



ESCOLA DE MEDICINA DE L'EDUCACIÓ
FÍSICA I L'ESPORT
Facultat de Medicina de la Universitat de Barcelona

Escola de Medicina de l'Educació Física i l'Esport

DEPARTAMENTO DE CIENCIAS MORFOLÓGICAS

Programa de Doctorado: Organogénesis y Anatomía Aplicada
Bienio 1991-1993

SÍNDROME DE DOWN Y RESPUESTA AL ESFUERZO FÍSICO



Tesis Doctoral
presentada por:

MYRIAM GUERRA BALIC

Dirigida por:

Dr. Joan San Molina

Barcelona – 2000

*A Gabriel
A Adriana, Sergio, Cristina y Cecilia*

TRIBUNAL DE LA TESIS

Presidente: Domingo Ruano Gil

Secretaria: Natàlia Balagué Serre

Vocales: Francisco Javier Hernández Vázquez
Franchek Drobnic Martínez
Ricard Serra Grima

Fecha de Lectura

14 de Junio de 2001

“Todo lo que un hombre es capaz de hacer es porque otros le han enseñado a hacerlo, le han ayudado a hacerlo, o lo están haciendo con él”

Joan Manel Serrat

“Vida es aquello que ocurre mientras estamos ocupados haciendo”

Proverbio Popular

INDICE

1. Prólogo.....	1-6
2. Introducción	2-7
2.1. Características generales del Síndrome de Down.....	2-7
2.1.1. Referencias históricas del Síndrome de Down.....	2-7
2.1.2. Conceptualización de Disminución Psíquica (DP).....	2-9
2.1.2.1. Según la American Association on Mental Retardation (AAMR)	2-9
2.1.2.2. Nivelación de las personas con DP en Cataluña.....	2-13
2.1.3. Aspectos bio-psico-sociales	2-17
2.1.3.1. Genotipo.....	2-17
2.1.3.2. Fenotipo.....	2-19
2.1.3.3. Otras Alteraciones: entidades especialmente importantes en el Sd. De Down que no han sido incluidas en el fenotipo general.	2-28
2.2. Síndrome de Down y Deporte.....	2-37
2.2.1. Respuesta beneficiosa del organismo frente a la actividad física.....	2-37
2.2.1.1. Beneficios generales de la actividad física regular en la población general.....	2-38
2.2.1.2. Beneficios de la actividad física regular en personas con SD	2-45
2.2.2. Actividad física practicada por población con Síndrome de Down	2-48
2.2.2.1. Nivel de práctica deportiva.....	2-48
2.2.2.2. Tipo de actividad física: deportiva, actividades tradicionales y otras	2-50
2.2.2.3. Recomendaciones especiales en SD para la práctica de ejercicio físico:	2-52
2.2.2.4. Deportes y sus categorías:	2-55
2.2.2.5. Deportes prohibidos:	2-57
2.3. Valoración Funcional	2-60
2.3.1. Concepto y contenidos	2-60
2.3.1.1. Cuestiones Generales	2-61
2.3.1.2. Cuestiones Específicas	2-62
2.3.2. Respuesta fisiológica al esfuerzo de la persona con DP, con o sin SD.	2-68
2.3.2.1. Composición Corporal	2-68
2.3.2.2. Dinamometría.....	2-71
2.3.2.3. Prueba de Esfuerzo.....	2-74
3. Planteamiento y Objetivos.....	3-84
4. Material y Método	4-86
4.1. Sujetos.....	4-86

4.1.1. Muestra	4-86
4.1.1.1. Tipo de discapacidad psíquica (DP)	4-86
4.1.1.2. Edad.....	4-86
4.1.1.3. Sexo.....	4-86
4.1.1.4. Nivel de disminución.....	4-87
4.1.1.5. Nivel de actividad física	4-87
4.1.1.6. Alteraciones físicas.....	4-87
4.1.2. Fuentes de la muestra	4-88
4.1.3. Consentimiento	4-89
4.2. Material	4-92
4.2.1. Formularios y Documentación	4-92
4.2.2. Instrumentación y aparataje	4-92
4.3. Metodología de trabajo	4-95
4.3.1. Aspectos generales	4-95
4.3.1.1. Adaptación al entorno del estudio	4-95
4.3.1.2. Anamnesis Bio-psico-social	4-98
4.3.1.3. Exploración general por aparatos	4-99
4.3.2. Aspectos específicos	4-112
4.3.2.1. Estudio de la composición corporal	4-112
4.3.2.2. Valoración de la fuerza.....	4-119
4.3.2.3. Prueba de esfuerzo.....	4-123
4.4. Análisis Estadístico.....	4-130
4.4.1. Validación del protocolo de la Prueba de Esfuerzo.....	4-130
4.4.2. Estadística descriptiva de los valores obtenidos.....	4-131
4.4.3. Grupos diferenciados: comparación entre activos y sedentarios.....	4-131
5. Resultados.....	5-132
5.1. Muestra.....	5-132
5.2. Aspectos Generales:.....	5-134
5.2.1. Anamnesis	5-134
5.2.1.1. Anamnesis Prenatal	5-134
5.2.1.2. Anamnesis Perinatal	5-135
5.2.1.3. Antecedentes Familiares.....	5-135
5.2.1.4. Antecedentes Personales	5-135
5.2.1.5. Anamnesis sobre el Desarrollo.....	5-135
5.2.1.6. Anamnesis sobre la vista	5-136
5.2.2. Exploración Física General por aparatos y sistemas	5-137

5.2.2.1. Apto. Cardiovascular.....	5-137
5.2.2.2. Apto. Respiratorio	5-138
5.2.2.3. Sistema Nervioso.....	5-138
5.2.2.4. Boca y ORL.....	5-139
5.2.2.5. Abdomen	5-139
5.2.2.6. Apto. Locomotor	5-140
5.2.2.7. Piel.....	5-141
5.3. Aspectos Específicos:.....	5-142
5.3.1. Valoración de la Composición Corporal.....	5-142
5.3.1.1. Talla y Peso	5-142
5.3.1.2. Porcentaje Graso:	5-143
5.3.1.3. Índice de Masa Corporal:	5-143
5.3.1.4. Índice Cintura/Cadera :	5-144
5.3.2. Valoración de la Fuerza	5-144
5.3.2.1. Fuerza isométrica:	5-144
5.3.2.2. Test de Bosco	5-146
5.3.3. Valoración de la Prueba de Esfuerzo	5-147
5.3.3.1. Validación del protocolo de la Prueba de Esfuerzo.....	5-147
5.3.3.2. Variables ergoespirométricas	5-147
5.3.3.3. Índice de Respuesta Cronotrópica (IRC).....	5-149
6. Discusión	6-150
6.1. Muestra del Estudio	6-150
6.1.1. Anamnesis:.....	6-150
6.1.2. Exploración general:	6-152
6.1.2.1. Apto. Cardiovascular:.....	6-152
6.1.2.2. Apto. Respiratorio	6-153
6.1.2.3. Sistema Nervioso.....	6-153
6.1.2.4. Boca.....	6-154
6.1.2.5. Abdomen	6-154
6.1.2.6. Vista	6-155
6.1.2.7. ORL.....	6-155
6.1.2.8. Apto. Locomotor	6-155
6.1.2.9. Piel.....	6-156
6.1.3. Composición Corporal	6-156
6.1.3.1. Talla y Peso	6-156
6.1.3.2. Índice de Masa Corporal	6-160
6.1.3.3. Índice Cintura/Cadera.....	6-161

6.1.3.4. Porcentaje Graso	6-162
6.1.4. Dinamometría	6-164
6.1.4.1. Fuerza isométrica	6-164
6.1.4.2. Test de Bosco	6-165
6.1.5. Prueba de esfuerzo	6-166
6.1.5.1. Protocolo	6-166
6.1.5.2. Parámetros estudiados	6-168
6.1.5.3. Índice de Respuesta Cronotrópica (IRC).....	6-175
6.2. Diferencias entre los activos y los sedentarios de la muestra.....	6-178
6.2.1. Composición Corporal	6-179
6.2.2. Valoración de la Fuerza	6-180
6.2.2.1. Fuerza isométrica	6-180
6.2.2.2. Fuerza explosiva: Test de Bosco	6-181
6.2.3. Prueba de esfuerzo	6-182
7. Conclusiones	7-186
8. Agradecimientos	8-188
9. Referencias	9-191
10. Anexo	10-213
10.1. Carta de consentimiento	10-213
10.2. Cuestionario de Historial Médico	10-213
10.3. Hojas de recogida de datos	10-213
10.4. Tablas de resumen de datos y resultados	10-213

1. Prólogo

Fue justo antes de los Juegos Paralímpicos Barcelona 1992...

Un grupo de personas con Síndrome de Down iba a participar en los Juegos. Para poder acceder a la competición, les era imprescindible un Certificado Médico de aptitud deportiva. Pero, en aquel entonces, pocos médicos se atrevían a certificar una aptitud deportiva en esta población. Y ello era simplemente por desconocimiento de lo que podía pasar en estas personas cuando se involucraban en programas de entrenamiento deportivo de alta intensidad.

Contactaron con nuestro Centro de Valoración Funcional, y solicitaron que si podíamos atenderles. Rápidamente empezamos a buscar toda la información que tuvieramos a nuestro alcance sobre Síndrome de Down y actividad física. Poco encontramos, y casi siempre eran trabajos de investigación en los que se mezclaban a las personas con discapacidad psíquica, tuviesen o no tuviesen Síndrome de Down.

Aunque finalmente no hubo necesidad de realizar las valoraciones funcionales con el grupo inicial, pues encontraron una solución alternativa, permaneció la inquietud y la curiosidad por llegar a un conocimiento más profundo de lo que sucedía en población con Síndrome de Down cuando realizaba algún esfuerzo. Y de aquí nació este proyecto, que luego se ha convertido en una línea amplia de investigación.

2. Introducción

2.1. Características generales del Síndrome de Down

2.1.1. Referencias históricas del Síndrome de Down

La primera descripción de mongolismo fue la hecha por Seguin en 1846 al describir un tipo particular de retraso mental al que denominó como "idiocia furfurácea" (*Egozcue et al, 1978*).

En 1866, John Langdom Down publicó la primera descripción clínica de las personas con Síndrome de Down (SD), llamándoles *mongólicos*, ya que sus rasgos físicos eran parecidos a las personas de esta raza. No fue hasta 1975 que se dejó de utilizar este término, al ser considerado despectivo respecto a los mongoles auténticos (*Rogers y Coleman, 1994*).

Durante mucho tiempo se confundió el SD con cretinismo. Aunque se conocía que eran dos entidades clínicas distintas, se las trataba a ambas con terapéutica tiroidea. Actualmente, numerosos estudios de la disfunción tiroidea reflejan la alta incidencia de trastornos en este síndrome (*Moreno et al, 1995*).

En 1932, por primera vez se sugirió como etiología del SD la presencia de una no disyunción cromosómica. No fue hasta el año 1956 en que se determinó el número exacto de cromosomas del cariotipo humano. Lejeune y Jacobs pusieron de manifiesto en 1959 la primera demostración de la base cromosómica en una enfermedad humana, y ésta fue el SD. Ahora se sabe que es debida a la presencia de una aberración a nivel cromosómico, existiendo una porción de cromosoma adicional, el cual es el que da el fenotipo especial.

En los últimos 10 años se han realizado avances muy importantes en el conocimiento del cromosoma 21. Se han construido mapas genéticos, físicos y de diversas enfermedades, y también se han definido las regiones del cromosoma que están implicadas en los principales rasgos fenotípicos del SD. Se han identificado más de un centenar de los 300 a 500 genes que se calcula que tiene este cromosoma (1,1% de la totalidad del genoma humano). La secuenciación completa del cromosoma 21 supondrá un gran acontecimiento para la biología y la medicina (*Estivill, 1999*).

Son en estos últimos años que, gracias a las acciones preventivas, médicas y psicopedagógicas, las perspectivas para las personas con SD han cambiado (*Perera, 1995*) mejorando la calidad de vida, lo cual se traduce en:

1. Un mejor estado de salud
2. Un mejor funcionamiento intelectual (el 70-80% de los niños con SD son capaces de leer y escribir)
3. Una mayor destreza para realizar trabajos con sentido, y no simplemente de tipo manual
4. Un mayor grado de independencia y autonomía a nivel personal
5. Una mayor capacidad para integrarse plenamente en la comunidad

2.1.2. Conceptualización de Disminución Psíquica (DP)

2.1.2.1. Según la American Association on Mental Retardation (AAMR)

Ciertamente el término "deficiente mental" ha sufrido muchas variaciones a lo largo de la historia, aunque todavía se utiliza en una forma peyorativa.

Hoy en día no se utiliza el término "disminuido psíquico", sino el término "persona con disminución psíquica (DP)", el cual se usa a su vez para referirnos a un grupo de población específico con retraso mental, que en general se definen a través de tres aspectos fundamentales:

1. una función intelectual que se encuentra significativamente por debajo de la media general
2. coincide con algún trastorno de la conducta
3. se manifiesta durante el período de desarrollo, que va desde la concepción del individuo hasta los 18 años de edad.

Se habla de función intelectual disminuida cuando el nivel de desempeño de la persona está por debajo del Coeficiente Intelectual (CI) de 70%.

La conducta se valora teniendo en cuenta los estándares de independencia individual y del grado de responsabilidad social esperada para un grupo de edad y de cultura similar. Generalmente, este comportamiento se puede catalogar teniendo en cuenta la maduración, la capacidad de aprendizaje y el ajuste social. Una alteración en el comportamiento puede hacer que entre dos individuos con el mismo CI, uno pueda ser totalmente independiente, llegar a casarse, tener hijos, e incluso ser totalmente incluido en el mundo laboral, mientras que el otro

necesitaría una supervisión y cuidado constante.

Hay literalmente cientos de diferentes causas de DP. De todos modos, muchas veces, la causa exacta es desconocida. No siempre se refleja en los rasgos físicos. Es incurable, aunque se puede mejorar y habilitar (normalizar) al sujeto. La AAMR clasifica las etiologías de retraso mental en 10 grupos (*Zambrana, 1987; Eichstaedt y Lavay, 1992*):

1. Debido a infección e intoxicación: las infecciones pueden darse a nivel prenatal (rubéola congénita y sífilis, entre otras), como post-natal (sarampión o meningitis). Las intoxicaciones pueden presentarse en la toxemia del embarazo e incompatibilidad sanguínea, así como con la ingestión post-natal de sustancias tóxicas, venenos y drogas, produciendo lesiones a nivel del Sistema Nervioso.
2. Debido a un traumatismo o agente físico: incluye lesiones por irradiación o hipoxia, así como lesiones de tipo mecánico durante el parto
3. Por alteraciones en el metabolismo o en la nutrición (fenilcetonuria, galactosemia entre otras)
4. Asociada con enfermedad cerebral y neoformaciones en periodo post-natal (neurofibromatosis, neoplasia intracraneal)
5. Asociada a enfermedades y condiciones de influencia prenatal desconocida, figurando en este apartado defectos cerebrales como ausencia de cerebro, hidrocefalia o microcefalia
6. Asociada a alteración cromosómica (Síndrome de Down)

7. Asociada a otras condiciones perinatales, en periodo gestacional (prematuridad)
8. Acompañando alteraciones psiquiátricas (autismo)
9. Asociada a influencias del medio ambiente (retraso de tipo cultural-familiar)
10. Asociada a otras condiciones

Existen unos estados que pueden ser confundidos con la deficiencia mental (*Zambrana, 1987*) y que deben ser tenidos en cuenta. Entre ellos se encuentran:

1. La debilidad social: por falta de oportunidades, permanecen en un estado de inferioridad.
2. El retraso escolar: no asistencia regular a la escuela, ya sea por problemas familiares, de lugar donde vive o por enfermedad crónica, entre otros.
3. Los problemas orgánicos: algunos defectos pueden frenar el desarrollo y evolución del individuo correctamente (sordera, ceguera, dislexia y otros)

A pesar de que clasificar a las personas siempre resulta molesto, hemos de tener en cuenta que los individuos con DP tienen unas características propias. Y aunque los sistemas de clasificación son a menudo debatidos, es necesario realizar una nivelación de estas personas.

Generalmente se utiliza el Coeficiente Intelectual (CI) para clasificar los niveles de desempeño cognitivo de las personas con DP. Este CI es el

resultado de la división entre la edad mental reflejada por unos tests específicos y la edad cronológica. Este resultado es multiplicado por 100 y da un porcentaje. Así, la Organización Mundial de la Salud (OMS) establece los siguientes niveles según el valor de CI (*Zambrana, 1987*):

Normal-torpe: 80-89% de CI

Limitrofe: 70-79% de CI

Medio: 50-69% de CI

Moderado: 30-49% de CI

Severo o profundo: 0-29% de CI

La décima revisión de la Clasificación Internacional de las Enfermedades mentales y del comportamiento (*CIE-10, 1993*), supervisada por la OMS, dice que no es posible especificar unos criterios diagnósticos de investigación del retraso mental que puedan ser aplicados internacionalmente, debido a que los dos componentes principales del retraso mental, el bajo rendimiento cognitivo y la competencia social, están muy influidos por el entorno social y cultural. Por tanto, sugiere que los investigadores deben decidir por sí mismos cómo estimar mejor el CI o la edad mental (ver tabla 1).

Actualmente está en vías de preparación un sistema multiaxial específicamente diseñado para tomar en consideración toda la variedad de fenómenos de carácter personal, clínico y social necesarios para una valoración comprensiva de las causas y consecuencias del retraso mental.

La AAMR ha adoptado 4 categorías de RM, basada en el CI:

Mediano: educable, 50-70%

Moderado, entrenable, 35-55% (donde suele estar el SD)

Severo, 25-40%

Profundo <25%

Severo y profundo requiere un cuidado constante, pues existe una incidencia más alta de alteraciones (motor, sensorial, físico) que llevan a una muerte más temprana.

La mayoría de individuos que viven en instituciones o bien tienen severos desórdenes de comportamiento, están clasificados como un RM severo o profundo.

Otro tipo de clasificación que se usa en América es: lento para aprender, educable, capacitable y dependiente. Y otra muy conocida e internacionalmente utilizada es: retraso leve, moderado, severo y profundo, la cual se sigue usando como herramienta niveladora.

Por lo tanto, hoy en día se descarta el CI como único criterio diagnóstico, teniéndose en cuenta otros factores, como son la autonomía, sociabilidad, educabilidad, problemas de índole psiquiátrica, e incluso si existe o no algún problema físico añadido. Con ello, se traza un porcentaje de disminución, con el cual será posible clasificar la disminución desde un punto de vista práctico de cara a establecer las tareas que pueden llegar a efectuar, y con ello programar su entrenamiento y educación.

2.1.2.2. Nivelación de las personas con DP en Cataluña

Como ya se ha expresado previamente, no es posible catalogar a una persona basándose exclusivamente por su CI; también deben ser consideradas otras características. El Departament de Benestar Social de la Generalitat de Catalunya utiliza una graduación a la que denomina Grado de Disminución, el cual se construye sobre la base de diversos criterios: el CI, las propiedades adaptativas del sujeto, la existencia o no de una disminución física y la presencia de algún problema psiquiátrico, entre otros. Todo ello en su conjunto vendrá a determinar, y no siempre perfectamente, en qué nivel de disminución se encuentra una persona.

Así, en el Decreto 279/1987 del 27 de Agosto de 1982, que hace

referencia a la Ley de Integración del Minusválido, la Generalitat de Catalunya regula los Centros Ocupacionales, estableciéndose la necesidad de obtener una herramienta de valoración (o baremo) que determine de forma objetiva el grado de capacidad productiva de los usuarios de estos centros. El término de capacidad productiva no se debe confundir con el de rendimiento laboral, el cual depende de otros factores ajenos al individuo. La Administració de la Generalitat de Catalunya ha adoptado el término "disminuido" como sinónimo de "minusválido" a petición del colectivo de afectados.

La observación y la experiencia de los organismos oficiales reflejan que la valoración exclusiva de la capacidad intelectual, obtenida mediante pruebas psicológicas tradicionales, no es un instrumento válido para medir la capacidad productiva.

Por tanto, las pruebas para obtener el grado de disminución estudian un factor general, que sería el de la inteligencia, junto a una batería de aptitudes o factores específicos menores, que intervienen en diversos trabajos físicos y mentales. Estas aptitudes específicas son el soporte del proceso de adaptación laboral.

Se entiende la aptitud como la capacidad o habilidad potencial de acción, que es el requisito previo y necesario para la realización de cualquier trabajo. En general, las aptitudes se caracterizan por ser complejas, modificables e interdependientes, puesto que son determinadas y modeladas por otros factores. Estos otros factores son la inteligencia general, la personalidad, la integración, la conducta laboral, los hábitos adquiridos en cuanto a adaptación y autonomía socio-laboral, así como los factores ambientales. Y la evaluación mediante ellas sirven tanto para inferir la capacidad laboral de un individuo, como para orientarlo y predecir el tipo de trabajo o trabajos más adecuados a sus aptitudes.

Los estudios realizados al respecto identifican algunas aptitudes básicas que se repiten en todos, o casi todos, los trabajos; unas veces de forma

aislada, y otras combinadas entre sí, y son las siguientes:

Discriminación o percepción visual

Orientación espacial

Clasificación

Coordinación visomotriz

Coordinación bimanual

Destreza manual

Destreza digital

Por tanto, para efectuar una evaluación que pueda reflejar el nivel de desempeño real de una persona con DP, deben tomarse en consideración todos aquellos factores que podrían matizar o modificar las aptitudes de las personas (ICASS, 1990), quedando la nivelación del grado de disminución de la siguiente manera:

1. Aquel individuo que tenga un grado mínimo de disminución, es decir <33%, puede integrarse en una empresa ordinaria.
2. Aquellos individuos con una grado de disminución entre 33-65%, que no pueden integrarse en una empresa ordinaria, pero que tienen aptitudes para el trabajo, se integrarán en un Centro Especial de Trabajo (CET).
3. Individuos con una disminución entre 65-85%, está valorados como ocupacionales. En los Centros Ocupacionales (CO) predominará el componente terapéutico sobre el laboral.
4. Los individuos con un grado $\geq 85\%$ se consideran disminuidos profundos, y sólo podrán asistir a un Centro Asistencial.

Para evaluar la capacidad laboral de un individuo resulta imprescindible efectuar una:

1.- Valoración Médica: en el caso de las discapacidades físicas y sensoriales, se valoran los aspectos que pueden interferir ya sea por la discapacidad, ya sea por su tratamiento farmacológico, en su relación con la capacidad laboral. Así, se tendrá en consideración si existe:

Epilepsia y si existe inferencia en la actividad laboral de los fármacos utilizados como tratamiento.

Cifo-escoliosis

Enfermedades respiratorias

Cardiopatías

Insuficiencia Vascular

Patología Digestiva

Hepatopatías

Déficits visuales

Déficits auditivos o de lenguaje

Diabetes

Enfermedades renales

Incontinencia de esfínteres

2.- Valoración Psicológica: se hace la valoración global de:

a) la conducta de un individuo, valorando la adaptación y la autonomía socio-laboral, así como la influencia socio-familiar sobre el

individuo en la adquisición de la autonomía personal y de hábitos socio-laborales.

b) la personalidad como actividad global de un organismo que hace posible la adecuación a su medio, incluyendo el modo de relacionarse, percibir y pensar sobre el entorno o sobre él mismo.

c) la capacidad intelectual, mediante la medida del CI y de la conducta adaptativa. Si existen trastornos de conducta y/o trastornos mentales, éstos se entenderán que son añadidos a la propia deficiencia mental.

AAMR	CI	Grado disminución	Edad Mental	Educabilidad
	80-90% Normal-torpe			
Límite (border line)	70-80% Limítrofe		12-13 años	
Leve o Medio	50-70%	33%	9-12 años	Lento
Moderado	30-50%	33-65% (CET)	6-9 años	Educable
Severo	20-30%	65-85% (CO)	3-6 años	Entrenable
Profundo	<20%	>85%	<3 años	A custodiar

Tabla 1: Comparación de los distintos criterios de nivelación de las personas con DP.

2.1.3. Aspectos bio-psico-sociales

2.1.3.1. Genotipo

El Síndrome de Down es uno de los más frecuentes entre los tipos clasificables de DP. Existe un registro en la comarca del Vallés, integrado en el European Registry of Congenital Anomalies and Twins (*EUROCAT*), donde se aprecia una prevalencia global del SD de 22,7/10.000 nacimientos vivos y muertos (interrupciones de embarazo voluntarias), lo

que significa el tercer defecto congénito más frecuente (*Egozcue et al, 1997*). Se calcula que su incidencia es 1/700 nacimientos. La frecuencia aumenta de forma exponencial en relación con la edad materna, por encima de los 35 años (*Le Gall, 1995; Egozcue et al, 1997*). En el registro del Vallés se pudo observar un 56% de casos en madres con edad igual o mayor de 35 años.

El SD es la aberración cromosómica más común detectada en recién nacidos y es la causa genética más común de DP. La alteración es una trisomía del cromosoma 21; siendo el 95% de los casos el resultado de una trisomía completa del cromosoma 21; el 1% se debe a mosaicismo, ya sea celular, tisular o quimerismo; el 4% se debe a translociones cromosómicas desequilibradas que dan lugar a trisomías parciales (*Estivill et al, 1997*). La anomalía cromosómica es el hallazgo más constante y es indispensable para el diagnóstico etiológico.

La consecuencia de la existencia de tres copias de cromosoma 21, es la sobreexpresión de los genes que están situados en el cromosoma, responsables de las características fenotípicas del SD. Los rasgos físicos se producen por la presencia de material extra de parte del cromosoma 21, concretamente en la zona q22.2-q22.3, aunque el retraso mental se produce por exceso de todo el cromosoma (*Serés et al, 1997*).

En este síndrome, un número anormal de genes normales provoca una alteración del funcionamiento celular. Un gen localizado en el núcleo de una célula es el que regula o dirige la síntesis de una determinada proteína. Este gen se expresa cuando origina su proteína, la cual cumplirá una determinada función, y esta función estará alterada si la proteína es sintetizada defectuosamente. Algunos genes se expresan en unas células concretas y en unas etapas circunscritas de la vida; otros genes se expresan en todas las células y de forma permanente (*Flórez, Troncoso y Dierssen, 1997*). Se ha demostrado que existen dos clases de expresión de los genes:

- a) efecto de la dosis del gen (expresión proporcional al número de copias del mismo), y
- b) expresión no proporcional (variación de un tejido a otro y en el curso del desarrollo).

La mayoría de los genes se expresan de forma proporcional a su número de copias, pero en todos los casos, un pequeño aumento en el producto de expresión del gen puede producir notables diferencias en las funciones celulares (*le Gall, 1995*)

Biológicamente, el progreso en el conocimiento del SD se hará por la investigación genética, que no sólo será aislar e identificar los genes del cromosoma 21, sino que además, tratará de conocer la función que estos genes normalmente desempeñan en el individuo, así como las razones por las cuales el exceso de su expresión provoca una desviación patológica. Es decir, estudiar un determinado fenotipo tal y como se expresa en un individuo, y estudiar la carga genotípica o el contenido de genes que dicho individuo posee en exceso.

2.1.3.2. Fenotipo

Ninguna de las características está presente en el 100% de los individuos, con excepción de la hipotonía y la DP, por lo que existe una importante variabilidad fenotípica. Se sabe también que ninguno de los rasgos observados en los niños con SD se puede considerar patognomónico de este trastorno cromosómico. Ninguna de las numerosas anormalidades es específica de este síndrome, como tampoco es única en el SD (*Shapiro, 1983*)

La persona con SD tendrá alguna similitud física con sus padres biológicos, de quienes recibe sus genes, a la vez que tendrá rasgos comunes con otras personas con SD debido a la presencia de material genético extra.

Algunas características físicas del SD cambian con el paso del tiempo. Así, es posible observar que el surco palmar único siempre se mantiene presente, mientras que los pliegues epicánticos o el abundante tejido del cuello disminuye a medida que el niño crece. Otros signos, en cambio, se manifiestan al avanzar la edad, como la lengua fisurada.

El diagnóstico se basa en la combinación del patrón físico característico con el retraso mental, pero es indispensable su confirmación mediante el análisis cromosómico, como ya se ha comentado anteriormente. Es por esta razón que en la actualidad no es imprescindible una descripción detallada del fenotipo para realizar un diagnóstico correcto, sin embargo, es necesario conocer estas características, las cuales nos ayudarán a comprender las dificultades que nos pueden dar a la hora de realizar el presente estudio. Así, son resumidas a continuación:

2.1.3.2.1. Alteraciones a nivel craneal

Existen diferentes trastornos del crecimiento del esqueleto, especialmente del cráneo y de los huesos largos, apreciándose un occipucio y puente nasal aplanados, causantes de la aparición de una facies característica con epicanto, hendidura palpebral y orejas mal formadas. La hipoplasia mandibular y la pequeñez de la cavidad oral provocan una lengua en protusión que puede dificultar la respiración (*Shapiro, 1983*)

Al tener un occipucio aplanado, aparece un acortamiento del diámetro anteroposterior, presentando un 80% de esta población una braquicefalia (*Pueschel, 1995*). Existe un aplanamiento occipital, debido a que la protuberancia occipital está reducida o ausente (*Egozcue et al, 1978*).

2.1.3.2.2. Sistema Nervioso (SN)

2.1.3.2.2.1. Alteraciones Morfológicas

Existen alteraciones estructurales y funcionales en el Sistema Nervioso

Central (SNC) de los individuos con SD. Así, se pueden encontrar: retraso del desarrollo, trastornos de la maduración del SNC, disgenesia cortical, disminución del número de neuronas y anomalías en las sinapsis (*Wisniewski y Bobinski, 1995*)

Las primeras diferencias entre los cerebros de personas con SD y los sin SD aparecen en la segunda mitad de la vida fetal.

El peso cerebral de los individuos maduros normales es habitualmente mayor que en los individuos con SD. El perímetro craneal de los individuos maduros normales es de 50-60 cm, mientras que en el SD es de 46-52 cm. También se ha descrito un tamaño pequeño del cerebelo y del tallo cerebral. El 20% de casos con SD presentan un número de neuronas por milímetro cúbico dentro de límites normales, en el 80% restante se observó una disminución del 30-50% de la densidad neuronal (*Wisniewski y Bobinski, 1995*).

2.1.3.2.2. Alteraciones neuroquímicas y neurofisiológicas

Todas estas deficiencias estructurales hacen que la información no se transmita adecuadamente, incluso en áreas que por sí mismas no hubiesen sido afectadas directamente por la alteración genética.

A medida que avanza la edad de la persona con SD, su cerebro sufre un número creciente de alteraciones neuroquímicas. Así, se observa un depósito pertinaz y progresivo de la proteína β amiloide en el cerebro, su posterior fragmentación y desprendimiento de fracciones con capacidad neurotóxica, la lesión de extensos grupos neuronales y la alteración de numerosos sistemas neuroquímicos, como el noradrenérgico, el colinérgico y el serotoninérgico entre otros. Existe también una reducción de receptores determinados de neurotransmisores. Se ha demostrado también que a partir de los 40 años hay un declive en el N-acetilaspártato que puede ser expresión del comienzo de degeneración neuronal (*Florez, 1995*). El estudio de estos marcadores neuroquímicos permite concluir que los

sistemas colinérgicos, noradrenérgicos y serotoninérgicos son particularmente vulnerables a las alteraciones genéticas presentes en el SD, hecho que sirve para explicar, aunque sea parcialmente, la patogenia del retraso mental y las alteraciones cognitivas de estas personas (*Dierssen et al, 1997*).

A nivel neurofisiológico se sabe que existen alteraciones en el patrón de la transmisión sináptica en las personas con SD que puede explicarse por la estructura anómala de la sinapsis, demostrada en estudios morfológicos (*Florez, 1995*).

En cuanto a las convulsiones, nunca han llamado especialmente la atención como en otras formas de retraso mental. Los trastornos epileptoides más frecuentes son: los espasmos infantiles (generalmente febriles) en la primera infancia, crisis de reflejos (ante un estímulo, no espontánea) en el adulto y crisis asociadas a la enfermedad de Alzheimer en adultos de mayor edad.

2.1.3.2.3. Otros tejidos

El SD suele tener también signos de desarrollo defectuoso de otros tejidos, así:

2.1.3.2.3.1. Cardiopatías congénitas

Cuya frecuencia de aparición es muy alta (*Shapiro, 1983*) y está entre un 40-50% (*Je Gall, 1995*). Es muy importante un seguimiento continuo de las personas con SD, con exploración física, ECG y Ecocardiografía, pues a veces un examen de rutina puede dar resultados normales. Los defectos más frecuentes son (*Rogers y Coleman, 1994*):

El defecto de los cojines endocárdicos es la forma más común de malformación cardíaca, lo cual provoca alteraciones en el tabique interauricular, válvulas aurículoventricular (mitral y tricúspide) y el ventrículo (*Rogers y*

Coleman, 1994).

Defecto de tabique interventricular: casi tan frecuente como el anterior. La clínica depende del tamaño del defecto. Suele ir con shunt a-v.

Otros defectos: defecto del tabique interauricular, Tetralogía de Fallot, Persistencia del Ductus arteriosus, Transposición de grandes vasos.

HTA pulmonar y enfermedad vasculopulmonar: puede darse en niños con SD aunque no tengan malformación cardíaca.

2.1.3.2.3.2. Desarrollo genital

El desarrollo de los caracteres sexuales secundarios previos a la pubertad siguen un orden normal, a excepción del vello púbico y axilar, que es más tardío. En el resto del desarrollo sexual existe mucha controversia, tanto para el sexo masculino como femenino. No se sabe si en el SD la criptorquídea es más frecuente (*Shapiro, 1983*) o no, tampoco está claro si el tamaño testicular es menor o no. Los niveles de testosterona han sido normales tanto en adolescentes como adultos. La menstruación es normal con ciclos regulares, aunque sí se ha observado hipoplasia de los ovarios. La fertilidad en los varones es más difícil, aunque el semen suele ser de características normales. En la bibliografía existen, en cambio, referencias de embarazos a término en mujeres (*Rogers y Coleman, 1994*). Se trata de un campo en el que falta investigar mucho.

2.1.3.2.3.3. Sistema inmunológico

La infección es la primera causa de muerte en las personas con SD de todas las edades (*Shapiro, 1983*). Pero también es más frecuente la aparición de leucemias y enfermedades autoinmunes. Si se estudia el sistema inmunológico según sus 4 componentes (*Rogers y Coleman, 1994*):

Sistema polimorfonuclear y fagocitosis: el número de neutrófilos es normal, pero su funcionamiento es erróneo.

Células B (inmunidad mediada por anticuerpos): el número de células B es normal, los niveles de IgG son altos o normales, y los de IgM son inferiores a lo normal. Existen deficiencias en la producción de anticuerpos.

Células T (inmunidad mediada por células): el número y las proporciones de células T son menores, añadida a una capacidad funcional defectuosa, pudiendo llegar a afectar incluso a la regulación de células B.

Sistema Complemento: Hay pocos estudios.

2.1.3.2.3.4. Enfermedades hematológicas

Existe una asociación entre SD y leucemia conocida desde hace tiempo. Una persona con SD tiene más probabilidades de presentar leucemia aguda, tanto en niños como en adultos. Al igual que la población general, es más frecuente la de tipo linfocítico en la infancia. Además, en población con SD, la tolerancia a los medicamentos antineoplásicos es baja, por tanto las pautas de tratamiento se hacen más dificultosas (*Rogers y Coleman, 1994*).

2.1.3.2.3.5. Sistema Gastrointestinal

Las malformaciones gastrointestinales son más frecuentes en este grupo de población, y además son la tercera causa de muerte después de las cardiopatías congénitas y las infecciones. Pueden existir varias malformaciones gastrointestinales a la vez (*Egozcue, 1978; Shapiro, 1983; Rogers y Coleman, 1994*):

Tracto superior: las alteraciones más frecuentes son las obstrucciones de duodeno, ya sea por atresia congénita, estenosis de tipo intrínseco, o de tipo extrínseco debido a un páncreas anular o a una malrotación intestinal. Hay que tenerlo presente en caso de vómitos de forma crónica.

Tracto inferior: existen varios tipos de alteraciones, entre ellas, la enfermedad de Hirschsprung (megacolon agangliónico), estenosis congénita del recto y ano imperforado. Siempre se debe sospechar ante la aparición de estreñimiento pertinaz.

Malabsorción: existe una mayor probabilidad de malabsorción, pero en distintos grados y a diferentes sustancias (vit. B12, vit. A). De todos modos hay controversia y hace falta investigar más.

2.1.3.2.4. Aparato Locomotor

Las manos en un 55% presentan el quinto dedo corto (braquidactilia) e incurbado hacia adentro (clinodactilia) (*Egozcue, 1978*). Cuando la braquiclinodactilia es importante, va acompañada de un solo surco palmar (pliegue simiesco). Aunque este surco no está presente en todos los individuos con SD, y puede observarse también en personas sin SD (*Pueschel, 1995*). También puede aparecer sindactilia o polidactilia, ya sea parcial o completa, tanto en manos como pies.

Los pies, cortos y anchos también, suelen presentar una hendidura entre el primer y segundo dedos, con un espacio amplio entre ellos (*Egozcue, 1978*). Esto suele ir acompañado de hallux varus, que con el tiempo evoluciona a hallux valgus. Es un pie plano que puede volverse molesto y doloroso. Es importante tener en cuenta estas características de cara a elegir un calzado correcto, especialmente en caso de práctica deportiva.

Los problemas de las caderas (pelvis) son debidos tanto a la forma de los huesos como a la laxitud cápsulo-ligamentosa (*Rogers y Coleman, 1994*). Se demuestra radiológicamente apreciándose una disminución del ángulo acetabular, con unos huesos ilíacos amplios y disminución del ángulo ilíaco (*Egozcue et al, 1978*). Debido a estas alteraciones, es más frecuente encontrar dislocación de cadera en adolescentes y adultos con SD.

En la Columna Vertebral, la escoliosis y la hiperlordosis son las entidades más frecuentes en el SD, pero tienden a ser leves y rara vez requieren intervención. También existe una incidencia superior de una fusión incompleta en el área lumbo-sacra. (*Rogers y Coleman, 1994*).

La Artritis también es frecuente, especialmente debido a las características del sistema inmonológico que presenta esta población. Es de destacar los niveles elevados de ácido úrico que se observan, pero que rara vez dan síntomas de gota.

2.1.3.2.5. Ojos

Existe una inclinación lateral hacia arriba de los ojos, con un pliegue epicántico que difiere de las razas asiáticas por estar limitado al ángulo interno, en lugar de incluir la mayor parte del párpado superior. El epicanto tiende a reducirse o desaparecer durante la pubertad. Es frecuente el moteado del iris (manchas de Brushfield) y pestañas escasas y finas. Puede existir estrabismo y más frecuencia de miopía (*Nelson et al, 1980*). La distancia interpupilar está aumentada, definiendo un hipertelorismo. También puede existir nistagmus, astigmatismo, hipermetropía, y un 50% de casos pueden presentar cataratas (*Egozcue et al, 1978*)

2.1.3.2.6. Nariz

Las personas con SD suelen presentar una nariz pequeña con un aplanamiento del puente nasal.

2.1.3.2.7. Oejas

Las orejas son de implantación baja, salientes y anómalas, pequeñas y con acabalgamiento del hélix (*Egozcue et al, 1978*). El oído externo suele ser pequeño (*Nelson et al, 1980*), corto y con el diámetro del meato auditivo externo inferior a lo normal, lo cual dificulta la inspección timpánica. El oído medio presenta una incidencia superior de otitis media, relacionada a la mayor incidencia de infecciones de vías aéreas superiores, donde los mecanismos inmunes alterados también influyen. Existen derrames, muchas veces que pasan desapercibidos, así como posibles malformaciones de los huesecillos. Además, existe una disfunción de la trompa de Eustaquio, así como un epitelio que puede ser rugoso o anormal debido a un déficit de vitamina A. En cuanto al oído interno, subrayar que las espirales cocleares son más cortas y los sistemas vestibulares y válvula utriculoendolinfática puede estar malformada (*Roger y Coleman, 1994*)

2.1.3.2.8. Boca

La boca es pequeña, con el paladar arqueado y estrecho, y la mandíbula poco desarrollada (*Egozcue et al, 1978; Nelson et al, 1980*). Los labios están engrosados, evertidos y agrietados. La lengua es normal al nacer, pero al crecer aparece una hipertrofia de las papilas y hacia los 4-5 años se hacen evidentes las fisuras linguales. La lengua parece grande debido al tamaño relativamente reducido de la cavidad bucal, junto con la hipoplasia mandibular y la estrechez del paladar. La postura frecuente de las personas con SD es con la boca abierta y la lengua fuera (*Pueschel, 1995*).

2.1.3.2.9. Dientes

Los dientes muestran un retraso en la erupción, pueden observarse ausencias congénitas o fusiones. También pueden mostrar anomalías en la forma, mal alineados y maloclusión. Existe una incidencia mayor de periodontitis que de caries (*Egozcue et al, 1978*).

2.1.3.2.10. Cuello

El cuello suele ser corto y ancho, en el recién nacido existe laxitud de la piel en sus caras laterales siendo esta piel y tejido subcutáneo abundantes. Con el paso del tiempo, el aumento del tejido se hace menos evidente, aunque la base del cuello sigue siendo amplia; característica conocida como pterigium colli (*Nelson et al, 1980; Pueschel, 1995*).

2.1.3.2.11. Torax

La caja torácica característica es “en tonel”, en algunos casos con anomalías o ausencia completa de la 12ª costilla. Puede observarse Pectum Excavatum o Pectum Carinatum, aunque sin repercusión patológica ni a nivel respiratorio ni cardiovascular (*Pueschel, 1995*).

2.1.3.2.12. Abdomen

Suele ser prominente a causa de la hipotonía de los músculos abdominales en los niños pequeños. También suele haber diastasis de los rectos así como hernia umbilical. Esta última se ha de diagnosticar no sólo de visu, sino que a través de palpación (*Nelson et al, 1980; Pueschel, 1995*).

2.1.3.2.13. Piel

Es laxa y blanda, pero si el SD va asociado a un hipotiroidismo, la piel es seca y rugosa, al tiempo que el pelo es áspero, escaso y seco (*Egozcue et al, 1978*).

2.1.3.3. Otras Alteraciones: entidades especialmente importantes en el Sd. De Down que no han sido incluidas en el fenotipo general.

2.1.3.3.1. Características psicológicas

En cuanto al ritmo de los procesos de desarrollo en el SD, se sabe que son más lentos, así, no sólo el punto final del desarrollo estará en un nivel

inferior, sino que además lo alcanzará más tarde. Si existe una intervención educativa correcta hace que determinadas habilidades se lleguen a adquirir a niveles normalizados, pero de una forma más tardía (Flórez, 1995). Debido a las características de los cerebros de personas con SD, aparece una hipofunción en:

2.1.3.3.1.1. Mecanismos de atención, estado de alerta y actitud de iniciativa

Una mayor estimulación, que no significa mucha, sino adecuada, permite conseguir un mejor aprendizaje. El procesamiento de los estímulos es más lento, por tanto la respuesta a estos estímulos es tardía. Así, se puede apreciar (Flórez, 1995):

Falta de iniciativa

Inconstancia

Fácil distracción

Hiperactividad y movimiento sin objetivos claros

2.1.3.3.1.2. Temperamento, hábitos, conducta

Existe una tendencia a uniformar la personalidad de los individuos con SD. Es fácil encontrar en la literatura comentarios como: "La personalidad de los individuos con SD es curiosa. Cuando son lactantes, es muy buena; cuando son mayorcitos, juguetones; ya niños, algo tristes; y en la adolescencia testarudos pero amables, y cuando son adultos son amistosos y nunca cometen locuras (Egozcue et al 1978)". No están exentos de razón, pero no es totalmente verdadero. El SD, por el mero hecho de serlo, comporta unos rasgos característicos, pero también se heredan genes familiares que darán una diferenciación entre estos individuos, tanto a nivel físico como psíquico (Shapiro, 1983).

Se entiende por temperamento la manera característica con que una persona se comporta en la vida o afronta su propia existencia en el mundo en que vive. En el desarrollo del temperamento existe una influencia genética junto a una interacción con el ambiente. El temperamento es relativamente estable durante toda la vida ante diversas situaciones (*Pérez-López, Candel y Carranza, 1997*).

En el SD, debido a las alteraciones en el desarrollo del SN así como por las alteraciones a nivel neuroquímico (función adrenérgica y colinérgica), existe un freno en la expresión de los componentes emocionales, reguladores y madurativos del temperamento, así como en la capacidad de interpretación y de análisis. El propio retraso puede ejercer un efecto importante sobre la expresión del afecto.

2.1.3.3.1.3. Sociabilidad

La limitación de la actividad prefrontal se expresa como una disminución o pérdida de las funciones inhibitoras del comportamiento, lo cual puede producir alteraciones en la conducta social (*Flórez, 1995*).

Existe la idea generalizada de que las personas con SD son sociables, de buen humor, con capacidad de imitación (que se utiliza para el aprendizaje), amables, tozudos, alegres, obedientes o sumisos. Pero la realidad es más compleja.

Conforme avanza la edad aparecen rasgos de timidez, dificultad para la interacción positiva, apatía y negatividad, puede mostrarse hosco y taciturno. Si el ambiente no es el apropiado, aumentan las conductas incorrectas o no constructivas, incluso las que implican agresión u otras para llamar la atención.

El adolescente fácilmente puede llegar a aislarse. Si la educación no ha asegurado su sociabilidad y el sentirse parte de un grupo de amigos, el resultado será el repliegue y la soledad en su casa (*Flórez, 1995*).

2.1.3.3.1.4. Procesos de memoria

El procesamiento de la información requiere un mínimo grado de atención y estado de alerta, y estará a su vez influenciado por los sistemas endógenos de carácter afectivo e intelectual.

En el SD existen suficientes alteraciones cerebrales, morfológicas y funcionales, para comprometer los sistemas de memoria a corto y largo plazo. La información auditiva es menos eficaz que la visual (*Flórez, 1995*). La enseñanza de forma paciente consigue que se alcancen cotas de ciertas formas de memoria, como la procedimental u operativa, que les permite realizar tareas secuenciales con buena precisión.

2.1.3.3.1.5. Procesos de correlación, análisis, cálculo y pensamiento abstracto

Existen serias dificultades para el cálculo y las operaciones aritméticas y matemáticas. Lo abstracto y la capacidad para generalizar a partir de un aprendizaje concreto resultan especialmente dificultosos (*Flórez, 1995*).

2.1.3.3.2. Inestabilidad Atlo-Axoidea

La articulación atlo-axoidea es la segunda articulación de la columna vertebral (C1-C2), cuyo movimiento es esencialmente de rotación. Esta articulación se encuentra en una situación especial de riesgo en las personas con SD. De hecho, una subluxación atlantoaxial puede dar secuelas neurológicas, y por tanto ser una complicación peligrosa.

La inestabilidad atlo-axoidea es una manifestación del bajo tono muscular generalizado y de la laxitud de las articulaciones observados a menudo en las personas con SD (*Rogers y Coleman, 1994*). Esta inestabilidad se debe a:

1) laxitud del ligamento transverso que mantiene la apófisis odontoides del axis (C2) en su sitio.

2) anomalías morfológicas de la apófisis odontoides, como hipoplasia, malformación o ausencia completa.

Ninguna técnica de evaluación basta por sí sola para establecer el diagnóstico. Se ha demostrado que no existe correlación entre las anomalías radiológicas cervicales y el examen neurológico (*Macaya y Roig, 1990; Cremmers et al, 1993; Davidson, Roy et al, citados por Rogers y Coleman, 1994*). El diagnóstico de Inestabilidad atlo-axoidea se establece por:

2.1.3.3.2.1. Sospecha

Viene dada por el sólo hecho de tener ante nosotros un individuo con SD.

2.1.3.3.2.2. Signos y síntomas neurológicos

Dolor de cuello

Tortícolis, inclinaciones de cabeza

Alteración de la marcha

Hiperreflexia

Signo de Babinsky

Incontinencia Urinaria

Debilidad Muscular

2.1.3.3.2.3. Signos radiológicos:

Para realizar el estudio radiológico, es necesario obtener una radiografía de frente con la boca abierta, y tres radiografías de perfil (neutra, flexión

máxima y extensión máxima). Se mide la distancia entre el arco posterior del atlas y la cara anterior de la apófisis odontoides del axis. Se considera:

Normal cuando es <3mm (*FCSD, 1991*)

Luxación cuando es >7mm (*Cremmers et al, 1993*)

Inestabilidad: existe cierta controversia, habiendo diversos autores que consideran diferentes distancias (*Macaya y Roig, 1990; Cremmers et al., 1993; Pueschel citado por Rogers y Coleman, 1994*):

Cremmers et al: >4mm

Macaya y Roig: >4.5mm

Pueschel: >5mm

2.1.3.3.2.4. Mielografía, TAC, RMN

Son técnicas utilizadas una vez confirmada la inestabilidad, para apreciar el tamaño de la lesión medular, y valorar el tratamiento quirúrgico.

2.1.3.3.3. Alteraciones endocrinas

2.1.3.3.3.1. Trastorno Tiroideo

Como ya ha sido comentado, durante mucho tiempo se confundió el SD con cretinismo. Más tarde, aunque se supo que eran dos entidades clínicas distintas, se las trataba a ambas con terapéutica tiroidea. Actualmente, numerosos estudios de la disfunción tiroidea reflejan la alta incidencia de trastornos en este síndrome (*Moreno et al 1995*), y se conoce la posibilidad de que pueden coincidir ambas entidades en el mismo individuo.

Las alteraciones que con más frecuencia se encuentran a nivel tiroideo en un individuo con SD son las siguientes:

Hipotiroidismo congénito primario persistente

Disfunción tiroidea compensada (TSH elevada con niveles de T4 normal) de origen desconocido. Se detecta en los primeros 4 años de edad, y en el 40% de casos evoluciona a la normalidad.

Hipotiroidismo adquirido, generalmente por causa autoinmune. Aparece entre los 15-25 años de edad.

Hipertiroidismo, el cual es más raro, aunque también puede existir.

En población con SD se recomienda un estudio funcional del tiroides, con determinaciones de los niveles sanguíneos de hormonas, al menos una vez al año, tanto como screening como para el control de la evolución de estas alteraciones tiroideas (*Moreno et al 1995; Pueschel, 1995*),

2.1.3.3.3.2. Alteración de la Hormona del Crecimiento

Se ha demostrado que existe un déficit de la hormona del crecimiento (hGH) secundario a una disfunción hipotalámica. Se observó una buena respuesta al tratamiento con esta hormona en niños con SD (*Wisniewski y Bobinski, 1995*)

2.1.3.3.4. Alteración del Metabolismo Lipídico

Pueschel et al (1993) hicieron un estudio de los lípidos y lipoproteínas en personas con SD encontrando que los niveles de Triglicéridos estaban elevados y de que existía una disminución del HDL y del índice HDL/colesterol total. Estos perfiles lipídicos, en teoría, están asociados a un incremento de riesgo de enfermedad cardiovascular. Aceptando el hecho de que en SD existe menor prevalencia de enfermedades arteroscleróticas

(Murdoch *et al*, 1977; Ylä-Herttuala *et al*, 1989), los autores de estos estudios concluyen que esta reducción de riesgo no puede ser explicada por los niveles de lípidos y lipoproteínas observadas en su estudio. Por otro lado, Rimmer, Braddock y Fujiura (1992), después de comparar dos poblaciones de DP, una con SD y otra sin SD, llegaron a la conclusión de que tanto los niveles lipídicos y de grasa corporal son similares en ambas poblaciones, de modo que el riesgo de enfermedad coronaria parece ser el mismo.

Se han descrito anomalías en el funcionamiento de las plaquetas en personas con SD, lo cual también sugiere una posible etiología de la ausencia relativa de arteriosclerosis y demencia vascular (Lott, 1997).

Por tanto, es evidente la necesidad de investigar más respecto al metabolismo lipídico.

2.1.3.3.5. Asociación a Enfermedad de Alzheimer

Está demostrado que las características microscópicas de la enfermedad de Alzheimer se manifiestan en el cerebro de casi todos los individuos con SD mayores de 40 años de edad (Lott, 1997). Aunque se desconoce si todos los individuos con SD que presentan rasgos anatomopatológicos de la enf. Alzheimer muestran también signos clínicos de demencia. La demostración clínica de la enf. Alzheimer en personas con SD se ha efectuado principalmente por medio de estudios retrospectivos. Los individuos con SD que desarrollan demencia presentan una atrofia parecida a la que se observa típicamente en la enfermedad de Alzheimer.

Es conocida la existencia de una correlación entre la demencia, la densidad de placas y entramados del cerebro junto con la edad. Así, en el SD, las placas y los entramados se han desarrollado entre 20 y 30 años antes de aparecer la demencia clínicamente. Asimismo, se observa la aparición de esta demencia con una frecuencia tres veces superior en el SD respecto al resto de la población (Wisniewski y Bobinsky, 1995).

En lo que se refiere al sistema colinérgico, se han podido detectar respuestas anormales en pacientes con SD, y también en aquellos casos de SD sin enf. de Alzheimer pero en edades avanzadas, de modo que se aprecia una reducción en los marcadores presinápticos en las neuronas colinérgicas. En los ancianos con SD y enfermedad de Alzheimer asociada, se detectaron niveles reducidos de noradrenalina en el hipotálamo, y reducción de neuronas noradrenérgicas. De todos modos, es difícil determinar si estas alteraciones son propias del SD o reflejan un proceso degenerativo a nivel de SN que está presente en la enfermedad de Alzheimer (*Dierssen et al, 1997*).

En la actualidad se encuentran todavía en curso estudios longitudinales, apreciándose que no sólo los factores genéticos tienen gran importancia en el desarrollo de la enf. de Alzheimer, sino también los ambientales.

2.2. Síndrome de Down y Deporte

2.2.1. Respuesta beneficiosa del organismo frente a la actividad física

El uso del ejercicio para prevenir y tratar las enfermedades es un concepto muy antiguo, pero sólo recientemente tiene una evidencia científica apoyada por sus amplios beneficios (*Goldberg y Elliot, 1994*). La actividad física es importante para los individuos "sanos", ya que disminuye la mortalidad y aumenta el bienestar; y, a la vez, muestra un rol imprescindible entre aquellos individuos con diversos problemas. Aparte de sus efectos beneficiosos en la prevención de enfermedades (prevención primaria), el ejercicio inhibe o retrasa la presentación clínica de problemas médicos (prevención secundaria) y puede mejorar la capacidad funcional o incluso puede revertir enfermedades (prevención terciaria). A este respecto, *Goldberg y Elliot (1994)* expresan: "estamos seguras de que si los efectos del ejercicio pudiesen ser embotellados, sería la medicina más ampliamente recetada".

Los beneficios de la actividad física están bien establecidos, y los estudios que van apareciendo continúan manteniendo y apoyando el importante rol que tiene el ejercicio habitual en el mantenimiento de la salud y el bienestar general. Existen numerosas evidencias científicas, tanto epidemiológicas como de laboratorio, que muestran que un ejercicio hecho de forma regular protege frente al desarrollo y progresión de muchas enfermedades crónicas y es un valioso componente de un estilo de vida saludable. Asimismo, existe una relación inversa entre la actividad física y los riesgos de mortalidad. Es evidente que algo de ejercicio es mejor que nada, y más ejercicio, hasta cierto punto, es mejor que menos.

A partir de ello, se deduce que la calidad de vida mejora con la práctica regular - y no esporádica - de ejercicio físico. Esto hace pensar en que debería considerarse a la práctica de ejercicio como una necesidad vital, y no sólo como una herramienta para cubrir tratamientos, espacios de ocio (distracción) o educativos (*Perán, 1997*). Y los organismos de salud pública deberían esforzarse en obtener "más gente más activa durante más tiempo" (*ACSM, 1995*).

2.2.1.1. Beneficios generales de la actividad física regular en la población general

2.2.1.1.1. Aparato Cardiocirculatorio

McMurray et al (1998) refieren que la actividad física, y más concretamente la potencia aeróbica, está estrechamente asociada a una reducción de factores de riesgo de enfermedades cardiovasculares. También refieren que el entrenamiento físico posee un impacto positivo sobre los niveles de colesterol, independientemente de la pérdida de peso. Este efecto positivo también se aprecia en las cifra de Tensión Arterial (TA), especialmente la sistólica.

En otro estudio, *Motoyama et al (1998)* también indican un efecto positivo del ejercicio sobre la TA. Ellos han estudiado una población hipertensa con tratamiento farmacológico antihipertensivo, a la cual la han sometido a entrenamientos de 3 a 6 veces por semana durante 9 meses, a una intensidad a nivel de su umbral de lactato (considerando que era un entrenamiento aeróbico de tipo medio). Al final de los 9 meses las cifras de TA, tanto sistólicas como diastólicas se habían estabilizado en niveles por debajo de las cifras previas al entrenamiento. Un mes después, 5 individuos que dejaron el entrenamiento, volvieron a presentar rápidamente cifras de TA iguales a las previas al entrenamiento.

Se ha logrado identificar que es el trabajo de resistencia, sobre todo, el que reduce las cifras tensionales máximas; no así el trabajo de fuerza

isométrico, el cual está contraindicado en caso de la presencia de hipertensión arterial (HTA).

Con el ejercicio físico se aprecia un aumento del rendimiento cardíaco, ya que el miocardio gasta menos oxígeno frente a una determinada intensidad de trabajo (ACSM, 1995). Existe también un mejor retorno venoso, especialmente gracias a la contracción muscular periférica.

2.2.1.1.2. Aparato Respiratorio

El ejercicio es clave en los programas de rehabilitación pulmonar. Hasta el momento no existen evidencias de que los programas de entrenamiento hayan de ser diferentes según el tipo de enfermedad respiratoria (enfermedad pulmonar obstructiva crónica (EPOC), asma, enfermedad intersticial). Por tanto todos siguen unas pautas comunes, generalmente determinadas a partir de estudios con pacientes con EPOC. Se puede apreciar (ACSM, 1995):

Mejora de la capacidad y/o resistencia funcional

Mejoría de la función respiratoria

Disminución de la gravedad de la disnea

Mejor cualidad de vida

Mejora la sintomatología de la propia enfermedad, pues con el ejercicio mejora el trabajo respiratorio

Disminuye el trabajo respiratorio al existir una mejor ventilación que provoca un menor costo energético

2.2.1.1.3. Sistema Músculo-Esquelético

En la inmovilización se produce una pérdida de la masa ósea que es más rápida y más importante que la que se da en otras formas de

desmineralización. La pérdida se limita a los huesos que soportan carga. Para evitarla es imprescindible que la actividad física sea gravitatoria (*Farrerons, 1996*).

Madsen, Adams y van Loan (1998) compararon dos grupos de chicas, unas sedentarias y otras atletas, y sugirieron que la actividad física, tanto de participación como de competición en deportes, puede aumentar significativamente la densidad mineral ósea, y que si esta actividad se inicia antes o durante la menarquia, la densidad ósea está garantizada.

Es más, *Felix, McCubbin y Shaw (1998)* compararon dos grupos de mujeres premenopáusicas, una sin y otra con DP. Mostraron que no existían diferencias de los valores en la densidad mineral ósea entre ambos grupos, pero en cambio sí existía en el grupo con DP una relación entre la masa muscular y la densidad mineral ósea en el cuello femoral y en la totalidad del cuerpo, pudiendo influir la actividad física sobre esta relación.

En cuanto a los procesos artrósicos, se conoce que el ejercicio hace mejorar la movilidad articular a la vez que hace ganar en agilidad. Gracias a esta agilidad, la práctica de actividad física actúa indirectamente sobre la osteoporosis, produciendo una reducción en la frecuencia y gravedad de las caídas, y por tanto de sus consecuencias.

Los músculos, tendones y ligamentos se fortalecen con el ejercicio, lo que ayuda a realizar una reeducación postural del aparato locomotor, evitando así alteraciones de la linealidad, especialmente frecuentes en la infancia y adolescencia, y, más aún, ante la existencia de hipotonía e hiperlaxitud.

2.2.1.1.4. Metabolismo

2.2.1.1.4.1. Metabolismo lipídico

El ejercicio aumenta las lipoproteínas de alta densidad (HDL) y disminuye los triglicéridos del suero (*ACSM, 1995*). El ejercicio actuaría por

medio de la inducción de la lipoproteinlipasa (LPL) tanto en músculo como en tejido adiposo, proporcionando más sustrato para la formación de HDL. El hecho de disminuir los triglicéridos, hace que exista una formación menor de partículas LDL, las cuales están asociadas a un mayor potencial arterosclerótico.

Los niveles de colesterol total no parecen modificarse con el ejercicio. Sin embargo, la actividad física sí parece modificar el contenido de colesterol de las diferentes partículas (*Pérez y Rigla, 1996*)

El determinante fundamental del peso corporal y de la composición corporal es el equilibrio calórico. Así, cuando aumenta el gasto calórico a través del ejercicio y disminuye la ingesta calórica, existe una pérdida de peso (balance energético negativo). El ejercicio también ayuda a mantener el valor de metabolismo basal, y por tanto la tasa de pérdida de peso (*ACSM, 1995*).

Una ventaja adicional del ejercicio sobre la dieta hipocalórica es el efecto selectivamente mayor sobre la pérdida de grasa preservando la masa magra (*Pérez y Rigla, 1996*).

En caso de obesidad y dislipemias, es el ejercicio de resistencia (fondo) el que hace disminuir el % de grasa.

2.2.1.1.4.2. Metabolismo de la glucosa

En cuanto al metabolismo de la glucosa, el ejercicio físico regular se considera importante en el tratamiento de todos los tipos de diabetes. La actividad física mejora el control glicémico a largo plazo en los pacientes con diabetes tipo II o no-insulino dependiente (DMNID) mientras que en los pacientes con diabetes tipo I o insulino dependiente (DMID) reduce los requerimientos de insulina (*Pérez y Rigla, 1996*). En los pacientes con DMNID tratados únicamente con dieta, la respuesta al ejercicio es similar a la de los individuos no diabéticos.

En caso de DMID, la respuesta al ejercicio depende de varios factores, incluyendo el control adecuado de las dosis de insulina exógena. Si el diabético está bajo un control apropiado, o sólo con una ligera hiperglicemia pero sin cetosis, el ejercicio disminuirá la glucosa sanguínea, y por tanto requerirá una dosis más baja de insulina (ACSM, 1995). En el fondo, el ejercicio tiene un efecto parecido a la insulina, por lo tanto se ha de ir con mucho cuidado para evitar una respuesta hipoglicémica a la actividad.

2.2.1.1.4.3. Metabolismo del Ácido Úrico

La actividad física también actúa positivamente en caso de una hiperuricemia. El sedentarismo hace que, debido al efecto de la gravedad, el exceso de ácido úrico se deposite en forma de cristales en las zonas corporales más bajas. También es frecuente el depósito en las articulaciones. El ejercicio hace movilizar al organismo evitando o disminuyendo este depósito, y por tanto la sintomatología acompañante.

2.2.1.1.5. Sistema inmunológico

El ejercicio regular y moderado mejora la resistencia a las infecciones. No así el ejercicio intenso y prolongado el cual, aunque produce una estimulación de las defensas específicas e inespecíficas, no son unas defensas útiles. Es más, un ejercicio intenso y prolongado favorece la infección, agrava el cuadro clínico cuando está en periodo de incubación, influye negativamente sobre la evolución del cuadro infeccioso y sobre el cuadro inflamatorio de la propia infección (Drobnic, 1997).

En un estudio referido por Marcos (1999), se compararon tres grupos de chicas de 13-17 años; un grupo eran gimnastas que entrenaban 48 h/semana, otro era un grupo de chicas diagnosticadas de anorexia, y el tercer grupo control, sólo realizaban actividad física menos de 12 h/semana. Se estudiaron los parámetros inmunológicos de los tres grupos, y se encontró que el número de leucocitos, linfocitos T, linfocitos B y complemento C3 era mayor en el grupo control respecto a los otros dos.

Por otro lado, *Scanga et al (1998)*, realizaron un estudio comparativo de dos muestras de mujeres, una que pierde peso exclusivamente a través de una dieta hipocalórica, y otro con dieta hipocalórica añadiendo ejercicio físico. Refieren que la pérdida de peso a través de restricción calórica suprime la actividad de las células NK killers, las cuales son un tipo de linfocito que juega un rol importante sobre el reconocimiento inmunológico, actuando sin una sensibilización previa para reconocer y destruir las células blanco de un modo inespecífico. Pero, estos autores también refieren que asociando la dieta a un programa de ejercicio aeróbico y de resistencia de intensidad ligera-moderada, se previenen de los efectos en detrimento que produce la pérdida de peso sobre actividad de las células NK killer. Es decir, el aparente descenso de la actividad de células NK asociada a la pérdida de peso puede compensarse con la práctica de ejercicio físico moderado.

2.2.1.1.6. Psicosocial

La práctica de ejercicio físico tiene consecuencias beneficiosas a corto y largo plazo que constituyen un factor importante en la motivación al propio ejercicio y contribuyen significativamente a la salud de las poblaciones clínicas y no clínicas (*van Amersfoort, 1996*). Existen tres áreas en las que existe un vínculo sólido entre la actividad física y la salud mental:

- 1 . Reduce la ansiedad y depresión
- 2 . Incrementa los sentimientos de autoestima, y en particular de aquellos relacionados con la apariencia física
- 3 . Mejora la capacidad para afrontar el stress psicosocial, lo que a su vez lleva a un aumento del rendimiento laboral.

Aún no se conocen en profundidad los mecanismos por los cuales se producen estos beneficios. Las expectativas, la percepción de dominio del

ejercicio, la satisfacción por los resultados y el mantenimiento de éstos son factores que podrían explicar la motivación y adherencia al ejercicio físico.

Cabe destacar también la importancia del refuerzo social, tanto de la familia, amigos y profesionales de la salud en relación al ejercicio físico.

Tipo de Beneficios	Mejora	Disminuye
<i>Beneficios Cardiovasculares</i>	Rendimiento cardíaco Retorno venoso	Incidencia enfermedades coronarias Tromboembolismo TA sistólica y diastólica
<i>Beneficios Respiratorios</i>	Trabajo respiratorio Función respiratoria (↑capacidad y/o resistencia funcional)	Gravedad de disnea
<i>Beneficios Apto. Locomotor</i>	Fuerza y Elasticidad de músculos, tendones y ligamentos Amplitud y flexibilidad articular Metabolismo mineral cálcico	Efectos adversos de artrosis
<i>Beneficios sobre sist. Endocrino-metabólico</i>	Regulación metabolismo lipídico Control sobrepeso Regulación metabolismo glicídico Regulación hiperuricemia	Grasa corporal
<i>Beneficios Inmunológicos</i>	Resistencia a infecciones ↑ nº leucocitos, linfocitos T y B, sistema complemento C ₃ y actividad NK killers, cuando es ejercicio no intenso ni prolongado	
<i>Beneficios Psicosociales</i>	Autoestima Respuesta al stress psicosocial Rendimiento laboral	Ansiedad Depresión

Tabla 2: Beneficios de la actividad física en la población general

2.2.1.2. Beneficios de la actividad física regular en personas con SD

Los beneficios que una población con SD puede obtener con la actividad física no se han estudiado directamente, sino que se suelen deducir de los beneficios que se pueden encontrar en la población general. Además, en ciertos aspectos, puede llegar a haber controversia por los resultados de otras investigaciones.

2.2.1.2.1. Aparato Respiratorio

Los individuos con SD pueden tener un efecto positivo de la actividad física frente al aparato respiratorio, ya que debido a sus especial anatomía, el trabajo respiratorio suele ser deficiente. Por tanto, al practicar deporte, estas personas presentarían una mejoría del trabajo respiratorio.

2.2.1.2.2. Aparato Locomotor

Hay una mejoría de los niveles de fuerza después de un programa de entrenamiento (*Rimmer y Kelly, 1991; Croce y Horvat, 1992; Suomi, Surburg y Lecius, 1995*). Por tanto, es un factor positivo añadido de cara al mundo laboral.

Al igual que en población general, podría haber un retraso en la aparición de osteoporosis gracias a la actividad física, así como menores efectos de la artrosis. En cambio, se debe destacar que en la población con SD no se va a buscar un aumento de la movilidad articular cuando existe una hiperlaxitud, sino que lo que se pretende es realizar un aumento del trabajo muscular para reforzar las articulaciones, mejorar la postura del individuo y evitar la hipermovilidad articular, frenando la hipotonía muscular propia del SD.

2.2.1.2.3. Metabolismo

Si tuviésemos en cuenta la respuesta del organismo frente al metabolismo lipídico en la población general, se deduce que existiría una

mejoría de este metabolismo, así como sobre control del sobrepeso, siendo beneficioso también en caso de diabetes y de hiperuricemia. Pero a la vista de las cifras del perfil lipídico que las personas con SD presentan, se aprecia una incongruencia, ya que su perfil lipídico es totalmente opuesto al que coincide con un alto riesgo cardiovascular. Es más, estudios sobre la prevalencia de enfermedades arterioscleróticas (*Murdoch et al, 1977; Ylä-Herttuala et al, 1989*), afirman que el riesgo de enfermedad coronaria no puede ser explicada por el perfil lipídico en personas con SD.

2.2.1.2.4. Psicosocial

Desde el punto de vista psicológico, los efectos del ejercicio físico en la mejora del concepto de sí mismos y en las conductas asociadas a la inteligencia en las personas con DP son esperanzadores. Aunque parece ser que estos niveles son algo más que la mejoría del nivel de fitness, existen pocas investigaciones al respecto (*Van Amersfoort, 1996*).

Cabe destacar los amplios efectos a nivel de salud mental, sobre todo en cuanto a la autoestima, la sociabilidad y el mundo laboral. También es evidente un desarrollo de procesos cognitivos a partir y a través de la práctica deportiva. Por tanto, con la práctica de ejercicio físico, es posible obtener los siguientes logros:

1. Mejorar el estado general de salud física y psíquica.
2. Iniciarse en la práctica deportiva y aprender a practicar actividad física individualmente o en equipo.
3. Experimentar una deceleración en el ritmo de vida frente a las exigencias de la competitividad.
4. Disminuir y canalizar la agresividad verbal y física.

5. Aplicar los conocimientos y habilidades motrices durante la práctica de actividad física.
6. Desarrollar la memoria motriz.
7. Aprender a reflexionar y a programar las respuestas antes de actuar.
8. Organizar el tiempo de cada actividad en concreto.
9. Desarrollar o mejorar el autocontrol y frenar la impulsividad.
10. Potenciar el grado de socialización, mejorando la relación con los demás.
11. Respetar las opiniones de los demás y asumir las decisiones tomadas por la mayoría.
12. Aumentar el grado de autoestima.
13. Aprender a cuidar las herramientas y materiales que se utilicen en las actividades, respetando el entorno de práctica deportiva.
14. Aprender a cuidar la integridad y salud de sus compañeros de práctica deportiva.
15. Adquirir hábitos: higiénicos, dietéticos, de orden, de respeto a normas, de respeto a los demás, de convivencia y de diálogo.

2.2.2. Actividad física practicada por población con Síndrome de Down

Todas las personas, con mayor o menor intensidad, desarrollan un nivel de actividad física. La vida cotidiana conlleva a la necesidad de movimiento constante, a pesar de que últimamente la vida se ha ido convirtiendo cada vez más en sedentaria. Es en el momento en que se quiere programar esta actividad física cuando se ha de comenzar a controlarla para que sea lo más beneficiosa posible, y no perjudicial. Muchas veces, sin entrar en el terreno de la competición y el alto rendimiento, esta actividad llega a unos niveles muy altos de requerimientos del organismo. Por eso es importante no tener sólo en cuenta a la población deportista de élite, sino a todos aquellos que se han involucrado en un programa cualquiera de práctica de ejercicio, ya que los riesgos que se asumen cuando se practica una actividad física de forma incontrolada son muchos, desde problemas cardíacos (síncopes, arritmias, muerte súbita, entre otros) hasta lesiones por sobrecarga (esguinces, contracturas musculares, roturas fibrilares o por stress), o alteraciones metabólicas (deshidratación, hipoglucemia), hipertermia, anemias y lipotimias entre otros.

Se entiende por actividad física cualquier acción que ponga en movimiento nuestro organismo. Cuando esta actividad física se practica con regularidad, siguiendo unas pautas de entrenamiento determinado, consideramos que se está realizando ejercicio físico. La actividad física y el ejercicio empiezan a ser deporte cuando esta actividad está delimitada y reglada por normas (Pérez, 1994), para pasar posteriormente a la competición.

2.2.2.1. Nivel de práctica deportiva

Los diferentes niveles de práctica deportiva se pueden apreciar tanto en población general como en población con DP. Así, se pueden esquematizar tres grandes grupos en cuanto a sus objetivos y categorización: amateur,

formativo y competitivo. El deporte *amateur* (de tiempo libre o de ocio), el más común, el cual pretende solamente ser realizado para obtener una forma agradable de pasar el tiempo, aprovechando los beneficios tanto físicos como psíquicos que ello pueda comportar. No hay ningún tipo de competición con otros individuos; sin embargo, existe un deseo de superación personal y una motivación que les lleva a un aprendizaje de ciertas técnicas para mejorar la ejecución de la actividad que practican. Estas ganas de superación lleva a hacer el deporte a un nivel máximo de ejecución, llegando a considerarse una competición consigo mismo. Es por eso que estas personas, entre ellas las con SD, al poner tanta ilusión en lo que hacen, practican el deporte con una alta intensidad, y por tanto, es indispensable una buena revisión médico-deportiva para que esta práctica sea lo más idónea posible.

En el caso de deporte *amateur*, teóricamente se puede practicar cualquier tipo de deporte, siempre al nivel óptimo e individualizado para la persona que lo hace. Si fuera necesario, se harían modificaciones y adaptaciones, sobre todo del material a utilizar, así como de las reglas, ya que al no ser competitivo, éstas podrían ser menos rígidas. Si fueran deportes que conllevan cierto riesgo, siempre es recomendable realizarlo en compañía de alguna persona capacitada y con conocimientos suficientes para evitar todo peligro posible.

El tipo de deporte *escolar* o formativo, que está integrado dentro de una edad que va desde los 6 a los 18 años, puede considerarse que es una actividad física con una frecuencia y un volumen determinados y sistematizados. Para explicar el tipo de ejercicios que realizan, es necesario referirse a lo que en la Reforma Educativa actual se conoce como la adecuación curricular. Consiste en una serie de pautas y ejercicios, ya sea en forma de juego o de tareas individualizadas y específicas, que junto a una clase de niños sin DP se realizan, evaluando independientemente la mejoría individual de cada uno. No deja de ser una forma de integración o de inclusión, ya que está ideado para niños con discapacidades que

reciben una enseñanza en colegios no especializados. Todo ello es muy favorable para controlar realmente lo que hace esta persona, ya que se puede controlar la cantidad y calidad del ejercicio que practican, al menos dentro del horario escolar.

En cuanto al deporte de tipo *competitivo*, se ha de diferenciar entre el deporte reglado y el deporte adaptado. El primero se rige por las reglas federativas nacionales y/o internacionales, así como de las categorías propias del deporte; mientras que el adaptado se rige por reglas más específicas, dependiendo no sólo de la edad y sexo, sino también del tipo de discapacidad; incluso, según las necesidades, pueden existir adaptaciones al material que se utiliza.

Habría que añadir, además, el deporte como terapia (deporte *terapéutico*), en el cual la actividad física constituye la forma más natural del ejercicio curativo, y se usa con éxito como complemento de los métodos tradicionales. La ventaja radica en su valor recreativo (*Pérez, 1994*)

2.2.2.2. Tipo de actividad física: deportiva, actividades tradicionales y otras

En la actualidad, es cada vez más frecuente observar que el número de personas con DP que practican deporte va creciendo. Del mismo modo, también se puede observar que la gama de deportes va en aumento; desde los clásicos, como pueden ser la natación o el atletismo, hasta los más actuales, como deportes de aventura.

No existe un límite claro entre cuál se puede y cuál no se puede practicar, todo depende de cada individuo y de las circunstancias que le rodean. No por ello quiere decir que todos son igualmente saludables; de hecho, hacer deporte es bueno, pero los excesos y riesgos también se pagan. Aquí nos encontramos con la problemática añadida de que al prohibir un tipo de deporte se haga por razones específicas, y no se piense simplemente que tal recomendación se está dando porque es una persona

con DP, hiriendo de esta forma ciertas susceptibilidades.

Se debe tener en cuenta, que al igual que en personas sin discapacidad existen limitaciones físicas para practicar ciertos deporte (como la edad, HTA o miopía), en personas con SD también existen otras contraindicaciones, como por ejemplo la luxación atlo-axoidea. Del mismo modo que existen ciertos deportes prohibidos en población general a determinadas edades o incluso algunos en los cuales se realiza un test previo de tipo psico-técnico para ver el grado de madurez del individuo, en el SD se ha vigilar, sobre todo aquellos que comportan un riesgo para sí mismos o a otras personas (como el tiro olímpico), o que se practican en solitario (vela), los cuales, si se practican, han de hacerse siempre con acompañante.

Incluso hay que destacar que muchas otras actividades lúdicas y laborales implican un trabajo físico importante. Así, las danzas tradicionales (esbarts), los bailes de salón, los Castellers, las actividades teatrales, tan en boga hoy en día, pueden suponer un verdadero esfuerzo físico. Del mismo modo, es importante considerar el tipo de trabajo diario, pues no es lo mismo trabajar en un despacho sin requerir esfuerzo físico, que estar de jardinero u obrero de la construcción, lo cual conlleva una gran actividad física. Para los individuos con DP el hecho de tener éxito o fracasar en el mundo laboral puede depender directamente de su capacidad y habilidad para mantener largos periodos de trabajo físico, y ésto está relacionado tanto con la fuerza muscular como con la capacidad cardiorespiratoria (*Fernhall, 1993; Pitteti, Rimmer y Fernhall, 1993; Rimmer, Braddock y Pitetti, 1996*).

Así, las metas de los programas deportivos deben ser dirigidas hacia las dotes personales de cada participante. Con el fin de asegurar los resultados, el programa debe ser desarrollado en torno a ciertos objetivos básicos. Lo primordial es conseguir una buena forma física y un correcto estado de salud. Se ha de intentar alcanzar el potencial personal más alto posible, teniendo unas expectativas que deben estar a la altura del

individuo para que el sentido del éxito y logro estén al alcance de cada participante. Las metas son importantes en cualquier proceso de aprendizaje (*Pérez, 1994*), y han de ser, sobre todo, realistas. La actividad física ha de estar programada y cuantificada; asimismo, ha de contar con unos objetivos muy concretos, incluso no siendo competitiva, sino de simple ocio. Habría que plantearse cuál puede ser la respuesta funcional en personas con SD al ejercicio, cuando se sabe que esta actividad aumenta la perfusión sanguínea, no sólo a nivel muscular, sino a nivel de otros sistemas (*Perán, 1997*)

Al trabajar con población con DP, nunca puede darse nada por supuesto, tanto por bueno como por malo (*Pérez, 1994*). Muchas veces ni los propios padres conocen la potencialidad ni la capacidad que sus hijos tienen ante la práctica deportiva (*Perán, 1997*). Cada paso o meta puede ser muy difícil de conseguir para la persona con DP, aunque a simple vista parezca muy sencillo (*Pérez, 1994*). Es la constancia lo que hace aprender y alcanzar los objetivos, muchas veces sorprendiendo con los resultados obtenidos. Se debe considerar a la persona con DP capaz de realizar cualquier tipo de actividad reglada, teniendo siempre presente que su capacidad de rendimiento físico va a venir moderada por el porcentaje de disminución que presente (*Pérez, 1994*).

2.2.2.3. Recomendaciones especiales en SD para la práctica de ejercicio físico:

Guerra et al (1996) presentaron unas recomendaciones de cara a la práctica deportiva en población con SD, dependiendo en parte de las patologías que pudiesen existir en esta población. Así, especificaron que se han de practicar con cautela y precaución, caso de existir un problema o una patología ya conocidos previamente, en los siguientes casos:

2.2.2.3.1. Micosis:

En todos los deportes y actividad física en general, ya que la población

con SD tiende a presentar más fácilmente infecciones dérmicas. Por tanto, hay que ir con cautela no sólo en los deportes acuáticos, sino en cualquiera, pues existe riesgo dentro de las duchas, ya sea en los pies, ya sea por intercambio fortuito de toallas. También existe riesgo de lesiones por sudoración que luego serán más susceptibles a contagio micótico.

2.2.2.3.2. Alteraciones visuales

1.- Deportes con pelota: porque no pueden verla bien, o porque la lancen sin dirigirla correctamente. A veces se utilizan modificaciones, usando pelotas de mayor tamaño, de colores vivos o de materiales blandos. No son deportes que estén específicamente prohibidos, pero sí deben ser practicados con cautela.

2.- Deportes de contacto: conllevan el peligro de golpes y/o contusiones de forma directa sobre la vista o sobre las gafas (si se utilizan).

3.- Trabajo de fuerza isométrica: el cual está contraindicado en caso de miopía importante.

2.2.2.3.3. Inestabilidad Atlo-axoidea:

En general, todos aquellos deportes que requieran movimientos bruscos a nivel de cuello, especialmente todos los deportes prohibidos por Special Olympics. Como opinión personal, habría que ser cauteloso a la hora de prohibir y/o permitir ciertos deportes de forma generalizada, sin individualizar la práctica, dado que muchas veces se les está quitando la oportunidad de beneficiarse de ciertos aspectos que son mucho más positivos que el mero hecho de practicar un deporte prohibido. Como ejemplo, equitación, que en la actualidad se aplica como hipoterapia. Se conocen los beneficios que puede producir el contacto con animales en esta población. Muchas veces son personas que tan sólo serán capaces de relacionarse con el caballo participando de las actividades para su cuidado, a veces sin siquiera llegar a montarlo. Otras veces sólo serán capaces de montar al paso, pero ni tan siquiera solos. ¿Puede existir un "alto" riesgo

real? Eso se ha de valorar de forma exclusiva para cada persona, teniendo en cuenta los diversos factores que rodean esta actividad conjuntamente con el individuo, y condicionándola a este último.

2.2.2.3.4. HTA:

El trabajo de fuerza isométrica produce una contracción mantenida de la musculatura que produce un efecto contraproducente sobre la TA.

2.2.2.3.5. Alteraciones del raquis:

Deportes asimétricos, pues se trabaja de una forma desigual respecto a los lados del cuerpo, produciendo un desarrollo mayor de un grupo muscular de un lado respecto al lado contrario, creando así un desequilibrio que puede agravar una desviación ya preexistente, o crear alteraciones de nueva aparición.

2.2.2.3.6. Alteraciones otorrinolaringológicas (ORL):

Deportes acuáticos, no sólo por las alteraciones propias que el SD puede presentar, sino por la mayor frecuencia a sufrir trastornos óticos, especialmente si el tímpano está perforado.

2.2.2.3.7. Alteraciones neurológicas

1.- Deportes acuáticos: por el riesgo que comporta el encontrarse en un medio no habitual; por tanto, si la alteración neurológica da sintomatología de una forma brusca, la persona podría sufrir un accidente dentro del agua.

2.- Deportes de Aventura: por las mismas razones que en el medio acuático, añadiendo además que los deportes de aventura suelen practicarse en zonas más aisladas y lejanas de zonas habitadas; por tanto, la llegada de ayuda suele tener dificultades.

3.- Deportes de contacto: por el daño directo que pueden causar sobre la zona alterada. Además, los golpes pueden ser el gatillo desencadenante de

una crisis epiléptica, una pérdida de conciencia u otras alteraciones.

2.2.2.4. Deportes y sus categorías:

El DP, dentro del ámbito deportivo y en caso de estar físicamente sano, está plenamente capacitado para practicar cualquier modalidad deportiva. Las limitaciones vienen dadas por la restricción en la aplicación de las normas que rigen los diversos deportes, y no por su práctica en sí misma.

En España, las dos entidades más importantes que promueven la práctica de deporte a nivel de DP son ANDE (Asociación Nacional del Deporte Especial) y Special Olympics, en Catalunya a través de Associació Catalana d'Esports i Lleure (ACELL). La filosofía de ambas entidades difiere en cuanto a la competitividad. ANDE es un organismo que se rige por la Federación Internacional de Deporte para Discapacitados Psíquicos (INAS-FID), la cual establece una competición más estricta en cuanto a la demanda de rendimiento, acorde a las reglas federativas específicas de cada deporte. En ACELL se practica un deporte de tipo participativo, siguiendo las reglas propias de Special Olympics.

Por lo tanto, las categorías de los deportes practicados según ambas entidades también varía ligeramente.

2.2.2.4.1. ANDE:

ANDE tiene categorías según el nivel motor del participante, dividiéndolas en (*Pérez, 1994*):

1. Deporte de Competición: nivel más alto de práctica siguiendo todas las normas federativas de cada deporte.
2. Deporte Adaptado: cuando existen problemas tanto a nivel de comprensión como a nivel físico. Se siguen las reglas fundamentales del deporte y se adaptan otras, pero siempre

manteniendo el espíritu propio del deporte.

3. Deporte Lúdico: cuando existe una profunda limitación ya sea de tipo mental o motriz, no existen reglas que limiten a la actividad, la cual tiene un objetivo final simple, como es el llegar a meta, marcar gol o encestar.
4. Deporte Terapéutico: además de los beneficios propios del deporte, se obtiene una mejoría de las alteraciones funcionales que puede presentar el individuo.

Los principales deportes practicados en ANDE son:

1. Individuales: atletismo, natación y otros como ajedrez, badminton, ciclismo, esquí, gimnasia, judo, tenis, tiro con arco y tiro olímpico, entre otros.
2. Colectivos: baloncesto, fútbol sala, tenis mesa, balonmano, voleibol, fútbol a 11.

2.2.2.4.2. Special Olympics

Special Olympics (*Special Olympics Inc. 1988; Hernández, 1993*) tiene unas reglas de juego confeccionadas para proteger a los atletas en cuanto a que la competición sea justa y equitativa.

Los deportes practicados pueden ser individuales y de equipo; y éstos, a su vez, según la temporada, se dividen en deportes de invierno y de verano.

1. Los de verano son: natación, atletismo, baloncesto, petanca o bolos, equitación, fútbol, gimnasia, patinaje sobre ruedas, softball, voleibol.

2. Los de invierno son: esquí alpino y de fondo, patinaje artístico y de velocidad, hockey.

La clasificación de los atletas está en función de su marca personal y de su edad, siendo los grupos de edad los siguientes:

- ◆ Mínimos: 8-11 años
- ◆ Infantiles: 12-15 años
- ◆ Juveniles: 16-21 años
- ◆ Absolutos: 22-29 años
- ◆ Seniors: mayores de 30 años

Además existen unas pruebas no competitivas que son:

- ◆ Pruebas motrices
- ◆ Pruebas adaptadas de fútbol-sala
- ◆ Pruebas adaptadas de baloncesto

2.2.2.5. Deportes prohibidos:

ANDE, en principio, no prohíbe directamente ningún tipo de deporte, porque considera que las limitaciones para su práctica van marcadas de forma individual; por tanto, si una persona no es capaz de practicar el deporte siguiendo las normas de la federación, pasaría a practicar este deporte de una forma modificada y adaptada.

Special Olympics considera que los eventos y deportes prohibidos son actividades en las cuales el comité médico deportivo ha determinado que no reúnen las normas mínimas de salud y seguridad. Este comité encuentra que estos deportes exponen a los atletas a un riesgo innecesariamente alto de lesión, especialmente lesiones que dejan secuelas durante toda la vida.

También existen en Special Olympics ciertas razones filosóficas para prohibir un deporte; así, los deportes de combate están en directo conflicto con los principios básicos de Special Olympics y no son incluidos. Entre los deportes prohibidos por Special Olympics se encuentran:

- ◆ Atletismo: pruebas de lanzamiento (Javalina, Disco, Martillo) y prueba de salto con pértiga
- ◆ Boxeo
- ◆ Saltos ornamentales
- ◆ Artes marciales
- ◆ Esgrima
- ◆ Tiro al blanco
- ◆ Deportes de contacto: rugby, fútbol americano
- ◆ Esquí: Salto de trampolín

También se tiene en consideración todos aquellos deportes prohibidos por Special Olympics en caso de que un individuo con SD presente inestabilidad atlo-axoidea, algunos de los cuales ya han sido citados:

- ◆ Equitación
- ◆ Gimnasia: acrobacias sobre suelo y aparatos, saltos sobre cama elástica, cualquier tipo de voltereta
- ◆ Buceo
- ◆ Pentatlón
- ◆ Natación: zambullida de cabeza y estilo mariposa
- ◆ Atletismo: Salto de altura
- ◆ Ski alpino
- ◆ Halterofilia

◆ Fútbol

En caso de no tener un diagnóstico seguro de inestabilidad atlo-axoidea se corre riesgo de lesión; por tanto, además de las actividades anteriores, en todas aquellas que supongan flexión y extensión de la columna cervical y que no están directamente prohibidas, será recomendable ser cuidadosos a la hora de practicarlos (castellers y aerobic entre otras).

Existen otros deportes que tienen algunas reglas limitantes a la hora de practicarlas, y generalmente se debe ir con cautela para mantener la seguridad de los deportistas. Por ejemplo, la vela es un deporte que una persona con DP podrá practicar, pero siempre acompañado de una persona sin DP; así, también se recomienda en caso de practicar deportes de aventura que siempre sea con compañía tutelada.

2.3. Valoración Funcional

2.3.1. Concepto y contenidos

Se considera que una Evaluación Médico Deportiva debe abordar dos grandes aspectos. Una parte consiste en un examen médico general, y que sirve para evaluar el estado de salud del individuo. Otra parte consiste en pruebas específicas (Valoración Funcional) que van a estudiar la adaptación del organismo sometido a un esfuerzo físico y psíquico determinado, controlándolo y cuantificándolo mediante una serie de variables biológicas (como frecuencia cardíaca (FC), TA, consumo de oxígeno (VO_2), entre otros) y parámetros biomecánicos (como longitud, trabajo, velocidad, fuerza, revoluciones) (*Rodas y Garrido, 1996*).

Entre los componentes más importantes de la condición física que pueden afectar a la salud y/o a la realización de actividad física se encuentran (*Fernhall, 1999*):

- 1 . Capacidad y Resistencia cardiovascular
- 2 . Fuerza y resistencia muscular
- 3 . Obesidad
- 4 . Habilidad motora

En lo específico, la valoración funcional tiene por objetivo:

1. Evaluar el estado de salud del individuo.
2. Evaluar la adaptación y capacidad funcional del sistema cardiovascular y respiratorio.
3. Conocer el nivel de condición física de base (fitness).
4. Estudio del perfil fisiológico.
5. Valoración, control y optimización del entrenamiento.

2.3.1.1. Cuestiones Generales

2.3.1.1.1. Anamnesis

Es necesario en toda persona a la cual se le realizará una revisión médico deportiva el responder a un cuestionario de salud, para así conocer los aspectos más importantes de esta persona y saber si hay ciertas cuestiones que necesitarán una investigación más detallada. Este historial deberá ser cumplimentado directamente por el deportista si es mayor de edad, o bien por sus padres o tutores (*Mac Dougall et al, 1995*).

Estos formularios en forma de encuesta facilitan a las personas el que anoten de forma sencilla, clara y escueta todas las incidencias clínicas y deportivas de su vida.

Se recogen antecedentes personales de enfermedad, lesiones, intervenciones quirúrgicas, alergias, etc. Se interroga sobre hábitos alimentarios, tóxicos y estilo de vida en general. Se pregunta sobre su vida deportiva, entrenamiento (tipo, volumen e intensidad), logros y material utilizado (*López-Silvarrey, Segovia y Martín, 1996*).

En el caso de población con DP se intenta ahondar en el conocimiento de la persona y el mundo que le rodea (entorno familiar, colegio, trabajo, ocio). Es también importante conocer las causas de su DP, y en caso de ser entidades bien conocidas, saber las características físicas y psicológicas de éstas.

2.3.1.1.2. Valoración del estado de salud

El objetivo primordial de la medicina del deporte es el de preservar la seguridad en la práctica de actividad física. Por tanto, uno de los puntos sobre el que se incidirá será el diagnóstico de patologías que el individuo pueda padecer, ya sean asintomáticas o sintomáticas, y que pudieran agravarse con el ejercicio. Se necesita saber si se debe limitar este ejercicio o si existe alguna alteración que pueda predisponer a la lesión (*Pons y Galilea, 1997*). Esto sucede, por ejemplo, en caso de asma, diabetes, patología cardiovascular o inestabilidad atlo-axoidea, entre otras.

Por tanto, para practicar ejercicio es indispensable contar con un buen estado de salud. Si existiese alguna problemática, ésta deberá estar mantenida bajo control médico.

Hasta ahora, cada vez que se desea evaluar a una persona con SD existe la dificultad de encontrar tests o cuestionarios que se puedan aplicar a esta población, ya que el punto de referencia suelen ser personas sin SD. Por eso es importante poder comparar el grupo entre ellos mismos, incluso sabiendo que pueden existir diferencias interindividuales.

2.3.1.2. Cuestiones Específicas

2.3.1.2.1. Valoración de la Composición Corporal

Cuando se trata del análisis de composición corporal, hay que tener en cuenta que unas técnicas pueden ser mejores que otras, pero ninguna poseerá el 100% de exactitud (*Plowman y Smith, 1997*).

Los métodos de valoración cineantropométricos existentes son (*Esparza, 1993*):

1. Directos:

Disección de cadáveres, aunque es una técnica difícil y no sin problemas. Desgraciadamente, no han sido utilizadas para determinar la validez de otras técnicas de laboratorio más usadas comúnmente (*Plowman y Smith, 1997*).

2. Indirectos:

- Pesada hidrostática: siguiendo el principio de Arquímedes, se calcula la densidad corporal. Es la técnica que se usa como criterio para el cálculo de la composición corporal (*ACSM, 1995*).
- Métodos antropométricos, que incluyen medidas de Talla, Peso y Circunferencias. Con ellos se pueden calcular índices indirectos de adiposidad, como son el Índice de Quetelet o Índice de Masa Corporal (IMC), el Índice Cintura/cadera y otros. Son simples medidas que proporcionan una alternativa práctica y barata para estimar la composición corporal, y así ser usadas frecuentemente en estudios clínicos y de condición física. Los resultados no son tan exactos como los de la pesada hidrostática (*ACSM, 1995*).
- Fórmulas derivadas del uso del peso, talla, pliegues cutáneos, perímetros musculares y diámetros óseos. La composición corporal determinada a través de pliegues presenta una buena correlación ($r \geq 0.80$) con la composición corporal calculada por pesada hidrostática. Se basa en el principio de que la cantidad de grasa subcutánea es

proporcional (alrededor del 50%) a la cantidad total de grasa corporal. Existen diversas ecuaciones de regresión desarrolladas para predecir la densidad corporal a partir de los pliegues. Muchas de estas ecuaciones son específicas para las poblaciones que han sido utilizadas (ACSM, 1995).

- TAC: tomografía axial computerizada
- RMN: resonancia magnética nuclear
- BEI: Impedancia bio-eléctrica
- TOBEC: conductividad eléctrica corporal total
- NIR: reactancia a los rayos infrarrojos
- Ultrasonidos
- Absorción de gases
- Espectrometría
- Excreción de metabolitos musculares: excreción de creatinina
- Bod Pod: cálculo de la densidad corporal basado en el desplazamiento de aire.

De todos estos métodos, los más ampliamente utilizados son los antropométricos y las ecuaciones para calcular la composición corporal a partir de pliegues cutáneos. Ello se debe a que son métodos sencillos, prácticos, baratos y que pueden abarcar amplias poblaciones.

2.3.1.2.2. Valoración de la Fuerza

Para valorar la fuerza existen diversas pruebas (*Mac Dougall et al, 1995*):

1. 1-RM: la fuerza de levantamiento de pesos, que suele medirse como el mayor peso que puede levantarse (una repetición máxima, o 1-RM) en un alcance de movimiento determinado. Los aparatos que pueden utilizarse son tanto pesas libres como máquinas.
2. Pruebas isométricas: para medir la fuerza producida por una contracción isométrica voluntaria máxima. Los aparatos para evaluarla son los dinamómetros isométricos.
3. Pruebas isocinéticas: son para medir la fuerza producida por contracciones concéntricas y excéntricas que van a una velocidad constante. El aparato utilizado para la valoración son los dinamómetros isocinéticos, los cuales ofrecen una resistencia ajustando con precisión la fuerza contra el mecanismo de resistencia, previniendo así una aceleración por encima de la velocidad estipulada.
4. Pruebas isotónicas: miden la fuerza o tensión constante. Un sistema isotónico controla la fuerza y mide la velocidad, al contrario que la isocinética.
5. Evaluación con velocidad y resistencia variables controladas, por ejemplo, a través de una filmación.
6. Evaluación del ciclo de elongación y contracción, para algunos movimientos deportivos como el salto o lanzamiento. Para ello se suele utilizar una plataforma de fuerza.

Todos estos métodos son muy utilizados, pero quizás los más conocidos son el dinamómetro isométrico de flexores de la mano (handgrip), los tests isocinéticos y la prueba de 1-RM.

2.3.1.2.3. Valoración de la Prueba de Esfuerzo

El ritmo al que el metabolismo aeróbico puede suministrar energía depende de dos factores: la capacidad química de los tejidos a la hora de utilizar el oxígeno para descomponer combustible, y las capacidades combinadas de los mecanismos pulmonar, cardíaco, sanguíneo, vascular y celular para transportar oxígeno hasta la maquinaria aeróbica del músculo (*Mac Dougall et al, 1995*).

La FC es la variable considerada como la más útil para calcular la condición aeróbica de una forma indirecta, ya que ofrece una respuesta bastante lineal al incremento de cargas de trabajo, y habitualmente alcanza los valores máximos a la misma intensidad de ejercicio a la que se consigue el consumo máximo de oxígeno (VO_2 máx) (*Astrand y Rodahl, 1986*).

Un aumento progresivo en el ritmo de gasto de energía a lo largo de un ejercicio provocará un aumento progresivo de las funciones aeróbica y anaeróbica hasta alcanzar el máximo aeróbico. Este máximo se puede identificar como el punto en el que deja de incrementarse la producción de energía aeróbica o la admisión de oxígeno pulmonar, aunque se aumente la intensidad del ejercicio. Sólo puede afirmarse que se ha alcanzado una potencia aeróbica máxima cuando se observa una estabilización o empieza a descender a pesar de que el ritmo de trabajo siga aumentando (*Mac Dougall et al, 1995*).

La medida del VO_2 máx requiere un análisis del aire espirado en muestras recogidas mientras el sujeto realiza un ejercicio a intensidades progresivas. Ya que la medición directa de VO_2 máx frecuentemente no es posible, se han desarrollado muchos métodos de estimación del VO_2 máx. Estos tests han sido validados, bien examinando la correlación entre el VO_2 máx directo y el VO_2 máx estimado de respuestas fisiológicas a ejercicios submáximos (por ejemplo la frecuencia cardíaca a una potencia determinada), o bien, examinando la correlación entre el VO_2 máx directo y

la propia prueba, como, por ejemplo, el tiempo en correr 1 milla, o el tiempo que tarda en llegar a la extenuación usando un protocolo estándar (ACSM, 1995).

El análisis directo de los gases espirados es el método más exacto para la determinación del VO_2 máx. Debido a su alto costo, al requerir personal especializado y al requerir gran cantidad de tiempo, generalmente es utilizado sólo en investigación o para uso clínico. Para medirlo se usa el procedimiento *de espirometría con circuito abierto*. La espirometría con circuito abierto quiere decir que el sujeto inspira aire del habitáculo y espira dentro de un sistema que recoge y mide los gases. Al lado de una válvula respiratoria con una boquilla (que provee un flujo unidireccional), una pinza para la nariz (que asegura que todo el intercambio de gases se produce dentro de la boca), y los tubos necesarios en ese sistema, hay que añadir tres piezas básicas del equipo:

1. Un aparato de medida del aire espirado o inspirado en un tiempo fijo, como un gasómetro. Este volumen debe ser corregido a condiciones estándar de Temperatura, Presión y Sequedad (STPD)
2. Un analizador de oxígeno (O_2) que mida la fracción de O_2 en el aire espirado.
3. Un analizador de anhídrido carbónico (CO_2), que mida la fracción de CO_2 en el aire espirado.

Estas piezas individuales del equipo están generalmente integradas y con una interfase a un ordenador. La fracción de O_2 y CO_2 en el aire inspirado es constante y conocida (ACSM, 1995).

Los protocolos pueden ser continuos o discontinuos. Los continuos son etapas con aumento de trabajo progresivo sin intervalos de reposo, mientras que los discontinuos alternan etapas de trabajo con etapas de

reposo. A pesar de que los discontinuos suelen llegar más fácilmente a la meseta de VO_2 máx, requieren de mucho más tiempo para ser realizados, por lo cual se suelen preferir los protocolos continuos (ACSM, 1995; Mac Dougall et al, 1995).

Otra herramienta que se suele utilizar en la valoración de la prueba de esfuerzo es la escala de Borg, que consiste en una escala de percepción de ejercicio realizado, siempre de forma subjetiva, pero que se considera válido y fiable para monitorizar la tolerancia al ejercicio de los individuos. Correlaciona altamente los ratios de percepción del ejercicio con la FC en el ejercicio medido y con los valores de VO_2 máx calculados (ACSM, 1995). Estos test de percepción requieren un buen entendimiento por parte del sujeto que lo utiliza; existen adaptaciones para poblaciones infantiles, en las cuales, en vez de utilizar valores numéricos, utilizan imágenes gráficas. De todos modos, no están validadas en población con DP.

Resumiendo, las pruebas de esfuerzo pueden ser directas o indirectas (en laboratorio o en campo); maximales o submaximales, continuas o discontinuas, en diversos ergómetros, siendo los más frecuentes el cicloergómetro y la cinta ergométrica (o treadmill).

2.3.2. Respuesta fisiológica al esfuerzo de la persona con DP, con o sin SD.

Hasta hace poco, todos los estudios que se habían realizado no distinguían entre personas con DP con o sin SD. Es en la última década cuando se aprecia que la respuesta fisiológica al ejercicio de los individuos con SD es diferente al resto de personas con DP, pero sin SD. Esta respuesta fisiológica suele ser homogénea entre todos los individuos con SD.

2.3.2.1. Composición Corporal

Muchos estudios sobre composición corporal han usado simplemente el

sobrepeso como criterio de obesidad (*Fox y Rotatori, 1982*). Actualmente se define obesidad como el porcentaje de grasa corporal en el cual aumenta el riesgo de enfermedad (*ACSM, 1995*).

La prevalencia de obesidad es mayor en poblaciones con DP en comparación con la población sin discapacidad, independientemente del método utilizado para medirla. Esta prevalencia aumenta a medida que el nivel de disminución es menor y el nivel de independencia (autonomía) aumenta (*Fox and Rotatori, 1982; Kelly, Rimmer y Ness, 1986; Rimmer, Braddock y Fujiura, 1993*)

En los estudios de composición corporal de laboratorio con individuos con DP, se puede apreciar que aún hace falta investigar más. Así:

1. La pesada hidrostática tiene una alta fiabilidad ($r=0.98-0.99$) según *Rimmer, Kelly y Rosetsweig (1987)*, los cuales validaron la fórmula de *Durnin y Womersley (1974)* como la mejor en hombres para calcular el %graso a través de la medición de pliegues, con un $r=0.84$ ($SEE= 4.13$). Mientras que la más idónea para mujeres fue la fórmula de *Jackson, Pollock y Ward (1980)* con un $r=0.92$ ($SEE= 2.52$)
2. La absorciometría, o DEXA scan, es altamente fiable en población general, pero se desconoce a nivel de población con DP.
3. Bod Pod se muestra válido y fiable en población general, pero también se desconoce en población con discapacidad.

En cuanto a los tests de campo para el estudio de composición corporal:

1. El peso corporal y el IMC son altamente fiables. El IMC permite comparaciones con otras poblaciones para estudios de riesgos de enfermedad.

2. Pliegues cutáneos: son válidos y fiables
3. Bioimpedancia eléctrica: se desconoce la validez y fiabilidad en población con DP.
4. Rayos infrarrojos: tampoco se sabe si son válidos y fiables en DP.

Los individuos con DP presentan un IMC mayor que los de su misma edad pero sin discapacidad (*Simila y Niskanen, 1991 citado por Pitetti et al, 1993*).

La prevalencia de obesidad es mayor en individuos con DP, y ésta suele ser mayor en individuos con SD respecto a todos los individuos con DP en general. *Rimmer et al (1993)* refieren que el 27.5% de hombres y el 58.5% de mujeres de su estudio con personas con DP eran obesos en comparación con las estadísticas de 1973 del Centro Nacional de Salud (USA). Aunque, paradójicamente, estos mismos autores refieren que no existen diferencias entre DP con y sin SD (*Rimmer et al, 1992*), encontrando que el 42% de hombres y el 61% de mujeres eran obesos.

Kelly et al (1986) usaron ecuaciones de regresión para estimar el porcentaje de grasa corporal en un grupo de 553 personas con DP residentes en una institución y que presentaban distintos grados de disminución, sin distinguir entre SD y no SD. Utilizaron la ecuación de *Jackson y Pollock (1978)* en hombres y la de *Jackson et al (1980)* en mujeres. Este estudio reveló que un 45.2% de hombres y un 50.5% de mujeres eran obesos. El porcentaje graso era significativamente superior en mujeres que hombres. También refieren que, a medida que el porcentaje de DP varía de profundo a ligero, la prevalencia de obesidad aumenta en ambos sexos.

Burkett, Phillips y Colt (1994b) compararon tres métodos de evaluación de composición corporal: a través de pliegues, por impedancia bioeléctrica y con rayos infrarrojos. En hombres no hubo diferencia significativa,

mientras en mujeres sí que apareció una diferencia entre el cálculo mediante pliegues y los otros dos sistemas.

De todos modos, en la literatura sobre obesidad en DP no se han usado criterios homogéneos, ni tan siquiera medidas e índices iguales, por tanto es difícil comparar los resultados entre estos estudios, ya que son inconsistentes con los criterios de sobrepeso y obesidad utilizados.

Se ha de tener en cuenta que con sólo entrenamiento y actividad física no se producen cambios apreciables en el IMC o el %graso, sino que se necesita añadir una intervención dietética para conseguir disminuir los valores. (*Croce, 1990; Pitetti y Tan, 1991; Burkett, Phillips y Colt, 1994a*)

2.3.2.2. Dinamometría

La fuerza muscular es menor en individuos con DP en todos los grupos de edad (*Pitetti et al, 1992b; Pitetti et al, 1993*).

La fuerza muscular se relaciona tanto a la capacidad aeróbica como a la carrera de fondo (resistencia) en individuos con DP, pero no en población sin discapacidad (*Pitetti et al, 1992b*).

La valoración de la fuerza en personas con DP ha sido realizada por medio de los siguientes tests:

- 1 . Tests isocinéticos, tanto para brazos como para piernas
- 2 . Test de 1-RM en máquinas de pesas
- 3 . Dinamometría isométrica lumbar y de piernas
- 4 . Dinamometría de flexores de las manos (hand-grip)
- 5 . Abdominales para valorar la resistencia muscular (sit-ups)

6. Flexión de brazos (push-ups)

Aunque las pruebas de abdominales y de flexión de brazos se usan para evaluar la fuerza, en realidad no miden la fuerza, sino la resistencia muscular.

Los tests isocinéticos, tests realizados en laboratorio, son válidos y fiables con un coeficiente de fiabilidad del 0.72-0.92 (*Pitetti et al, 1992b*) o del 0.82-0.99 (*Suomi, 1998*). Son usados mayormente para estudios de investigación y para rehabilitación, ya que se utiliza maquinaria que no está al alcance de toda la población.

Los tests 1-RM, los cuales se pueden realizar tanto en laboratorio como en un centro de fitness, son válidos y fiables con un coeficiente de fiabilidad del 0.95-0.99 (*Rimmer y Kelly, 1991*), utilizándose principalmente para la creación de programas de entrenamiento de fuerza.

El estudio de dinamometría isométrica tiene precursores en *Nordgren (1970, 1971)*, quien la incluyó para investigar la potencialidad de personas con DP en adaptarse a una vida normal incluyendo trabajo industrial y actividades sociales. Son pruebas que se encuentran incluidas en diversas baterías de valoración de la condición física.

La dinamometría isométrica a nivel lumbar y de piernas se muestra válida. En personas con SD activas se obtienen resultados superiores en comparación con las sedentarias (*Guerra et al, 1998*). Esta prueba podría ser útil, potencialmente, para test de campo, aunque la fiabilidad en población con DP no se conoce.

La dinamometría isométrica de flexores de manos (hand-grip) es altamente fiable con coeficientes de fiabilidad entre 0.88-0.92 (*Reid, Montgomery y Seidl, 1985; Guerra et al, 1998*). No hay estudios que relacionen esta prueba con la salud o con la actividad en poblaciones sin DP, por lo tanto, no sería útil para controlar estas características.

La prueba de abdominales no es fiable, mostrando un coeficiente de fiabilidad de 0.63-0.69, considerado bajo (*Reid et al, 1985; Guerra et al, 1998*).

La flexión de brazos muestra un coeficiente de fiabilidad del 0.62, lo cual también se considera bajo (*Reid et al, 1985*). Esto significa que deberían hacerse más estudios al respecto.

Actualmente sólo existen pruebas válidas y fiables en individuos con DP para medir la fuerza (test isocinéticos y 1-RM); pero no existen tests musculares válidos ni fiables para medir la resistencia muscular desarrollada por personas con DP.

Como ya ha sido comentado, los individuos con DP presentan niveles pobres de fuerza y resistencia, siendo mucho más pobres en los individuos con SD. Así:

Pitetti et al (1992b), en un estudio de dinamometría isocinética de brazos y piernas, entre una población con DP y otra sedentaria sin discapacidad, refieren que la población con DP presentó, respecto a los sedentarios sin discapacidad, valores más bajos de fuerza tanto en brazos como en piernas. Y los valores de fuerza de piernas fue aún más bajo en los individuos con SD respecto a los con DP sin SD.

Croce et al (1996) realizaron un estudio de fuerza isocinética en el que compararon tres grupos de sujetos: un grupo control sedentario sin DP, un grupo con DP sin SD y un tercer grupo con DP y con SD. Refieren que el grupo control de personas sedentarias mostró valores significativamente mayores de fuerza que una población con DP. Aunque no existía diferencia significativa entre el grupo sin SD y el con SD, éstos últimos presentaron valores inferiores.

Últimamente, *Horvat et al (1999)* compararon la fuerza isocinética de rodilla (flexión y extensión) entre un grupo de jóvenes sin DP y otro grupo de jóvenes con DP. Los resultados de este estudio sugieren que la fuerza

de extensión de la rodilla es mayor en los sin DP, y que el trabajo total realizado es menor en DP. Concluyen diciendo que los parámetros de producción de fuerza en individuos con DP no son consistentes y no siguen los mismas pautas o modelos que los sin DP.

Pitetti y Boneh (1995) compararon el fitness cardiovascular a la fuerza de piernas en adultos con DP, con y sin SD, demostrando una relación significativamente positiva entre el $VO_2\text{max}$ y la fuerza isocinética de piernas ($r=0.61$). Esta relación fue aún mayor en individuos con SD ($r=0.84$), sugiriendo que la fuerza de piernas puede influir directamente sobre el $VO_2\text{max}$.

Pitetti y Fernhall (1997), hicieron el mismo estudio en niños, es decir, vieron la relación que existía entre la fuerza de piernas y la capacidad aeróbica en niños con DP, encontrando que la fuerza de piernas puede contribuir a tener una buena condición física. Es más, esta fuerza de piernas puede ser un factor limitante del $VO_2\text{max}$, ya que los pobres valores de fuerza pueden impedir llegar a altas intensidades de trabajo.

Estos niveles se pueden (*Rimmer y Kelly, 1991; Croce y Horvat, 1992; Suomi et al, 1995*) y se deben mejorar con el entrenamiento, ya que se sabe que la fuerza es imprescindible para la vida cotidiana, así como para el trabajo y el ocio. De hecho, se han demostrado correlaciones positivas entre la fuerza muscular y la actividad laboral industrial en personas con DP (*Nordgren y Backstrom, 1971, citado por Pitetti et al, 1993*)

2.3.2.3. Prueba de Esfuerzo

La comprensión de la influencia de la actividad física en una población con SD implica un conocimiento profundo de la condición biológica de este síndrome ante el ejercicio, y si esto no se puede por falta de suficiente investigación, se ha de mirar la respuesta de los mismos parámetros en población con DP en general o en población sin DP. Por eso en esta tesis se ha profundizado en describir las características fenotípicas del SD.

Muchos estudios demuestran que la mayoría de los adolescentes y adultos con DP, ya sea con o sin SD, poseen una capacidad cardio-respiratoria inferior a la población general sin DP, e incluso, esta capacidad es inferior en SD respecto a otros individuos con DP (*Fernhall et al, 1989, 1990; Fernhall y Tymeson, 1987, 1988; Pitetti y Tan, 1990; Pitetti et al, 1989; Pitetti et al, 1992a*). Las mujeres presentan peores perfiles de condición física en población con DP respecto a población general (*Fernhall et al, 1996a*). Esta característica se aprecia tanto en laboratorio como en tests de campo.

Han sido validados cinco tests de campo capaces de predecir la función cardio-respiratoria de los individuos con DP (*Pitetti et al, 1993*):

1. Test de marcha/carrera de 2.4 km (*Fernhall y Tymeson, 1987, 1988*)
2. Test de marcha 1.6 km (*Rintala et al, 1992*)
3. Protocolo sobre cicloergómetro Schwinn Air Dyne (SAD) (*Pitetti et al, 1988*), que consiste en un protocolo submáximo para predecir VO_2 máx.
4. Test de Leger y Lambert (*Varela y Pitetti, 1995*): test de 20 mt de ida y vuelta.
5. Step test canadiense modificado.

De estos 5 tests, sólo dos incluyeron también a personas con SD, el SAD y el test de Leger-Lambert. El SAD dio una superestimación del VO_2 max en más del 30% de individuos con SD, por tanto se consideró sin validez para este subgrupo de población con DP. El test de Leger-Lambert verificó una subestimación de los valores de VO_2 max en el campo respecto al

laboratorio.

También es de notar que los valores de $VO_2\text{max}$ utilizando el protocolo de test submáximo de *Astrand y Rodahl (1986)* dan una supraestimación en DP con y sin SD.

Por tanto, hasta hoy, no se ha encontrado en población con SD, exclusivamente, ningún test submaximal con validez para evaluar el $VO_2\text{max}$. No así los tests maximales, tanto en el campo como en el laboratorio, los cuales son mucho más repetibles, a la vez que muestran mejor garantía y validez de la función cardio-respiratoria (*Fernhall, Tymeson y Webster, 1988; Pitetti et al, 1993; Fernhall et al, 1996a*).

En las pruebas de laboratorio, durante un ejercicio maximal, se observan en individuos con DP unos valores de $VO_2\text{max}$ entre 25-30 ml/kg/min (*Fernhall et al, 1989; Fernhall y Tymeson, 1987, 1988; Fernhall et al, 1988; Pitetti et al 1988; Pitetti y Tan, 1990*) los cuales son considerados bajos. Si además se comparan estos valores entre individuos con y sin SD, se aprecia que los individuos con SD presentan valores aún más bajos (*Pitetti y Tan, 1990; Pitetti et al., 1992a*).

En un estudio retrospectivo sobre la función cardio-respiratoria en personas con DP, con y sin SD (*Fernhall et al, 1996a*), en los cuales se usaron protocolos de evaluación parecidos a los validados y descritos previamente por *Fernhall y Tymeson (1987)* y *Pitetti y Tan (1990)*, se encontraron valores de $VO_2\text{max}$ de 32.7 ± 7.2 ml/kg/min en varones con DP sin SD, mientras apreciaron valores de 27.6 ± 6.4 ml/kg/min en varones con SD. Los valores en mujeres también fueron menores que los de población general; así, en mujeres con DP sin SD el $VO_2\text{max}$ fue de 28.1 ± 7.1 ml/kg/min y en mujeres con SD fue de 22.2 ± 4.3 ml/kg/min.

Las causas aducidas de estos niveles bajos de función cardio-respiratoria son atribuidas a varias hipótesis:

1. Dificultad en realizar el test:

Por falta de técnica, coordinación y equilibrio, entre otras (*Seidl, Reid y Montgomery, 1987; Lavay, Reid y Cressler, 1990*). En contraposición a esta hipótesis, existen evidencias de que las pruebas que han utilizado el protocolo de *Fernhall y Tymeson(1987)* así como el de *Pitetti y Tan (1990)* cumplían los criterios de pruebas máximas (*Mc Dougall et al, 1995*). Vale decir, que aunque la carga aumentase, la FC_{máx} y el VO₂max se estabilizaron, y el RER fue >1.0, refiriendo también síntomas de extenuación. Además, las correlaciones test-retest en protocolo sobre treadmill usadas por *Fernhall et al (1990)* y *Pitetti y Tan (1991)* fueron de 0.93-0.96, altamente válidas y fiables.

2. Influencia del nivel de disminución:

En 1971, *Bar-Or et al*, investigaron sobre la relación entre la inteligencia de un grupo de niños y su función cardio-respiratoria, encontrando que los niños con un CI superior también presentaban una capacidad aeróbica mayor. Aunque no está claro, ya que también podría deberse a factores coordinativos (*Fernhall, 1993*) así como a un mayor sedentarismo asociado a un bajo nivel intelectual. De todas maneras, *Fernhall et al (1996a)* refieren que ni el tamaño corporal (talla y peso), ni el CI están relacionados a la capacidad cardio-respiratoria.

3. Motivación

Se puede considerar que la medida de la motivación puede representar la medida de la eficacia de una prueba. La motivación se considera como una interacción recíproca de factores personales, ambientales e intelectuales (*Perán, 1997*)

Es un factor imposible de eliminar, y no tan sólo en esta población, sino en cualquier otra. Se considera que es difícil que sea el único responsable de los resultados obtenidos, ya que éstos se repiten constantemente, y

además cumplen los requisitos de pruebas máximas (*Lavay et al, 1990; Seidl et al, 1987*).

Tanto *Millar, Fernhall y Burkett (1993)* como *Varela, Sardinha y Pitetti (1997)* monitorizaron las FC durante el ejercicio en periodos de entrenamiento, y mostraron que los participantes se encontraron dentro de los ratios descritos de FC, lo cual sugiere que la motivación, ya sea durante la prueba o durante el entrenamiento, no tenían mayor impacto en sus hallazgos.

4. Incompetencia cronotrópica:

Podrían existir alteraciones cronotrópicas relacionadas a problemas cardiovasculares (*Fernhall et al, 1996a*).

El Índice de Respuesta Cronotrópica (IRC) es un reflejo de la relación que existe entre el trabajo metabólico y la respuesta de la Frecuencia Cardíaca (FC) durante la actividad física. La FC máxima generalmente es utilizada como un punto de referencia para la prescripción de ejercicio en la población general. Esta FC máxima se puede calcular en población general como un valor estándar teórico predicho según la edad ($220 - \text{edad}$). Si se hace a través de una prueba de esfuerzo maximal, este cálculo es más real, especialmente en población con DP, en la que se ha demostrado unos valores de FC máxima menor. El IRC es un indicador de la respuesta autonómica y de su regulación frente al ejercicio (*Lauer et al, 1996*).

El hecho de existir una Incompetencia Cronotrópica (IC) indica que existe una FC máxima menor (disminuída), lo cual está demostrado que va asociado a un riesgo de mortalidad precoz. La IC se puede evaluar a través de la FC máxima o a través del IRC. Este último es independiente de la edad, condición física y de factores de riesgo cardíaco. Es conocido el hecho de que los individuos con SD tienen una FC máxima típicamente menor. A su vez, la FC máxima menor va relacionada a una baja capacidad de trabajo. Ya que la FC puede depender no sólo de la edad y de la

condición física, sino también de la motivación y del esfuerzo realizado, se considera que el IRC sería mejor para evaluar la IC, ya que es independiente a estos factores.

Los valores más bajos de FC influyen directamente en el débito cardíaco y éste, a su vez, en el $VO_2\text{max}$. De todos modos, *Fernhall et al (1996a)* refieren que las personas con DP pueden llegar a tener una FC máxima de un 90-94% de la predicha según la edad, excepto en población con SD. Aún no existe una clara explicación de por qué esto sucede.

Fernhall et al (1996a) refieren que los niveles más bajos de $VO_2\text{max}$ podrían ser explicados por los valores más bajos de FC máxima que presentan los individuos con SD respecto a los DP sin SD. Y dan la hipótesis de que estos valores de FC pueden estar relacionados a la respuesta simpática frente al ejercicio, como ya sugirieron *Eberhard, Eterradossi y Therminarias (1991)*. Estos autores demostraron que la respuesta bioquímica en población con SD en ejercicios máximos es diferente respecto a población sin SD.

5. Sedentarismo:

Los bajos niveles de $VO_2\text{max}$ también se han relacionado al sedentarismo y al aumento de % graso (*Fernhall et al, 1988; Pitetti y Tan, 1990; Pitetti et al, 1993; Fernhall, 1993*). *Frey y Rimmer (1995)* corroboran esta hipótesis, ya que refieren una mayor incidencia de obesidad en adultos con DP en USA respecto a Alemania, así como un % graso mayor en individuos con DP que viven con la familia (en vez de estar institucionalizados). A favor de este hecho van los estudios de *Rintala et al (1992)* y los de *McCubbin et al (1994)*, quienes han encontrado valores de $VO_2\text{max} >50\text{ml/kg/min}$ en individuos con DP bien entrenados (no sedentarios). Sin embargo, estos dos últimos estudios no incluían individuos con SD.

Muchas investigaciones en individuos con DP no sólo han combinado sujetos con y sin SD, sino que al ser pequeñas muestras, también han evaluado conjuntamente a mujeres y hombres. A pesar de ello, *Fernhall et al (1996a)* refieren que solo los hombres con DP sin SD podrían situarse en la categoría inferior (pobre) del adulto sin DP o en categorías similares a la de aquellas personas que han sufrido un infarto de miocardio.

Esta condición cardiovascular de los DP puede mejorar con el entrenamiento. No así en los individuos con SD, en los cuales, aunque se aprecia una mejor calidad de las pruebas, no muestran mejorías en los valores de metabolismo aeróbico (*Millar et al, 1993*). En el estudio realizado por *Millar et al (1993)* acerca del efecto del entrenamiento en individuos con SD, mostraron que un programa a corto término (10 semanas) de andar o correr suavemente, en sesiones de 30 minutos tres veces por semana, no mejoró el $VO_2\text{max}$, aunque el tiempo que duraron sobre el treadmill sí fue superior, lo cual sugiere una mejoría en la capacidad de trabajo, incluso en ausencia de cambios del $VO_2\text{max}$.

Hay estudios que refieren una mejoría de la condición física en DP con entrenamiento, pero esta condición suele medirse a través de pruebas de campo, lo cual no evalúa de una forma real y directa la función cardiorespiratoria. *Perán et al (1996)* refieren en sujetos con SD una mejoría significativa en el tiempo de carrera de 1000 mt después de un año de programa deportivo, con dos sesiones a la semana de 90 minutos de duración. Desgraciadamente, en este estudio no se evaluó el $VO_2\text{max}$ de forma directa, pues está demostrado que la carrera puede mejorar sin cambios en el $VO_2\text{max}$ (*Conley y Krahenbuhl, 1980; Daniels, 1978*). De todos modos, este estudio sugiere que 1 año de entrenamiento deportivo puede mejorar la condición física en individuos con SD.

El $VO_2\text{max}$ está predeterminado genéticamente, por tanto, podría considerarse que, al ser el SD una alteración genética, el VO_2 podría también estar influenciado. Pero también se considera que no es un factor exclusivo frente al VO_2 , sino que podría influir, entre otros factores, el medio

ambiente, el cual muestra, cada vez más, un cambio de hábitos hacia la actividad, ejercicio y deporte.

Diversos estudios respecto a la respuesta del SD frente a la actividad física sugieren la hipótesis de que existen una serie de limitaciones tanto estructurales como fisiológicas y bioquímicas (*Eberhard et al, 1991; Fernhall y Tymeson, 1988, 1989; Millar et al, 1993; Pitetti et al, 1988, 1992a; Varela y Pitetti, 1995*).

La capacidad de utilización del O₂ está limitada por el débito cardiaco, extracción de O₂ por los músculos, así como por la capacidad ventilatoria máxima. El equilibrio de los gases en sangre refleja la eficacia de la homeostasia, y este equilibrio viene marcado principalmente por el cociente respiratorio (RER). El organismo posee al sistema respiratorio y al sistema cardiovascular como principales mecanismos reguladores.

El SD, por su propia anatomía (una pequeña cavidad oral y nasal), puede presentar problemas ventilatorios, que a su vez pueden producir una disminución del flujo de O₂. *Fernhall et al (1996a)* refieren que la VEmáx no presenta diferencias significativas entre los DP con SD y los sin SD, en cambio, sí que existe diferencia respecto a la FCmáx y el VO₂máx. Esto hace pensar que, tal vez, el factor limitante del VO₂ no es la ventilación, sino la FC, pero todavía faltan estudios al respecto.

La capacidad cardio-respiratoria en el SD puede estar también limitada por anormalidades propias del síndrome: alteraciones cardíacas, hipoplasia pulmonar, hipotonía músculo-esquelética y estrechamiento de A. Aorta, entre otras (*Fernhall et al, 1996a*).

La FC también se ve influenciada por otros factores, como los nerviosos, hormonales y humorales. Uno de estos factores, considerado muy importante, es el efecto de las catecolaminas en el SD. *Eberhard y Eterradosi (1990)* sugieren que existe una sensibilidad disminuida de los receptores adrenérgicos en esta población. Al estar disminuída la acción

simpática, produce una menor FC y un menor trabajo cardiaco.

Fisiológicamente, está demostrado que la FC determina la respuesta del débito cardíaco durante un ejercicio maximal, y que el volumen sistólico es el factor más importante como respuesta del débito ante un entrenamiento a largo plazo así como en el valor individual del VO_2 max. Es decir, ante un ejercicio maximal, para mantener el débito, se aumenta la FC, en cambio, para mejorar el VO_2 con el entrenamiento, lo que aumenta es el volumen sistólico. De esto se deduce que ante un entrenamiento a largo plazo, tanto en población general como en DP con y sin SD, no se espera un aumento de la FC; pero sí se podría esperar un aumento del VO_2 max.

De todos modos, como ya se ha comentado anteriormente, *Millar et al, (1993)* no encontraron cambios del VO_2 , pero sí una mejoría en la ejecución de la prueba. Vuelve a surgir la hipótesis de que esta respuesta cardiovascular reducida frente al entrenamiento podría estar relacionada a una menor respuesta simpática (*Eberhard et al, 1991*), lo cual también explicaría la FCmáx menor.

También se sabe que la actividad de los enzimas y sustancias antioxidantes en el SD parece no ser suficiente para prevenir la existencia de lesiones oxidativas, por lo tanto, existe un aumento de los radicales libres y de especies activas de oxígeno. Se supone que esta característica viene directamente influenciada por el exceso de la actividad del CuZnSOD que presentan las personas con SD, no sólo a nivel del metabolismo del oxígeno, sino también a nivel del medio celular (*Varela, 1997*). Como consecuencia de estas lesiones oxidativas, se produce una alteración de las propiedades de las membranas celulares, lo cual conlleva a una alteración en el transporte de iones así como a una alteración en la transmisión de sustancias químicas del tipo de neurotransmisores, hormonas e inmunoglobulinas.

Las pruebas utilizadas para estudiar la capacidad cardiovascular maximal en individuos con DP, y que fueran válidas y fiables (*Fernhall y*

Tymeson, 1987, 1988; Fernhall et al, 1990, 1998; Pitetti y Tan, 1990), han sido:

1. Test de Laboratorio: prueba de esfuerzo directa máxima en treadmill y prueba de esfuerzo maximal en Schwinn Air Dyne, ambas con medición directa de VO_2 .
2. Test de Campo: Tests de 1 milla caminando (RFW), test de 600 yardas corriendo, test de 20 mt. Shuttle run, test de 1.5 millas corriendo.

No ha sido validada ninguna prueba submaximal en cicloergómetro, así como tampoco las pruebas de campo de 880 yardas corriendo, 300 yardas corriendo ni 1 milla corriendo (*Fernhall y Tymeson, 1988; Fernhall et al, 1996b*).

A pesar de que *Rintala et al (1992)* mostraron que la prueba de 1 milla caminando era válida y fiable en adultos con DP, *Rintala et al (1997)* mostraron que esta prueba sobrevaloraba la capacidad aeróbica, por tanto en la actualidad se ha descartado.

Así, a pesar de los innumerables trabajos que ya han sido publicados dentro del ámbito científico de la actividad física, existe poca información respecto a los beneficios y al efecto del ejercicio sobre el organismo de la población con DP (*Rimmer et al, 1996*). *Pitetti y Campbell (1991)* refieren que el ejercicio es imprescindible para la población con DP, particularmente para los individuos con SD. Estos autores apuntan que los individuos con SD envejecen más rápidamente que la población general, que tienen mayores índices de morbilidad y que poseen peores niveles de función cardiovascular, lo cual puede constituir una importante limitación para la adaptación al mundo laboral, sobre todo en edades más avanzadas. Así, *Rimmer et al (1996)* refieren como prioritaria la investigación sobre actividad física y DP, particularmente en población con SD.

3. Planteamiento y Objetivos

La práctica de la actividad física y sus efectos beneficiosos en casi todos los sentidos, desde lo personal y social, hasta lo médico-preventivo y científico, está plenamente demostrada. Sin embargo, se halla habitualmente referenciada a la población general.

El colectivo que presenta SD se halla excluido de estas valoraciones y demostraciones, tanto en lo que respecta a sus efectos beneficiosos como a las propuestas preventivas que de ellas derivarían.

Así pues, es evidente que se ha generado una situación injusta que aumenta en mayor medida las dificultades ya existentes en su plena inclusión social.

No cabe la menor duda, observando a la población general, que mediante la práctica de actividad física y su valoración funcional, conseguiríamos un mayor grado de desarrollo personal y social de este colectivo.

En este sentido, la carencia de datos con respecto a la población con SD, condujo a plantear la posibilidad de valorar los posibles efectos de la actividad física sobre dicha población, usando los parámetros correspondientes de la valoración funcional ya existentes, pero diseñados y/o modificados en base a las singulares características del SD.

Así mismo, es interesante destacar que con esta metodología se podría efectuar una valoración objetiva de aquellos sujetos con SD que ya estuvieran practicando actividad física, bien como grupo en sí mismo o comparativo con los sedentarios.

Dada la amplitud de este planteamiento y la ausencia de datos en nuestro medio, se optó por centrar el estudio en los siguientes objetivos:

1. ¿Qué valores de referencia cineantropométricos, dinamométricos y ergoespirométricos se obtienen en población con SD?
2. ¿Es posible realizar la valoración utilizando un nuevo protocolo de Prueba de Esfuerzo, diseñado por el autor, para trabajar con población con SD?
3. La práctica de la actividad física y el deporte, ¿mejoran el estado de forma físico de población con SD?
4. ¿Puede influir la Incompetencia Cronotrópica sobre la respuesta de la Frecuencia Cardíaca en el SD?

4. Material y Método

4.1. Sujetos

4.1.1. Muestra

4.1.1.1. Tipo de discapacidad psíquica (DP)

Al comienzo de proyectar este estudio, se barajó la posibilidad de trabajar con una población con DP en general. Pero, al apreciar la heterogeneidad que suponía, y al estudiar las referencias bibliográficas previas que existían en la literatura, fue cuando se acotó la muestra a una población exclusivamente con SD.

4.1.1.2. Edad

Se decidió trabajar con un intervalo de los 18 a los 30 años de edad. Menores de 18 años suponía un edad aún en desarrollo, con ciertos parámetros aún no estabilizados, y por tanto, podían producirse cambios durante el período en que se desarrollaría este estudio. No se cogió a mayores de 30 años, porque fue evidente un deterioro físico. Esta evidencia se hizo presente durante las diversas visitas que realizamos a diferentes instituciones de DP para familiarizarnos con esta población y buscar la muestra.

4.1.1.3. Sexo

El estudio fue realizado seleccionando personas con SD de ambos sexos. Participaron 20 sujetos, 14 de los cuales fueron hombres y 6 fueron mujeres.

4.1.1.4. Nivel de disminución

Se hicieron intentos previos con las pruebas proyectadas para el estudio. Estos intentos fueron realizados por personas con DP que presentaban tanto un nivel leve y moderado, como un nivel profundo o severo de disminución. Fueron necesarias tres sesiones dentro de las mismas instituciones a las que pertenecían las personas que creíamos podían tener posibilidad de participar en el estudio. Fue transportado el material para la familiarización y realización de las pruebas. Fue imposible que los individuos con un nivel profundo y severo de disminución realizaran estas pruebas con la técnica requerida y de una forma correcta, y no se pudo obtener ningún resultado que fuera útil para el estudio.

Por ello, se decidió trabajar con individuos que presentasen un nivel de disminución entre leve y moderado, después de descartar a los otros sujetos con niveles más bajos.

4.1.1.5. Nivel de actividad física

Respecto al nivel de actividad, existían dos grupos bien diferenciados: uno activo y otro sedentario. Todos los activos provenían de Acell-Special Olympics, institución con la cual practicaban actividad física de una forma regular. Mientras que los sedentarios provenían de diversos talleres, no practicaban ningún tipo de actividad física ni en el taller, ni fuera de él. Además, todos realizaban un tipo de actividad laboral que no requería esfuerzo físico.

Los sedentarios se definen como aquellos que no realizan ningún tipo de actividad física, mientras que los activos son los que practican actividad física al menos durante 2 horas a la semana (y coincidían con los que seguían programas de Special Olympics).

4.1.1.6. Alteraciones físicas

En esta ocasión no fueron escogidas aquellas personas que pudieran

tener alguna alteración física que impidiera realizar las pruebas adecuadamente. Del mismo modo, se descartaron todas aquellas que durante la exploración médica general presentaron alguna contraindicación para realizar esfuerzos importantes.

Así, la muestra de estudio quedó establecida como indica la siguiente tabla:

20 Personas con Sd. de Down
De 18 a 30 años de edad
Ambos sexos, 14 hombres y 6 mujeres
Nivel de DP leve o moderado
Nivel de actividad física: activos o sedentarios
Sin alteraciones físicas ni contraindicaciones para el esfuerzo máximo

Tabla 3: Características de la muestra del estudio

4.1.2. Fuentes de la muestra

Para conseguir la muestra de personas con SD, se contactó con varias instituciones y se solicitó su colaboración. Los individuos participantes en el estudio provienen de dos grandes grupos, un grupo es de la ACELL-SO (Associació Catalana d'Esport i Lleure-Special Olympics), y el otro grupo son individuos que pertenecen a diversos Centros Ocupacionales (CO) y Centros Especiales de Trabajo (CET).

El proceso de captación de personas interesadas en colaborar en el estudio fue totalmente personalizado. En el caso de CO y CET, primero se telefoneó al encargado del centro o a sus asistentes sociales. Ellos lo propusieron a las familias. Una vez que había un grupo de familias que pudiesen mostrarse interesadas, se organizó una reunión en cada centro,

en la cual fue presentada la responsable del estudio, y donde se les explicó las pruebas que serían realizadas, el lugar al que debían acudir, el tiempo necesario, cualquier duda que pudiese surgir al respecto y todos aquellos detalles necesarios conocer sobre el proceso a seguir. Es decir, se les daba toda aquella información que fuera requerida respecto al proyecto de estudio. También se les explicó que no tuviesen ninguna expectativa en cuanto a trato de favor con la UB y el Servei d'Esports. La colaboración sería totalmente voluntaria, sin ninguna otra contrapartida que el obtener una buena revisión médico-deportiva, con un informe personalizado al final del estudio, que incluiría los resultados obtenidos.

En el caso de ACELL-SO, se contactó directamente con el responsable de la rama de deporte de la institución, y junto con él se hizo una reunión informativa a los padres y/o tutores. Las explicaciones fueron exactamente las mismas que para el grupo anterior.

Hay que resaltar la gran colaboración prestada por todas las personas que rodean la vida cotidiana del individuo a estudiar, ya que muchas veces, a falta de total autonomía, se requería que se involucrasen de forma bastante importante, sobre todo a lo que significaba el transporte y la ausencia del lugar de trabajo.

4.1.3. Consentimiento

En este estudio se siguieron las pautas sugeridas por el artículo de *Galende (1995)*, publicado en JANO, donde dice que los comités éticos de investigación clínica son los encargados de salvaguardar los intereses de los sujetos participantes en los proyectos de investigación biomédica experimental.

Los principios éticos básicos que rigen la investigación clínica son: el respeto por las personas, la beneficencia, la no maleficencia y la justicia.

a) El respeto por las personas incluye:

1. el principio de autonomía, cuyos elementos mínimos son la voluntariedad, la información mínima necesaria adaptada al nivel de entendimiento del sujeto, la comprensión y la confidencialidad.
2. la protección de las personas que no pueden decidir por sí mismas (menores, DP y discapacitados), lo cual hace necesario un consentimiento por sustitución de su tutor o representante legal, y si es posible, con el asentimiento del propio sujeto.

b) La beneficencia pretende maximizar los beneficios previsibles y minimizar los riesgos e incomodidades.

c) El principio de la no maleficencia obliga a no hacer daño a nadie aunque el propio interesado lo pida.

d) La justicia obliga tratar a todos los sujetos con igual consideración y respeto.

Profundizando en el elemento correspondiente a la información, en ocasiones es preciso no especificar los riesgos de forma detallada para evitar posibles sesgos de valoración de la respuesta a las distintas intervenciones. Sin embargo, en ningún caso está justificado el engaño. Toda la información ha de ser proporcionada en el lenguaje más asequible, evitando cualquier tecnicismo.

Por otro lado, se ha de tener en cuenta que el consentimiento en la investigación clínica tiene matices cuando la población en estudio no es autónoma, es decir, no puede decidir por sí misma.

La información mínima para el consentimiento se rige por el Real Decreto 561/93¹⁰.

Así, en nuestro estudio, una vez los responsables (padres o tutores) de los sujetos conocían el proyecto, fueron requeridos a firmar una carta de consentimiento en la que aceptaban colaborar libremente, y permitían realizar las pruebas asumiendo los riesgos que existían. También se les solicitó permiso para registro gráfico (fotografías) de los individuos mientras éstas realizaban las pruebas, siempre guardando el anonimato y respetando su intimidad. La información fue ampliada de forma oral siempre que fue solicitada por dudas o por poco conocimiento de lo que se estaba realizando. Los padres y tutores tenían los datos suficientes para poder contactar de forma inmediata con la responsable del estudio. Si en algún momento decidieron abandonar el estudio, tuvieron plena libertad de dejarlo (ver anexo 1).

4.2. Material

4.2.1. Formularios y Documentación

1. Hoja de Consentimiento (anexo 1)
2. Cuestionario del historial médico (anexo 2)
3. Hojas de Recogida de datos (anexo 3)
 - Exploración general
 - Composición Corporal
 - Dinamometría
 - Prueba de Esfuerzo

4.2.2. Instrumentación y aparataje

1. Exploración General
 - Fonendoscopio Littmann TM Cardiology II (3M)
 - Esfingomanómetro de Mercurio Hico
 - Linterna
 - Martillo de Reflejos MAG
 - Podoscopio

2. Composición Corporal

- Báscula romana Atlántida (0-140 Kg)
- Tallímetro Año Sayol
- Pie de rey Holtain (1mm. precisión)
- Cinta métrica Holtain (2m)
- Lipómetro Holtain (0.2 mm Precisión)

3. Dinamometría

La valoración de la fuerza isométrica se realizó mediante:

- Dinamómetro de mano Takei-Kiki (0-100 Kg)
- Dinamómetro lumbar Takei-Kiki (0-300 Kg)

La valoración de la fuerza explosiva se hizo a través del:

- Tapiz de Bosco Ergo-Jump (AFR Systems)

4. Prueba de Esfuerzo

- Cinta rodante (treadmill) Powerjog EG30
- Monitor 3 canales Ergoline ELM3
- Electrocardiógrafo 3 canales Bosch EKG 503N
- Desfibrilador Vitacard-N
- Cronómetro Casio
- Ordenador Fujitsu 386
- Impresora Fujitsu DX 2300

- Cardiopulmonary Gas Exchange System
MedGraphics CPX
- Pulsómetro Sport Tester TE-300 Polar-
electro

4.3. Metodología de trabajo

4.3.1. Aspectos generales

4.3.1.1. Adaptación al entorno del estudio

La familiarización es uno de los problemas más importantes de cara a trabajar con población que presente DP. Es un aspecto que se ha de realizar de una forma apropiada antes de recoger cualquier dato de laboratorio de los individuos con DP. Se requiere un cuidado especial en el trato, y en el hecho de dar confianza a los individuos para que la colaboración sea lo más correcta posible. Para ello se necesitan muchos dotes de paciencia, y generalmente la mitad del tiempo total que se usará en las pruebas. Como se comenta en el libro editado por el COE y coordinado por *Pérez (1994)*, "la paciencia es el secreto del éxito". Muchas veces el éxito o fracaso del estudio depende de esta etapa de familiarización. La importancia de las sesiones de familiarización ya han sido explicadas anteriormente por otros autores como *Pitetti et al (1993)* y *Rintala, McCubbin y Dunn (1995)*.

El primer día visitaron el laboratorio en grupos de tres a cinco individuos, siempre acompañados por el monitor o algún miembro de la familia conocido, intentando con ello que tuvieran un punto de referencia. En el laboratorio estaban todos los miembros del equipo médico que iba a trabajar con ellos, cuidando, incluso, la vestimenta (quitándose la bata blanca) para evitar ansiedad o rechazo. La primera sesión siempre se planeó como de acercamiento, en forma de juego. Se les dejaba tocar toda la instrumentación. Cuando hubo una rápida y fácil aceptación y colaboración, se logró hacer alguna medición, sobre todo las de composición corporal, lo cual no requería aprendizaje de una técnica determinada a realizar.

A cualquier población, pero especialmente a ésta, se le suele gratificar, no con cosas materiales, sino de una forma personalizada, dando muchos ánimos y felicitándoles por su trabajo. Todas las personas necesitan un refuerzo positivo, un reconocimiento; así, cuando ha hecho algo mejor de lo que nunca lo ha hecho, hay que elogiarlo. Ellos responden a los estímulos positivos, y el hecho de dárselos les motiva a mejorar lo que hacen. La amabilidad y el reconocimiento le animarán a esforzarse más y a renunciar menos (*Pérez, 1994*). A veces funciona la competitividad respecto a sus compañeros. Del mismo modo, cuando realizan algo mal, se les ha de indicar y exigir que intenten mejorarlo, pero siempre de una manera directa, repitiendo las explicaciones y órdenes dadas de una forma clara y asegurándonos de que ha comprendido. Es decir, la alabanza y la recompensa deben ganarse, pero no darse libremente, pues pierden su significado. Una persona debe entender cuáles son las metas y la correlación entre logro y recompensa. Las recompensas pueden darse de varias maneras y todas son igualmente eficaces. No es imprescindible una medalla o un premio de tipo material, a veces un aplauso, un abrazo o una simple sonrisa de satisfacción son suficientes (*Pérez, 1994*).

La familiarización no se trabajó únicamente con la maquinaria a utilizar, sino que fue necesario realizarla también con el personal, el lugar de trabajo y la técnica requerida para ciertas pruebas. Así:

4.3.1.1.1. Familiarización con el Personal

El equipo médico consistió en dos personas que siempre estuvieron presentes durante las pruebas. Además se contó con la colaboración esporádica de otras tres. El punto de referencia, una vez conseguida la familiarización con el personal, fue personalizado en la coordinadora del estudio, lo cual facilitó el trabajo en diversas ocasiones, especialmente cuando existía una dificultad determinada con cierta prueba, sirviendo de apoyo psicológico. Ello es importante, pues es preferible que los acompañantes del individuo no permanezcan en el laboratorio mientras se

realizan las pruebas, ya que pueden existir interferencias de tipo afectivo que alteren los resultados.

4.3.1.1.2. Familiarización con el Lugar

Hubo dos lugares de trabajo, el principal fue el laboratorio de valoración funcional de la EMEFIE, ubicado en el Servei d'Esports de la UB. En las primeras visitas se les enseñó el local, y se les dejó explorarlo libremente para que comprobaran que no existía nada extraño.

El otro lugar fue el Hospital de la Creu Roja del 2 de Maig, la consulta de cardiología, donde se les realizó el estudio ecocardiográfico. En este último no hubo sesiones de familiarización, por considerarlo innecesario, ya que fue una visita aislada y en la que no participaban activamente.

4.3.1.1.3. Familiarización con el Material

Una vez se les enseñó y se les dejó tocar y probar el material a utilizar, se comprobó que lo que necesitó especial trabajo de familiarización fue el material de Composición Corporal (lipómetro y paquímetro), el ECG, así como la boquilla para la espirometría y prueba de esfuerzo.

Tanto el lipómetro, paquímetro como las ventosas del ECG les daban miedo. En cuanto a la boquilla, fue necesario aprender a ponérsela, y muchas veces presentaba dificultades debido a la anatomía bucal del individuo (boca pequeña, malposición dentaria, macroglosia).

4.3.1.1.4. Familiarización con las Técnicas de las pruebas

Las pruebas que requirieron un especial aprendizaje previo fueron: la espirometría (cómo soplar), la dinamometría (cómo apretar y en qué postura), el salto de Bosco (cómo saltar y la posición de squat) y la prueba de esfuerzo (cómo caminar y correr sobre la cinta a distintas velocidades). Una dificultad añadida fue tener que llevar la boquilla durante la prueba de esfuerzo con la nariz tapada por un pinza.

Cabe recordar que esta población trabaja muy bien cuando se le hace imitar los movimientos y actos a realizar, lo que facilita el aprendizaje (Flórez, 1995). Pérez (1994) también refiere que las personas con DP aprenden más rápidamente de las demostraciones repetidas que de la instrucción verbal; y las técnicas nuevas las aprenden más fácilmente si se basan en las ya conocidas previamente. Es por eso que, muchas veces, los propios monitores o médicos realizaron la prueba a la vez que los individuos con SD. No sólo es el hecho de que repitan y copien lo que uno hace, sino que comprueben que es un aparataje no dañino o una técnica sin riesgo, lo cual resta ansiedad.

4.3.1.2. Anamnesis Bio-psico-social

Una buena anamnesis es imprescindible para conocer bien al sujeto con el que vamos a tratar, tanto desde el punto de vista biológico, como psíquico y de su entorno social. Sin embargo, las preguntas generalmente no las responde el propio interesado, ya sea por falta de conocimiento, ya sea por una capacidad intelectual insuficiente para responder de forma correcta.

Es necesario discernir si quien contesta a las preguntas es suficientemente objetivo en cuanto a las cuestiones subjetivas que planteamos. Es frecuente tachar al sujeto de gandul, cuando realmente puede existir un problema físico de fondo, o, por el contrario, considerar al individuo incapaz de realizar ciertas actividades, cuando en realidad no sabe o no se muestra interesado o motivado por ellas.

En este estudio se pasó un cuestionario (ver anexo 2), y se solicitó que fuera respondido por los padres o tutores. Siempre tuvieron la posibilidad de consultar a alguien del equipo médico por si aparecían dudas acerca de las preguntas realizadas. El cuestionario incluyó preguntas sobre:

1. Datos Personales y de Filiación: incluyendo domicilio, fecha de nacimiento, % de disminución y entorno familiar.

2. Antecedentes Familiares: sobre enfermedades cardiovasculares, hereditarias, diabetes, hiperuricemia, y otras, tanto de la familia materna como de la paterna.
3. Antecedentes Perinatales: acerca del embarazo, el parto y del recién nacido.
4. Antecedentes Personales: del desarrollo infantil, puberal y de la adolescencia, así como del entorno social (colegio, deporte, ocio, laboral)
5. Antecedentes Patológicos: para conocer enfermedades que ha padecido o padece, aparato por aparato.
6. Desarrollo Evolutivo Psicomotor: para conocer ciertos aspectos del aprendizaje del individuo.
7. Historial Deportivo: para valorar las pruebas físicas posteriores, es importante saber el tipo de deporte que el individuo practica (si lo hace), el volumen y frecuencia de práctica.

Una vez analizado cada cuestionario, se obtuvo un perfil bio-psico-social del individuo, que ayudó a entender a esta persona como individuo dentro de su propio entorno, y a la vez ayudó a comprender su manera de comportarse durante las pruebas.

4.3.1.3. Exploración general por aparatos

La revisión médica general incluyó una exploración general estándar por aparatos. Así:

4.3.1.3.1. Aparato cardio-circulatorio

Se hizo la valoración del aparato cardiovascular mediante la exploración y obtención de los parámetros en reposo. Sólo con la exploración cardíaca de base, ya fue posible decidir si estaba o no contraindicada la realización de una prueba de esfuerzo; incluso antes de obtener pruebas de exploración complementarias.

Es conocida la alta prevalencia de cardiopatías congénitas que presenta el SD, que, aunque suelen dar la cara en el primer año de vida y son tratadas precozmente, otras veces pueden seguir estando latentes y pueden requerir ser controladas de forma periódica.

También hay que tener en cuenta que muchas de estas personas se han ido integrando a la sociedad, recogiendo no siempre las mejores costumbres o hábitos. Es frecuente verles con un estilo de vida sedentaria, fumando, y siguiendo una conducta higiénico-dietética no adecuada que conlleva un riesgo cardiovascular importante, igual que en la población general. Es frecuente observar de qué forma la comida se utiliza como instrumento de chantaje, usándola como “premio” y recompensa a los logros conseguidos, o incluso de forma interesada por parte del que está a cargo del sujeto, para mantenerlo tranquilo y sin molestar.

Es por eso indispensable realizar una buena auscultación y valorar a fondo el ECG en reposo. En caso de no tener una ecocardiografía previa, siempre sería obligatorio realizarla para descartar cualquier problema de tipo orgánico que pueda aparecer desapercibido a la exploración general.

4.3.1.3.1.1. Frecuencia cardíaca (FC) y Tensión Arterial (TA)

La exploración de la FC se hizo de forma manual, a nivel radial, contando el número de latidos en 15 segundos y multiplicando por 4 para obtener el valor en 1 minuto. Se corroboró midiéndola en el registro electrocardiográfico.

Para la obtención de la TA, se usó un esfigmomanómetro de mercurio, de

marca comercial Hico. A todos los individuos se les tomó en su brazo derecho, estando en posición decúbito supino y después de 5 minutos de descanso. Se recogió una toma de cada individuo.

4.3.1.3.1.2. Inspección, Auscultación y Palpación

Se realizó una inspección de la piel, tanto de su coloración como de la irrigación periférica, para descartar insuficiencia venosa periférica. Se buscó cualquier alteración de la normalidad que pudiera aparecer.

Para la auscultación se utilizó un fonendoscopio de marca comercial Littmann. Fueron valoradas posibles patologías como soplos, arritmia y ruidos sobreañadidos, entre otros.

Los pulsos fueron palpados a nivel femoral y pedio, para descartar posibles alteraciones o malformaciones a nivel arterial.

4.3.1.3.1.3. Electrocardiograma

En este estudio se utilizó un electrocardiógrafo de 3 canales Bosch EKG 503N para obtener el registro electrocardiográfico. Se recogió registro gráfico de las 12 derivaciones estándar, permaneciendo el sujeto en posición decúbito supino.

4.3.1.3.1.4. Ecocardiografía

Las ecocardiografías fueron realizadas por el Dr. Marco Paz en el Hospital de la Creu Roja i del 2 de Maig (Barcelona). Estas ecocardiografías fueron subvencionadas con la ayuda concedida por la DGE, que cubrió una parte de este proyecto.

Las ecocardiografías se organizaron en sesiones por grupos de 5 individuos durante los viernes por la tarde, facilitando así el traslado de los sujetos en grupo, y también porque existía mejor disponibilidad del servicio de cardiología del centro hospitalario.

Se realizaron eco-doppler, obteniéndose imágenes tanto en papel (blanco y negro) como en video (color).

De todas las ecocardiografías se hizo un informe por escrito con los resultados, el cual fue entregado a los interesados. También se les facilitó, junto con el informe, un registro gráfico de la prueba.

4.3.1.3.2. Aparato Respiratorio

Para estudiar el aparato respiratorio, se realizó una inspección, auscultación, medición del índice torácico de Hirtz y evaluación espirométrica.

Debido al fenotipo especial que presenta el SD, la ventilación puede estar afectada, encontrándose valores bajos. Por la misma causa, es posible encontrar que se resfrían más fácilmente (hecho que está relacionado a sus bajas defensas inmunológicas así como a su especial anatomía craneal), y por tanto hay que descartar que se produzca infección a nivel de aparato respiratorio. Si el individuo presentaba síntomas y/o signos de afectación de este aparato, no se realizó la prueba de esfuerzo hasta que estuviera totalmente sano, evitando así datos incorrectos. Ante cualquier duda delante de síntomas o signos auscultatorios, se solicitó una radiografía de tórax.

4.3.1.3.2.1. Inspección y auscultación

La inspección se hizo observando al individuo detenidamente, fijándose en los movimiento respiratorios, la coloración de la piel y labios, la forma de las puntas de los dedos (para descartar dedos en palillo de tambor), así como del tórax, para descartar alguna malformación, como podría ser el pectum excavatum, entre otras.

Para la auscultación se utilizó un fonendoscopio Littmann. Invitándoles a ventilar profundamente, fue valorada la posible presencia de ruidos anormales o la existencia de ruidos sobreañadidos durante los movimientos

respiratorios.

4.3.1.3.2.2. Índice Torácico

Se midió el índice torácico de Hirtz, el cual es la diferencia en centímetros entre el perímetro torácico durante la inspiración máxima y la espiración forzada. Con él se obtiene una valoración de la movilidad torácica. Esta técnica de exploración complementaria del Aparato Respiratorio se denomina Circometría (Noguer y Balcells, 1984).

Este índice se obtuvo midiendo con una cinta métrica metálica, de marca comercial Holtain. Fue medido el perímetro torácico, que en el caso de las mujeres se hizo por debajo del pliegue mamario, y en el caso de los hombres a nivel de los pezones. Se les invitó a realizar una inspiración profunda, en forma de suspiro, seguida de una espiración máxima forzada expulsando todo el aire. Se obtuvieron así los valores máximo y mínimo, para calcular la diferencia entre ambos, lo cual dio el valor del índice. Según la cifra obtenida, la valoración se hace como muestra la Tabla 4:

0-2 cm. -----Muy Malo
2-4 cm. -----Malo
4-6 cm. -----Normal
6-8 cm. -----Bueno
8-10 cm. -----Muy Bueno

Tabla 4: valoración del Índice torácico de Hirtz

4.3.1.3.2.3. Espirometría

El estudio espirométrico se hizo para valorar los volúmenes respiratorios. Estos parámetros son útiles a la hora de interpretar los resultados que se obtienen en la prueba de esfuerzo, conjuntamente con los valores

cardiovasculares. También sirve para descartar alguna patología existente a nivel respiratorio.

Para que la espirometría sea valorable, es imprescindible realizar una buena técnica, lo cual requiere un proceso de familiarización, un aprendizaje previo y la repetición de la prueba al menos tres veces.

En el presente estudio, la espirometría se hizo con el CPX Medical Graphics, el mismo utilizado posteriormente para la prueba de esfuerzo. Primero se les familiarizó con la boquilla; luego se les tapó la nariz con una pinza y se comprobó que la toleraban. Por último, se les enseñaron los movimientos respiratorios que iban a hacer.

Estando los sujetos de pie, se les pidió que realizaran una inspiración profunda seguida de una espiración rápida y forzada, para finalmente volver a inspirar. Así pudimos obtener el VEMS. A continuación, para evaluar la capacidad respiratoria lenta, tuvieron que respirar de forma natural, intercalando un suspiro amplio y profundo.

Aunque la mayoría consiguió realizar la prueba correctamente, en algunos casos fue un aprendizaje duro. Se hicieron tres intentos con cada una de las dos partes de la prueba, y se escogió el mejor de los tres, obteniendo registro gráfico de él. Si uno o dos de los intentos se consideraron no válidos de visu, se les permitió hacer un cuarto o quinto intento.

4.3.1.3.3. Sistema Nervioso

Hemos de tener presente que el SD existe una alta posibilidad de presentar inestabilidad atloaxoidea, con una prevalencia del 10 al 40% según diversos autores. Esta alteración puede dar sus primeros signos a nivel neurológico, y no en la radiografía (*Cremers et al, 1993*). Por lo tanto, algunos autores recomiendan una exploración neurológica en profundidad a todo individuo con SD, independientemente de si presenta o no una inestabilidad atlo-axoidea a nivel radiográfico, ya que no son hallazgos que

vayan paralelos. Aunque no era el objetivo principal del estudio, ni se les exponía a posibles riesgos debido a la inestabilidad atloaxoidea, sí se les hizo una exploración neurológica estándar. En cambio, no se les realizó un estudio radiográfico de la zona cervical de una forma rutinaria. Sólo fue obtenida en 3 sujetos por petición directa de los padres.

Para explorar el Sistema Nervioso, en este estudio se utilizó una linterna y un martillo de reflejos MAG, realizándose la siguiente valoración:

1. Del SNC: valoración de pares craneales, respuesta de las pupilas a la luz, simetría de movimiento a nivel facial y lingual.

2. Del SNP:

Sensibilidad al tacto con los sujetos manteniendo los ojos cerrados.

Fuerza: La fuerza se valoró de forma subjetiva invitando al individuo a apretar, o a extender y flexionar las extremidades, valorando el tono y la simetría tanto en extremidades superiores como en las inferiores.

Reflejos osteo-tendinosos: De todos es conocida la hiperlaxitud propia del SD, y debido a ello, muchas veces cuesta evidenciar los reflejos. A ello se añade el estado de ansiedad que a veces presenta el sujeto, por lo tanto, se necesitó mucha paciencia para explorarlos.

Reflejo cutáneo-plantar (Babinsky)

3. Coordinación: La coordinación se valoró con la prueba dedo-nariz.

4. Marcha: La marcha fue valorada sobre el tapiz rodante durante la prueba de esfuerzo. Se dio una puntuación de 1 a 5, siendo 1 lo más bajo (coincidiendo con una marcha muy dificultosa), lo cual no sucedió en este estudio; y 5, una marcha normal, coordinada,

equilibrada, respondiendo perfectamente a los cambios de ritmo impuestos. Fue valorada tanto la respuesta de la velocidad en sí como la coordinación, la cadencia de paso y el equilibrio.

4.3.1.3.4. Abdomen

1. Inspección: se descartaron hernias, de aparición frecuente en esta población, siendo la más común la umbilical.
2. Palpación y Percusión: para descartar visceromegalias y puntos dolorosos, así como puño percusión lumbar (PPL) para descartar patología renal.
3. Auscultación: para poder evidenciar la existencia o no de meteorismo, y con ello evaluar los movimientos intestinales o posibles masas intraabdominales, entre otros.

4.3.1.3.5. Piel, Boca, Oídos y Nariz

Piel:

Inspección de la coloración, hidratación, irrigación y temperatura.

Exploración para descartar infecciones, ya que en deportistas es frecuente el riesgo que existe de padecerlas, sobre todo de tipo micótico. En SD existe una especial predisposición a sufrir este tipo de enfermedades, por lo tanto se debe ser muy riguroso con la higiene, y si aparece algún tipo de infección, ha de tratarse rápidamente. No hay que olvidar las pautas para evitar el contagio, y explicarlas claramente a los que cuiden a estas personas.

Otras alteraciones para descartar la existencia o no de otro tipo de problema dermatológico, como por ejemplo: cicatrices,

tumores, manchas café con leche, nevus, pigmentaciones, acné y verrugas, entre otros.

Boca

Inspección, especialmente de labios y mucosas, por la alta frecuencia de periodontitis.

Caries: ya que en el SD, debido a la alta frecuencia de malposición y malformación dental, existe una especial predisposición a la aparición de caries. Es necesario evitarlas, y si aparecen, tratarlas inmediatamente.

Malposición dental: tiene también su importancia, sobre todo si produce maloclusión bucal, pues puede dar problemas a nivel de articulación témporo-maxilar, Además, como ya se ha comentado, también puede aumentar el riesgo de caries.

Lengua: Es importante valorar en las personas con SD las características de su lengua, pues es frecuente y característica la presencia de macroglosia así como lengua geográfica o fisurada. Ello puede dar problemas respiratorios cuando se permanece en posición decúbito-supino. En el momento de la revisión puede dar problemas para explorar la faringe, como también durante la prueba de esfuerzo al utilizar la boquilla.

Amígdalas y faringe: para detectar posibles infecciones y tratarlas adecuadamente.

Palpación ganglionar: para descartar adenopatías a nivel de cuello, zona occipital, retroauricular, supraclavicular e inguinal, las cuales pueden hacer evidente alguna otra patología de una forma indirecta.

Oídos

Agudeza auditiva: la audición se exploró en esta población con un diapasón. Fue valorada utilizando un diapasón.

Muchas veces la falta de atención puede ser debido a un déficit auditivo, lo cual debe ser descartado.

Otoscopia: Los oídos fueron explorados por otoscopia para visualizar tímpano, tanto en reposo como con maniobra de valsalva, evaluando así su movilidad.

Nariz: Es muy importante que la persona que realiza actividad física respire bien. Para comprobarlo, se hizo la prueba de respirar sobre un espejo, apreciando si el vaho producido por el aire espirado a través de ambas fosas nasales es simétrico o no.

4.3.1.3.6. Aparato Locomotor

Uno de los apartados más importantes de la exploración médica general es el aparato locomotor. Incidimos muy a fondo en él, pues es una herramienta imprescindible para que la actividad física se practique en buenas condiciones.

4.3.1.3.6.1. *Columna Vertebral*

Se considera a la columna vertebral como un mástil que mantiene todo nuestro cuerpo en posición recta. Ha de estar en perfecto equilibrio, con sus curvaturas fisiológicas conservadas correctamente y evitando cualquier desviación. Junto al equilibrio óseo, es imprescindible mantener un equilibrio músculo-tendinoso para mantener una postura correcta. Si por alguna razón existiese una desviación ya establecida (estructurada), será necesario el consejo del especialista para profundizar el estudio y determinar el tratamiento más idóneo. Una vez realizado un buen diagnóstico, se deben seguir unas pautas de entrenamiento determinadas e individualizadas para cada individuo, evitando ejercicios que sean incompatibles con estas alteraciones, pudiendo así continuar con la práctica deportiva.

En la población con SD es muy frecuente apreciar alteraciones de la columna vertebral debido a la hiperlaxitud e hipotonía propia de este

síndrome. Para explorar esta columna fue necesario que la persona estuviera de pie y con la menor ropa posible. Ambos pies paralelos y las dos rodillas completamente extendidas. Así, en el presente estudio se hizo la exploración de la siguiente forma:

1. Pelvis: estando el individuo de pie, en la misma posición que para explorar columna, se puede determinar por visión directa colocando las puntas de los dedos sobre la cresta iliaca y observando la horizontalidad de la pelvis. Con esta prueba se pudo apreciar si existía o no basculación pélvica. También fue explorada la rotación interna y externa de ambas extremidades inferiores estando el sujeto en decúbito supino
2. Escoliosis: el método de examen para descubrir una escoliosis es poner al individuo de pie, e invitarle a que se incline lentamente hacia delante en ángulo recto (90°) a nivel de caderas; el examinador mira horizontalmente hacia toda la espina dorsal desde atrás, pudiendo apreciar si existe o no una asimetría. Las piernas del sujeto deben estar completamente extendidas a nivel de las rodillas, los brazos colgantes con las palmas una en frente a otra y sus pies descalzos (*Cailliet, 1977*).
3. Flexibilidad de la escoliosis: prueba que sirve para discernir si una escoliosis es estructurada o funcional. Para ello, se invitó al individuo a realizar una inclinación lateral, valorando de este modo si la curvatura era fija o no.
4. Fuerza de trapecios y Deltoides: Se evaluó la simetría de ambos músculos al contraerse. Para ello se invitó al sujeto a levantar los brazos lateralmente hasta un ángulo de 90° respecto al tronco, y el examinador, apoyando sus manos encima del M. Deltoides se opuso al movimiento, apreciando subjetivamente si la contracción

era simétrica en ambos lados. Del mismo modo, se invitó al sujeto, con los brazos relajados paralelos al tronco a realizar un movimiento de elevación de los hombros, contraponiéndose a éste el examinador con sus manos. Indirectamente, con esta prueba también se evaluó el SNP.

4.3.1.3.6.2. *Extremidades*

1. Extremidades Superiores: fueron examinados codos y muñecas, especialmente evaluando la laxitud articular.
2. Extremidades Inferiores: Muchas alteraciones de extremidades pueden desembocar en alteraciones de columna. Se evaluó la linealidad para descartar alteraciones examinando ambas extremidades, tanto a nivel de cadera como de rodillas (geno varo, valgo y/o recurvatum, anteversión femoral, entre otras)

4.3.1.3.6.3. *Podoscopia estática*

El pie es zona de numerosas lesiones relacionadas con el deporte, desde una simple ampolla benigna hasta una posible fractura de stress. El pie es la parte del cuerpo que recibe y distribuye el peso corporal durante la locomoción dinámica. El pie también puede crear muchas patologías deportivas entre el tobillo y la pelvis. Las lesiones del pie pueden ser muy debilitantes debido a su gran implicación en cualquier actividad que requiera caminar, correr o saltar. Las anomalías anatómicas más comunes del pie son: pie plano, pie prono (giro hacia adentro durante la carrera) y arco plantar elevado (*Micheli y Jenkins, 1998*)

Para examinar los pies de la muestra se utilizó un podoscopio estático. Se invitó a subir al sujeto sobre el podoscopio apreciándose el apoyo de la planta de los pies. También se pudo evaluar la existencia o no de otras alteraciones a nivel digital, ya fueran o no características del SD, así como posibles infecciones.

4.3.1.3.6.4. Flexibilidad

Entendiendo como flexibilidad la amplitud de movimiento articular, la cual está directamente influenciada por la musculatura, nos referiremos a tres grandes zonas anatómicas que fueron estudiadas, ya que son muy importantes ante la práctica deportiva, a la vez que se evaluaba en forma generalizada la flexibilidad de un individuo.

1. Flexibilidad de la Musculatura Isquio-tibial: Para evaluar la flexibilidad de la musculatura Isquio-Tibial, estando el sujeto de pie, se le hizo inclinar hacia delante con las piernas estiradas, observando si tocaba o no el suelo con las puntas de los dedos de las manos. Se consideró flexibilidad normal cuando el sujeto llegaba a tocar. Si no llegaba, había un déficit de flexibilidad. Para confirmarlo, también se hizo estirar al sujeto sobre la camilla en decubito supino, flexionando la cadera a 90°, e intentando realizar una extensión máxima de la rodilla. Si no fue posible una extensión completa de rodilla, se consideró un déficit de flexibilidad.
2. Flexibilidad del Músculo Cuadriceps: Para evaluar al M. Cuadriceps, se indicó al sujeto que se estirara sobre la camilla en decúbito prono con las piernas juntas y relajadas, mientras el examinador flexionaba de forma pasiva las rodillas del sujeto al máximo, observando si sus talones tocaban o no el glúteo. Si llegaron a tocarlo, se consideró una flexibilidad normal.
3. Flexibilidad de la Cintura Escapular: Se invitó al individuo a tocar ambas manos por la espalda, pasando una por la parte superior del hombro, y la otra por la parte inferior del hombro, entrecruzándose ambas manos a la altura de las escápulas. Se consideró que si se llegaban a tocar las puntas de los dedos, la flexibilidad fue correcta; si no, existe un déficit.

4.3.2. Aspectos específicos

4.3.2.1. Estudio de la composición corporal

La Composición Corporal es uno de los tres pilares básicos que forman parte de la Cineantropometría, junto a la Proporcionalidad y a la valoración del Somatotipo. La valoración de la composición corporal puede estar basada en muchos métodos, pero todos ellos podrían englobarse en tres propuestas:

- a) Los índices de adiposidad y masa corporal, el más conocido es el BMI (Body Mass Index) o índice de masa corporal.

- b) Densimetría usando la densidad del cuerpo humano y el volumen como unas variables junto al peso y la talla.

- c) Fraccionada: Nace de los estudios de Matiegca y su modelos de los 4 componentes: masa grasa, muscular, ósea y residual. Hoy en día se usan también métodos más actuales, como la RMN.

El estudio de la composición corporal permite conocer las proporciones de los distintos constituyentes principales del cuerpo humano. De este modo se puede estimar su variación con la edad, el crecimiento y las distintas situaciones, ya sean patológicas o constitucionales, de los individuos.

Las medidas antropométricas son métodos clásicos, baratos, relativamente simples, no invasivos, fáciles de repetir y que requieren una instrumentación fácil de transportar.

4.3.2.1.1. Parámetros medidos

Con la finalidad de obtener las medidas necesarias para el cálculo de la composición corporal fueron utilizados los siguientes materiales:

- Cinta métrica Holtain de acero flexible, de 7 mm de ancho, 2 mt de largo y con 7 cm antes del 0
- Báscula romana Atlántida (0-140 Kg) calibrada con precisión 0.1 Kg
- Tallímetro Añó Sayol, con precisión 1 mm, independiente de la balanza para no ser fuente de errores
- Paquímetro (o pie de rey) Holtain, precisión 1 mm, utilizado para medir diámetros
- Plicómetro, o lipómetro, o pliegómetro, o adipómetro, marca comercial Holtain, precisión 0.2 mm, a una presión constante de 10gr/cm²

Para tomar las medidas, los individuos tuvieron que estar con la menor ropa posible y descalzos. Las medidas, por protocolo, se tomaron en el lado derecho.

1. Talla: que corresponde a la distancia máxima entre el suelo y vértex de la cabeza (punto más alto del cráneo en el plano de Frankfort). Se coloca al sujeto de espalda a la medida y se pone con el plano de Frankfort paralelo al suelo en inspiración máxima. El plano de Frankfort se encuentra uniendo el punto orbitale con el tragion. El punto orbitale es la posición más inferior sobre el margen de la órbita. El tragion es la muesca superior del ala de la oreja en la parte superior del hueso zigomático. El sujeto ha de estar descalzo y con los talones juntos.
2. Peso: El cual fue obtenido con una aproximación de 0.1 Kg poniendose al individuo sobre la báscula.
3. Pliegues: para obtenerlo, primero se localizó el punto, y luego se tomó el pliegue con la mano izquierda (pulgar e índice)

asegurándose de tomar una doble capa. El plicómetro con la mano derecha se aplicó en ángulo recto al pliegue en todos los casos. La lectura se realizó cuando la aguja se había estabilizado. Los puntos anatómicos donde se obtuvieron los pliegues fueron (*Esparza, 1993*):

Tríceps: pliegue vertical en la línea media entre el punto acromiale y radiale, sobre la superficie posterior del brazo.

Subescapular: pliegue oblicuo al ángulo inferior de escápula, el cual corre oblicuamente hacia abajo en dirección lateral con un ángulo de 45° desde la horizontal a lo largo del pliegue natural (línea de Langer).

Biceps: igual que el tríceps, pero en la superficie anterior del brazo.

Cresta ilíaca: pliegue inmediatamente superior a la cresta ilíaca en la línea medio-axilar, de arriba abajo.

Supraespinal, o suprailíaco: en la inserción del borde del ilium, sobre una línea imaginaria desde la espina al borde derecho axilar anterior. Se dirige el pliegue de forma natural medialmente hacia abajo en ángulo de 45° con la horizontal.

Abdominal: pliegue vertical en el lado derecho, 5 cm lateral y a nivel del ombligo (onphalion)

Frontal del muslo: parte anterior del muslo derecho, a lo largo del eje del fémur cuando la pierna está flexionada a 90°. Se mide hacia la mitad de la distancia existente entre el pliegue inguinal y la rótula.

Medial de la pantorrilla: pliegue vertical sobre pantorrilla derecha relajada y a nivel de la circunferencia mayor. Es más fácil obtener si el individuo dobla la pierna 90° sobre la rodilla apoyada en una caja o banco.

Pecho o pectoral: en la línea axila-pezón, lo más proximal al faldón axilar y oblicuo hacia abajo. El pliegue se toma en el

mismo lugar en ambos sexos.

4. Perímetros

Cefálico: máximo perímetro de la cabeza cuando la cinta métrica se sitúa por encima de la gabela (punto medio entre las cejas), pasando por la parte posterior a nivel del occipucio. Se hará una fuerte presión para disminuir la influencia del grosor del pelo.

Brazo relajado: del brazo derecho, en ángulo recto al eje longitudinal del húmero, en el punto medio entre acromial y radial.

Brazo contraído: circunferencia máxima del brazo derecho, el cual está en horizontal en el plano sagital, con el antebrazo ampliamente supinado flexionando el codo 90°. Se busca el perímetro máximo.

Pantorrilla: el individuo de pie con las piernas ligeramente separadas y el peso distribuido equitativamente entre ambos pies. Se busca el máximo perímetro de la pantorrilla

Cintura: donde la circunferencia del abdomen es menor, aproximadamente a la altura del punto medio de la distancia entre el borde costal y la cresta ilíaca.

Cadera: es el perímetro en el nivel de mayor circunferencia glútea, aproximadamente por encima de sínfisis púbica, pasando a la altura de trocánter mayor de ambos fémures.

Antebrazo relajado: perímetro máximo del antebrazo, con el codo extendido, los músculos relajados y la mano en supinación.

Antebrazo contraído: en el mismo punto anterior, pero invitando al sujeto a cerrar fuertemente la mano, haciendo una contracción de los musc. flexores de la mano.

5. Diámetros: la medida de los diámetros requiere una fuerte presión

sobre los puntos óseos subyacentes.

Biestiloideo: en la muñeca, entre apófisis estiloides de radio y cúbito, con el brazo extendido y la mano en dorsiflexión.

Bicondíleo: en el codo, entre epicóndilo (lateral) y epitroclea (medial) del húmero, manteniendo el antebrazo a 90° con respecto al brazo.

Femoral: en la rodilla, entre el cóndilo lateral y medial del fémur. El individuo se sienta para su medición, formando la pierna un ángulo de 90° con el muslo.

Biacromial: entre el punto acromial derecho e izquierdo. La medida se toma por detrás del sujeto.

Biileocrestal: distancia entre los puntos anatómicos ileocrestal derecho e izquierdo.

4.3.2.1.2. Fórmulas utilizadas

1. Porcentaje grasa

Para el cálculo del porcentaje grasa fueron utilizadas las fórmulas de *Jackson, Pollock y Ward (1980)* en mujeres y la de *Durnin y Womersley (1974)* en hombres. Ambas fórmulas se usan basándose en el estudio de *Rimmer et al (1987)*, ya que según estos autores, tienen la mayor predicibilidad y son recomendadas para calcular el porcentaje grasa en población con DP.

La fórmula de Jackson, Pollock y Ward es la siguiente:

$$D=1.0994921-0.0009929(J_1) +0.0000023(J_1)^2-0.0001392(J_2)$$

Donde D es la densidad, $(J_1) = \Sigma$ pliegues (tríceps+muslo+suprailiaco), y (J_2) es la edad del individuo

Con el valor de la densidad se calcula el valor de % grasa usando la fórmula de *Siri (1961)*

$$\%G = (4.95/D - 4.50) \times 100$$

La fórmula de Durnin y Womersley es la siguiente:

$$\%G = \Sigma \text{Pliegues (tríceps+bíceps+suprailíaco+subescapular)} + \text{edad}$$

2. Índice de Masa Corporal

La fórmula utilizada para el cálculo del Índice de Masa Corporal fue:

$$\text{IMC} = \text{peso} / \text{talla}^2$$

La unidad usada para el peso es en kg, y la talla en m². La metodología para obtener ambas medidas (peso y talla) fue la misma que se utilizó en las fórmulas anteriores.

3. Índice Cadera / Cintura (ICC)

Los valores de los perímetros de la cintura y de la cadera se obtuvieron como se ha explicado en el apartado anterior. La fórmula utilizada para el índice cintura-cadera fue la siguiente:

$$\text{ICC} = \text{cintura (cm)} / \text{cadera (cm)}$$

4.3.2.1.3. Talla y Peso

Para conseguir las medidas de talla y peso se siguió la metodología comentada anteriormente. Una vez obtenidas, se compararon a las tablas de percentiles ya existentes, tanto para población general, como para población con SD (*Cronck et al, 1988*).

4.3.2.1.4. Índice de Masa Corporal (IMC)

Para poder catalogar el grado de obesidad se utilizó el cálculo del Índice de Masa Corporal (IMC). Como criterio para evaluar este grado de obesidad se usaron los siguientes valores (*ACSM, 1995; Prasher, 1995*;

SEEDO, 1996):

Grado de Obesidad	Valor del IMC (kg/m ²)
Normalidad	20-25
Sobrepeso	25-26.9
Grado I	27-29.9
Grado II	30-34.9
Grado III	35-39.9
Grado IV (mórbida)	≥40

Tabla 5: valoración del grado de obesidad según el IMC

4.3.2.1.5. Índice Cintura/Cadera

Para observar el tipo de obesidad que presentó la muestra, relacionada a su vez al riesgo cardiovascular que puede presentar el individuo, se utilizó el cociente cintura/cadera. Este índice clasifica fisiopatológicamente la distribución topográfica de la grasa, y tiene una gran trascendencia clínica. Existen dos tipos de distribución, la propiamente femenina (ginoide) predominante en la parte inferior del cuerpo (parte infraumbilical del abdomen, caderas, región glútea y muslos) y la más frecuente en varones (androide) que predomina en la parte superior del cuerpo, incluyendo fascias y zona cervical. El morfotipo androide tiene gran correlación con la diabetes mellitus, hiperlipoproteinemia, hiperuricemia, hipertrigliceridemia y aterosclerosis, todos ellos factores de riesgo cardiovascular. En cambio, la obesidad de tipo ginoide presenta una mayor tendencia a complicaciones mecánicas (osteoporosis o insuficiencia venosa). El valor del ICC puede estar influenciado por características antropométricas debidas al componente muscular y esquelético (*Tejerizo López et al, 1999*).

	Ginoide	Androide
Hombres	<1	>1
Mujeres	<0.90	>0.90

Tabla 6: Valoración del ICC (SEEDO, 1996)

4.3.2.1.6. Porcentaje grasa

Una vez calculados los porcentajes grasos de la muestra, y al no existir referencias en población con SD, fueron comparados con los valores de porcentaje grasa considerados ideales para ambos sexos en población general según diferentes autores (Esparza, 1995):

Clasificación	Hombres	Mujeres
Delgado	<8%	<13%
Óptimo	8-15%	13-20%
Ligero Sobrepeso	16-20%	21-25
Sobrepeso	21-24%	25-32%
Obeso	≥25%	≥32%

Tabla 7: valores de referencia del % grasa en hombres y mujeres

4.3.2.2. Valoración de la fuerza

El estudio de la fuerza comprendió la evaluación de fuerza isométrica y la evaluación de fuerza explosiva, esta última mediante el test de Bosco.

4.3.2.2.1. Fuerza isométrica

La fuerza isométrica es aquella producida por una contracción muscular isométrica voluntaria máxima, sin realizar trabajo mecánico. El desplazamiento, y por tanto la velocidad, son iguales a cero (McDougall et

al, 1995). Ya que esta tensión no produce desplazamiento, la potencia no puede ser medida, pues no se produce trabajo externo.

Para medir la fuerza isométrica se utilizó un dinamómetro de flexores de manos Takei-Kiki (0-100 kgW) también conocido con el término inglés hand grip, así como un dinamómetro para piernas y zona lumbar, también marca Takei-Kiki.

La dinamometría de la mano se realizó ajustando previamente la longitud de la empuñadura de forma que la articulación falángica proximal de los dedos del sujeto cuando empuña el aparato, forme un ángulo de 90°. Se colocó el aparato a 0. Entonces se invitó al sujeto que se situara de pie, con los brazos extendidos a lo largo del cuerpo, se le dio el dinamómetro en una de sus manos, y se le indicó que apretara el puño lo más fuerte posible separando el brazo a 30° de ángulo respecto al costado, y sin flexionar el codo. Se efectuaron dos intentos con cada mano, alternando una mano con otra en cada intento y tomando el mejor valor de cada una como el válido (MD= mano derecha y MI=mano izquierda). Cada intento duró entre 2 y 5 segundos, que es lo considerado necesario para conseguir la fuerza máxima (McDougall et al, 1995).

La dinamometría de las piernas se hizo colocando al sujeto de pie sobre la plataforma con los pies sobre las huella marcadas en el dinamómetro. Se ajustó la altura de la empuñadura, que va unida a una cadena, con el tronco en posición vertical y apoyado sobre la pared, manteniendo una flexión de rodillas de aproximadamente 90°. Una vez se puso el aparato a 0, se invitó al sujeto a tirar hacia arriba con el mayor esfuerzo posible, siempre manteniendo el tronco vertical, y resbalando sobre la pared en la que se apoyaba. Se tomaron dos mediciones, y se eligió la mejor como válida (P=piernas).

Para la dinamometría de zona lumbar se colocó al sujeto de pie sobre la plataforma del dinamómetro con los pies sobre las huellas del mismo. Se ajustó la empuñadura a la altura de las rótulas, manteniendo el individuo las

piernas totalmente extendidas y con el tronco flexionado a unos 160°. Se le indicó al sujeto que tirara de la empuñadura, intentando extender el tronco efectuando el mayor esfuerzo posible. También se realizaron dos intentos, y se escogió como válido el mejor de ellos (L=lumbar).

Para valorar la fuerza, se considera que es mejor no utilizar sólo una medición de un grupo muscular aislado, por eso, *Morehouse (1972)* citado por *Dirix, Knuttgen y Tittel (1988)* en el Libro Olímpico de la Medicina del Deporte, utilizó una fórmula para obtener un índice dinamométrico general, cuya fórmula es la siguiente:

$$\text{IM} = (\text{MI} + \text{MD} + \text{P} + \text{L}) / \text{Peso}$$

Los resultados obtenidos fueron comparados con los valores que refieren *Legido, Segovia y Silvarrey, (1996)*:

Índice de Morehouse	
Excelente	≥ 8
Muy bueno	6-7.9
Bueno	5-5.9
Mediano	4-4.9
Malo	3-3.9
Muy malo	≤ 3

Tabla 8: valoración del IM según *Legido et al, 1996*.

4.3.2.2.2. Test de Bosco

El Test de Bosco, o test del salto, valora la fuerza explosiva. Por lo tanto, es considerada una prueba de tipo anaeróbica. Tratando de encontrar un procedimiento sencillo y fiable que valorase la potencia muscular, a la vez que la capacidad aláctica, Carmelo Bosco diseñó en 1983 una prueba que permitía evaluar la generación de potencia a partir de fuerza, energía

elástica y velocidad de contracción.

Para realizar el test de Bosco en este estudio, se utilizó una plataforma o alfombrilla (Tapiz de Bosco Ergo-Jump AFR Systems) conectada a un electrocronómetro que registra el tiempo durante el cual el sujeto está en el aire, y de forma indirecta, calcula la altura que alcanza el centro de gravedad.

Una vez se coloca al sujeto sobre la plataforma, con las manos en la cintura y en posición de sentadilla (rodillas flexionadas a 90°), con el tronco erguido, se le invita a realizar un salto vertical. Debe efectuar el salto sin realizar contramovimientos hacia abajo para evitar el impulso elástico. Las piernas han de mantenerse estiradas durante la etapa de vuelo. Este salto se conoce como Squat Jump (SJ) o test del salto vertical. Constituye una prueba que requiere un buen aprendizaje y una elevada estandarización. La cualidad analizada es exclusivamente la fuerza explosiva.

El Counter Movement Jump (CMJ), o test de salto contramovimiento, es una prueba en la que la acción de saltar hacia arriba se realiza gracias al ciclo estiramiento-acortamiento. El individuo antepone a la acción del salto un rápido movimiento de flexo-extensión de piernas, partiendo de la posición de bipedestación. En este salto el individuo se encuentra en posición erguida con las manos en la cintura, teniendo que efectuar un salto vertical después del contramovimiento hacia abajo (deben flexionarse las piernas hasta 90°). Durante la acción de flexión el tronco debe permanecer lo más erguido posible para evitar cualquier posible influencia sobre el rendimiento de las extremidades inferiores. Es importante también mantener las piernas estiradas en la etapa de vuelo. La cualidad analizada es la fuerza explosiva, con reutilización de energía elástica y aprovechamiento del reflejo miotático. El componente elástico no utilizado en el SJ, cobra una especial relevancia en el CMJ, con el cual se consiguen aumentos del 20% sobre el test SJ (*Rodríguez García, 1997*).

4.3.2.3. Prueba de esfuerzo

Aunque ya existía un protocolo en cinta rodante validado *por Fernhall et al (1990) y Pitetti y Tan (1991)*, en nuestro laboratorio no era posible repetir este protocolo, ya que el aparataje con que contábamos era diferente. Por tanto, hubo que crear un protocolo que se adaptase a población con SD a la vez que pudiera ser realizado en la maquinaria que teníamos. Así, se propuso un nuevo protocolo, el cual fue validado previamente, antes de empezar el estudio propiamente dicho.

4.3.2.3.1. Protocolo propuesto

Tiempo	Velocidad	Pendiente
2 min	0 km/h	0%
8 min	4 km/h	5%
2 min	4.5 km/h	5%
2 min	5 km/h	5%
C/ 2 min	Aumentar 0.5	5%

Tabla 9: protocolo de prueba de esfuerzo utilizado en el presente estudio

El protocolo propuesto consistió en aumentos de velocidad cada dos minutos manteniendo la pendiente constante. Para crearlo, se usaron los criterios descritos por *Mac Dougall et al (1995)*:

1. Los ritmos de trabajo iniciales deben ser de una intensidad suficientemente baja como para que sirvan de calentamiento. En el estudio se realizó un amplio primer estadio (8 min) siguiendo las pautas recomendadas por Mac Dougall (entre 5 y 10 min), de los cuales los dos primeros fueron para que el individuo se adaptase a la boquilla, pinza de la nariz y para que empezara a caminar sobre la cinta, permitiéndole cogerse a las barras laterales. Los dos segundos minutos se invitaba al sujeto a ir paulatinamente

soltándose de las barras y adquirir la velocidad impuesta de una forma cómoda a la vez que realizaba un calentamiento.

2. Los incrementos de trabajo progresivos deben ser lo suficientemente pequeños como para evitar incrementos excesivos de lactato y fatiga muscular local, pero lo suficientemente grandes como para que la duración total de la prueba no se prolongue hasta un punto en que la depleción de substratos, temperatura corporal, ansiedad, malestar físico o aburrimiento fueren al deportista a abandonar su progresión hacia el VO_2 máx. En el estudio se utilizaron incrementos de 0.5 km/h cada 2 minutos, pues era una velocidad de fácil adaptación al ritmo y sin grandes cambios biomecánicos, evitando alterar la cadencia de paso de una forma brusca.
3. Es muy importante que el modo de ejercicio con respecto al ritmo, resistencia, masa muscular utilizada y amplitud de movimiento sea representativo de la actividad competitiva del deportista. Por tanto, en este estudio se escogió el treadmill como ergómetro, considerándose que el caminar y/o correr, movilizaba la mayor parte de musculatura utilizada por esta población en su vida cotidiana. Además, el caminar y el correr son movimientos que se consideran los más naturales para toda la población.
4. Es esencial que los incrementos de la carga de trabajo no sean inducidos de forma que cambien el modo de ejercicio durante el transcurso de la prueba hasta el punto de alterar significativamente su eficiencia a los grupos musculares implicados. Por ello se eligió una pendiente constante (5%) hasta que la velocidad fuera elevada. En caso de ser necesario, se hubiese aumentado la pendiente, pero los criterios de prueba máxima se alcanzaron antes de llegar a ese punto en todas las pruebas.

5. Las pruebas que vayan a ser utilizadas como base para la comparación de deportistas deben emplear un modo de ejercicio que todos los participantes puedan realizar con niveles similares de eficiencia mecánica. En este estudio nos encontramos con dos grandes grupos, unos realmente practicantes de actividad física, y otros sedentarios. El principio de la prueba fue a una velocidad de caminar, pudiendo posteriormente adaptarse el protocolo lo mejor posible a toda la muestra.

4.3.2.3.2. Validación del protocolo de la Prueba de Esfuerzo

Cuando se valora a un individuo en el laboratorio en diferentes momentos, es evidente la existencia de ciertas variaciones en los resultados. Ante la dificultad que representaba el trabajar con población con SD, se validó el protocolo de prueba de esfuerzo a utilizar estudiando los parámetros que se iban a evaluar, de modo que pudiésemos estar seguros de que los datos recogidos eran correctos. Existen variaciones en los resultados que no sólo se deben al entrenamiento, sino también a otros factores, tanto biológicos (ritmos circadianos o factores psicológicos) como tecnológicos (defectos instrumentales, diferencias en la calibración o errores humanos, entre otros) (*Feliu, Ventura y Riera, 1988*). Especialmente importante para el estudio era descartar los biológicos, ya que se trataba de una población de características fisiológicas diferentes a la población general.

Para validar los parámetros examinados en la prueba de esfuerzo realizada con el protocolo establecido, se escogieron 5 individuos de la muestra (4 hombres y una mujer). Realizaron, cada uno, tres pruebas de esfuerzo siguiendo la misma metodología a utilizar en el estudio, en un intervalo de tiempo de 2 semanas como máximo. Todas se repitieron a la misma hora de la mañana para cada individuo. Una vez obtenidas las pruebas, se utilizaron los mismos parámetros considerados en el estudio (tiempo de prueba, VO_2 máx, VE, RER, $F_{cmáx}$) para la evaluación

estadística.

Para evitar al máximo los posibles errores tecnológicos, el analizador de gases fue calibrado manualmente antes de cada prueba. Se descartaron las pruebas que no reunieron las condiciones adecuadas o hubo errores en la captación de datos, lo que sucedió con uno de los sujetos, debido a que . En este estudio se descartó una prueba porque el sujeto se mostró poco motivado ese día a realizarla correctamente. Así, dentro del mismo periodo de 2 semanas, realizó una cuarta prueba.

4.3.2.3.3. Recogida de datos

4.3.2.3.3.1. Datos Cardíacos

Se monitorizó la FC y el registro electrocardiográfico durante toda la prueba de modo continuo, obteniendo registro gráfico en los últimos segundos de cada escalón de la prueba. Para el registro ECG se utilizaron las derivaciones standard. Para la FC se utilizó, además, un pulsómetro sport-tester. Se intentó obtener registro de TA, pero ante la dificultad que suponía al individuo estar atento al examinador intentando no perder el ritmo ni el equilibrio, se desestimó valorar el incremento de TA durante el ejercicio.

4.3.2.3.3.2. Datos Respiratorios

Las respuestas ventilatorias y el intercambio de gases fueron medidos respiración a respiración en un sistema computerizado integrado (Medical Graphics) durante toda la prueba. Los individuos respiraron a través de una boquilla con la nariz tapada por una pinza. El flujo respiratorio fue medido con un neumotacógrafo Hans Rudolph, previamente calibrado con la introducción de volúmenes conocidos de aire ambiental.

El análisis de gases se realizó a través de un analizador de CO₂ con doble haz infrarrojos, y con un analizador de O₂ de célula de zirconio. Se utilizaron mezclas de gases de concentración conocida para la calibración

de los analizadores. El cálculo computerizado se realizó mediante un ordenador Fujitsu 386.

4.3.2.3.4. Parámetros escogidos

4.3.2.3.4.1. *Velocidad máxima*

Debido al protocolo utilizado, y siendo éste sobre treadmill, se ha utilizado la velocidad máxima alcanzada para determinar la cantidad de trabajo físico. Se considera una medida indirecta de las cualidades metabólicas y contráctiles de los grupos musculares implicados.

4.3.2.3.4.2. *Frecuencia Cardíaca (FC)*

Es un parámetro que delimita la respuesta cardiovascular al ejercicio.

4.3.2.3.4.3. *Consumo máximo de Oxígeno ($VO_{2máx}$)*

Mide la capacidad del organismo para transportar el oxígeno desde el medio exterior a los músculos, siendo uno de los factores determinantes del rendimiento físico. Es un parámetro que generalmente se expresa en relación al peso total del sujeto (VO_2 ml/kg/min), indicando la Potencia Aeróbica de éste (*Rodas y Garrido, 1996*). Desde otro punto de vista, se puede considerar al $VO_{2máx}$ como el ritmo al que el metabolismo aeróbico suministra energía. No se sabe aún en qué grado los valores de $VO_{2máx}$ se deben al entrenamiento o a la herencia, sin embargo, ha quedado demostrado que con el entrenamiento, un adulto sano y joven, y relativamente desentrenado, puede mejorar entre el 15% y el 20%. (*Mac Dougall et al, 1995*).

Un aumento progresivo en el ritmo de gasto de energía a lo largo de un ejercicio resultará en un aumento progresivo de las funciones aeróbica y anaeróbica hasta alcanzar el máximo aeróbico. Este máximo se puede identificar como el punto en el que deja de incrementarse la producción de energía aeróbica o la admisión de oxígeno pulmonar aunque se aumente la

intensidad del ejercicio.

4.3.2.3.4.4. Ventilación pulmonar (VE)

Indica la magnitud de la respuesta de la función pulmonar, mostrando la cantidad de aire movilizado por minuto.

4.3.2.3.4.5. Cociente respiratorio (RER)

Es un índice de relación entre el metabolismo aeróbico y anaeróbico (CO_2/O_2). Si su valor es >1 , indica una participación predominante de las vías energéticas anaeróbicas lácticas.

4.3.2.3.5. Índice de Respuesta Cronotrópica (IRC)

La valoración de la respuesta de la FC al ejercicio se puede hacer mediante tres modos:

1. Aumento real de FC desde el reposo al máximo en ejercicio
2. El poder o no alcanzar la FC predeterminada. En el caso de IC, por definición tradicional, se considera el no poder conseguir el 85% de FC predicha teórica según la edad.
3. La proporción de FC respecto a la reserva metabólica usada en un estadio 2, al cual han de haber llegado todos los sujetos.

El concepto de competencia cronotrópica se basa en la noción de que una medida válida de la respuesta de FC debe tener en cuenta la edad, la FC en reposo y la capacidad de trabajo, mientras que simplemente el tiempo de duración de la prueba no es útil.

El porcentaje de Reserva Metabólica (RM) usado en cualquier estadio de la prueba se define por la siguiente fórmula:

$$\text{RM (estadio)} = (\text{METS estadio} - \text{METS reposo}) / (\text{METS peak} - \text{METS reposo}) \times 100$$

De una forma análoga, el porcentaje de Reserva de Frecuencia Cardiaca (RFC) usado en cualquier estadio de ejercicio es:

$$\text{RFC(estadio)} = (\text{FCestadio} - \text{FCreposo}) / (\text{edad max} - \text{FCpredicha} - \text{FCreposo}) \times 100$$

El Índice de Respuesta Cronotrópica (IRC) es la relación que existe entre la Reserva de FC (RFC) y la Reserva Metabólica (RM). La RM se calcula mediante los valores del metabolismo (METS) en reposo y en ejercicio. La RFC se calcula dependiendo de la FC también en reposo y en ejercicio. En el presente estudio, este IRC fue evaluado al 83% de la FC máxima. La fórmula utilizada para el cálculo del IRC es la siguiente:

$$\text{IRC} = \text{RFC} / \text{RM}$$

Se considera que el IRC es normal cuando su valor está alrededor de 1. Un valor bajo implica una Incompetencia Cronotrópica (IC), que puede ser independiente de los efectos de la edad, FC de reposo y condición física (frecuencia cardiaca frente al ejercicio). Este índice debe ser exacto a pesar de la naturaleza submáxima del ejercicio, ya que existe una relación lineal entre la FC y el trabajo metabólico durante el ejercicio.

Para confirmar que el IRC es relativamente independiente de la edad, FC reposo y actividad física, *Lauer et al (1996)* calcularon los coeficientes de correlación de Pearson del IRC y aumento de FC con el ejercicio respecto a la edad, FC reposo y capacidad de trabajo en METs. Los resultados dieron que el IRC no se correlacionaba con la edad ni con la FC reposo, y tenía una ligera correlación con el nivel de actividad física.

4.4. Análisis Estadístico

Toda la valoración estadística se hizo utilizando el paquete informático SPSS.

4.4.1. Validación del protocolo de la Prueba de Esfuerzo

Para validar el protocolo se utilizó la prueba de Fiabilidad (Reliability), la cual muestra la capacidad de obtener mediciones repetibles. Es decir, se usó el mismo test de la misma manera en el mismo individuo obteniendo los mismos parámetros cada vez. Por tanto, se ha realizado un estudio de correlación intraclase, entre dos o más medidas de la misma variable. Generalmente es suficiente con dos valores utilizando el método de test-retest, pero en este estudio, al ser población con ciertas dificultades, fueron obtenidos tres valores de cada medida, pudiendo, de este modo, apreciarse también el efecto de habituación. El grado de fiabilidad se expresa a través del coeficiente de correlación intraclase α , el cual va de 0 a 1. Mientras el coeficiente esté más cerca de 1, quiere decir que existe menor error de variación y refleja que se acerca al valor más verdadero. Así, en este estudio, se calculó el Coeficiente Alpha (α) para cada variable, y fue considerada una alta fiabilidad cuando este coeficiente es >0.9

Si un test no es consecuente, entonces no es fiable. Un test puede ser fiable pero no válido, en cambio nunca será válido si no es fiable (*Thomas y Nelson, 1990*). Esto quiere decir que el test puede ser repetible, aunque lo que se mida es incorrecto. La validez determina que las medidas que se obtienen, realmente están midiendo lo que se pretende. Para la validación no fue necesario el cálculo estadístico, sino que fue un proceso lógico de lo que el test debía medir.

4.4.2. Estadística descriptiva de los valores obtenidos

Estudio descriptivo con cálculo de la media y desviación estándar para cada una de las variables. Los datos fueron recogidos para caracterizar el perfil de la población estudiada.

4.4.3. Grupos diferenciados: comparación entre activos y sedentarios

Para comparar los dos grupos, se utilizó la prueba estadística de t para muestras independientes ("cross-sectional"). La significancia estadística se consideró en $p < 0.05$

Sutlive y Ulrich (1998) sugirieron que el "effect size" (efecto del tamaño) puede ser utilizado para interpretar datos en la investigación sobre actividad física adaptada. El effect size es una medida de la magnitud de la diferencia entre grupos, y el "eta squared", el cual se usa en este estudio, es una medida de la proporción del total de la varianza total justificada y calculada por la variable independiente, en este caso los miembros del grupo.

5. Resultados

En este capítulo se hace un resumen de los resultados obtenidos. Si se desean más detalles, consultar los anexos, en los cuales se encuentran todos los valores y cálculos realizados para el presente estudio.

5.1. Muestra

La muestra definitiva consistió en 20 individuos, 14 hombres y 6 mujeres, todos ellos con SD y con un nivel de DP leve o moderado. Todos colaboraron hasta el final del estudio, y las características descriptivas de edad, peso y talla son las siguientes:

Parámetro	Media +/- DS
Edad (años)	24.25 +/- 3.52
Peso (kg)	61.42 +/- 5.79
Talla (cm)	151.88 +/- 7.48
%graso	23.19 +/- 7.38
IMC	26.55 +/- 4.19

Tabla 10: Características descriptivas de la muestra

Si se comparan las variables descriptivas de la muestra entre el subgrupo considerado activo (n=13) con el subgrupo de sedentarios (n=7), se aprecian los siguientes valores:

	Activos (n=13)	Sedentarios (n=7)
Edad (años)	23.4 +/- 3.7	25.9 +/- 2.5
Peso (Kg)	61.6 +/- 6.1	61.1 +/- 5.7
Talla (cm)	154.2 +/- 7.0	147.6 +/- 6.8
% Graso	22.3 +/- 7.1	25.1 +/- 8.2
IMC	25.7 +/- 4.0	28.1 +/- 4.3
Horas entreno/semana	4.9 +/- 1.9	0

Tabla 11: Características descriptivas de la muestra considerando el subgrupo activo y el sedentario independientemente.

No se aprecian diferencias significativas entre los grupos, excepto el que por definición considera a los atletas de Special Olympics como entrenados, mientras que a los sedentarios los considera no entrenados.

5.2. Aspectos Generales:

5.2.1. Anamnesis

Sobre la anamnesis se comentan las cuestiones que han destacado a partir del cuestionario realizado respecto a su historial clínico. De este modo, se ha podido profundizar tanto en la descripción de la muestra como en factores que hubieran podido influir en el estudio. Del mismo modo han ayudado conocer a los individuos y, por tanto, a trabajar mejor con ellos.

Uno de los sujetos no presentó el cuestionario, pues, al vivir en régimen de acogida, se desconocían sus antecedentes. Otro individuo presentó el cuestionario de forma incompleta, faltando algunos de ellos. Aunque se intentó conseguir que fuera completado, no hubo colaboración por parte de los progenitores.

5.2.1.1. Anamnesis Prenatal

Como parámetros destacables fueron consideradas la edad materna y paterna en el momento del nacimiento del individuo con SD. También fue importante conocer si existió algún tipo de problema durante el periodo de gestación.

Así, se aprecia que un 58% de las madres tenían una edad superior a los 35 años en el momento del nacimiento del sujeto, mientras que el 68.4% de los padres era mayor de 35 años.

En cuanto al embarazo, es de destacar que en dos casos hubo amenaza de aborto, y que tres madres tuvieron que tomar alguna medicación durante el periodo gestacional (ver anexo 4).

5.2.1.2. Anamnesis Perinatal

Tres sujetos presentaron bajo peso al nacer (<2.500 kg.), pero tan sólo dos fueron prematuros. Seis de los recién nacidos presentaron ictericia al nacer.

5.2.1.3. Antecedentes Familiares

Una de las madres estaba diagnosticada de hipotiroidismo y otra de epilepsia. Ambas están médicamente tratadas y controladas. Cabe destacar que en un caso de nuestra muestra existía un familiar con SD, pudiendo haber un componente hereditario, pero sin estar estudiado.

5.2.1.4. Antecedentes Personales

Los problemas a nivel de oído fueron referidos en 8 casos (un 44.4% de la muestra), y también hubo una alta incidencia de individuos con cerumen (11 individuos).

Sólo dos sujetos presentaron alteraciones tiroideas, y fueron referidos tres casos de patología gastro-intestinal (hernia de hiato, fístula anal y colitis de origen desconocido).

5.2.1.5. Anamnesis sobre el Desarrollo

Al haber realizado un historial con preguntas de tipo retrospectivo, fue difícil obtener todos los datos que fueron solicitados en el cuestionario, muchas de las veces por falta de memoria al intentar recordar. Es por eso que se escogió entre los más significativos de cara a describir el desarrollo evolutivo de la muestra.

En el desarrollo motriz es importante saber a qué edad mantuvieron la cabeza, a qué edad se sentaron y a qué edad anduvieron. De la muestra en estudio, 11 sujetos mantenían la cabeza erguida después de los tres meses de edad, mientras tres tardaron menos tiempo. De trece individuos que respondieron respecto a la edad en que se sentaron, 4 lo hicieron antes de

los 6 meses, mientras que 9 individuos tardaron más de 6 meses. En cuanto a andar, de 16 personas que respondieron, 6 anduvieron antes de los 12 meses, mientras 10 lo lograron después; de estos últimos, 3 lo hicieron a los 2 años y dos aprendieron a andar después de los 3 años.

De 15 individuos que recordaban cuándo supieron contener esfínteres durante el día, 7 refieren haberlo conseguido antes de los 2 años.

También es importante tener en cuenta en población con SD cuándo fueron al colegio, y si siguieron algún programa de estimulación precoz. Sólo uno fue escolarizado después de los 6 años, y 9 personas recibieron estimulación precoz, lo que representa un 47.3% de la muestra.

5.2.1.6. Anamnesis sobre la vista

La vista no fue explorada directamente por carecer del aparataje especializado. Pero sí se incidió en la anamnesis, y de esa forma se pudo conocer las posibles alteraciones que mostraba cada individuo. Las diversas patologías que refirieron fueron las siguientes:

Una persona refirió hipermetropía

6 personas presentaban miopía

3 sujetos tenían estrabismo

Una persona tenía miopía asociada a estrabismo

Un caso refirió tener cataratas.

5.2.2. Exploración Física General por aparatos y sistemas

5.2.2.1. Apto. Cardiovascular

5.2.2.1.1. Auscultación

Tres hombres y dos mujeres presentaron un soplo sistólico, que posteriormente fue confirmado por Ecocardiografía, pero sin significación patológica.

5.2.2.1.2. Electrocardiograma (ECG)

En uno de los ECGs se apreció la existencia de un Sd. de Wolf-Parkinson-White, y por tanto, esta persona fue desestimada como parte de la muestra, siendo descartada para el estudio. También se encontraron tres registros electrocardiográficos con hemibloqueo de rama derecha, pero sin significación patológica. El resto de ECGs estaba dentro de límites normales.

5.2.2.1.3. Ecocardiografía

Cuatro hombres presentaron ligera regurgitación pulmonar, uno presentó insuficiencia pulmonar, y uno presentó insuficiencia mitral. En cuanto a las mujeres, cuatro tenían ligera regurgitación pulmonar.

Todas las alteraciones fueron consideradas dentro de límites de la normalidad.

5.2.2.1.4. Insuficiencia venosa periférica

Una persona presentó varices a nivel de extremidades inferiores.

5.2.2.2. Apto. Respiratorio

5.2.2.2.1. Auscultación

Durante el periodo en que fue realizado el estudio, dos individuos fueron diagnosticados de catarro: ambos presentaban roncus y sibilantes. Se les solicitó estudio radiográfico para descartar otras patologías y se les remitió a su médico de cabecera.

5.2.2.2.2. Índice Torácico de Hirtz

Según la valoración expuesta en la metodología, 12 sujetos presentaron un índice por debajo de la normalidad.

5.2.2.2.3. Espirometría

Existieron diversos problemas en cuanto a la técnica a realizar. Para conseguir una buena espirometría, fue necesario repetirla varias veces en distintas sesiones, ya que requería un buen aprendizaje para que los valores medidos fueran los válidos. Ya que no formaba parte del proyecto, y pocos individuos lograron realizarla correctamente, los resultados no fueron evaluados.

5.2.2.3. Sistema Nervioso

5.2.2.3.1. Sistema Nervioso Central (SNC)

Tan sólo se detectó una alteración, y ésta fue la de una chica que presentó anisocoria.

5.2.2.3.2. Sistema Nervioso Periférico (SNP)

Tres hombres y una mujer presentaron hiperreflexia rotuliana. Un varón mostró Babinsky.

5.2.2.4. Boca y ORL

En la boca hubo hallazgos considerados propios del SD, y otros que no lo eran.

1. Los hallazgos propios del SD que pudieron apreciarse en algunos individuos de la muestra fueron: paladar hendido, lengua geográfica, macroglosia, malposición y maloclusión.
2. Los hallazgos no característicos del SD que fueron detectados son: pigmentación dental, verruga lingual, caries sin tratar, caries obturadas, queilitis bucal y ausencia de piezas dentales.

Las alteraciones encontradas a nivel ORL fueron las siguientes:

Dos personas con hipoacusia corregida mediante audífono.

Una persona presentó alteración morfológica del pabellón auditivo.

11 sujetos presentaron cerumen.

Un individuo tenía tímpano con características inflamatorias, así como amígdalas hipertróficas, probablemente por catarro de vías altas.

Una persona llevaba drenaje timpánico en el momento del estudio.

5.2.2.5. Abdomen

Tanto por visualización como por palpación y auscultación, los hallazgos abdominales más destacables fueron los siguientes:

3 hernias umbilicales, una de ellas corregida quirúrgicamente.

1 persona se quejó de palpación dolorosa en epigastrio de características inespecíficas

1 persona presentó una esplenomegalia de un través, pero sin significación patológica

5.2.2.6. Apto. Locomotor

5.2.2.6.1. Columna Vertebral

En esta muestra se detectaron 5 personas con hiperlordosis lumbar, 9 con escoliosis, 2 con actitud escoliótica, una con cifosis y 2 individuos con asimetría de cintura escapular que acompañaban a una alteración de la linealidad de la columna vertebral.

5.2.2.6.2. Extremidades Superiores (EES)

Fueron encontradas 7 personas con hiperlaxitud de muñecas y tres de ellas también de codos. Una persona presentaba codos valgus, un individuo tenía un déficit de extensión en codos y un sujeto presentaba una asimetría en la fuerza muscular de trapecio y deltoides.

5.2.2.6.3. Extremidades Inferiores (EEI)

Al igual que en otras localizaciones, muchas de las alteraciones en extremidades inferiores se deben a la hiperlaxitud e hipotonía propias del SD. Así, 3 personas presentaban una rotación externa de cadera y una persona tenía basculación pélvica; 10 sujetos presentaron geno-valgo (uno de ellos también recurvatum) y un individuo tenía geno-varo-recurvatum. A pesar de la hiperlaxitud e hipotonía, también se detectaron alteraciones por déficit de movilidad. Así, se pudo apreciar déficit de flexibilidad M. Isquio-Tibial, flexo de rodilla o déficit de movilidad posterior de cadera en diversos individuos.

5.2.2.6.4. Pies

Fueron observadas múltiples alteraciones y malformaciones, muchas de ellas frecuentes en el SD:

11 personas tenían Hallux Valgus.

12 individuos presentaron pies planos, aunque sólo uno llevaba corrección ortésica.

3 sujetos presentaron pies cavos y sólo uno llevaba corrección ortésica.

2 individuos tenían talo valgo, uno de ellos con desplazamiento de escafoides.

Un sujeto presentó pie valgo

5 personas tenían sindactilia

Una persona presentó doble falange

5.2.2.7. Piel

En piel, lo más frecuente fue encontrar procesos infecciosos, ya fuera por hongos, ya fuera por bacterias. Aunque también hubo otro tipo de hallazgos. Así, los resultados fueron los siguientes:

8 individuos presentaban pie de atleta.

8 sujetos tenían onicomycosis.

3 personas presentaron hiperqueratosis ungueal.

4 individuos tenían hiperqueratosis plantar.

2 personas tenían onicocriptosis.

2 sujetos presentaron heloma.

2 personas tenían acné, una de ellas con cicatrices residuales.

Un individuo padecía foliculitis en extremidades inferiores.

Un sujeto tenía máculas hipocromas.

Una persona presentaba una verruga en la palma de la mano.

5.3. Aspectos Específicos:

5.3.1. Valoración de la Composición Corporal

5.3.1.1. Talla y Peso

Los valores de talla y peso de la muestra, comparándolos con las tablas de percentiles, tanto para población general como para población con SD, dieron los siguientes resultados:

	Tablas población Sd. de Down (Cronk et al, 1988)		Tablas población catalana (Generalitat de Catalunya, 1986-1987)	
	P < 50	P ≥ 50	P < 50	P ≥ 50
Peso	4	16	9	11
Talla	8	12	20	0

Tabla 12: Nº de Personas de la muestra incluidas en los diferentes percentiles de talla y peso

Al comparar las tallas de la muestra en relación a la población general, todos los individuos se encontraban por debajo del percentil 50, lo que indica una talla baja. Llama la atención el que hay mayor número de individuos que presentan un peso por encima del p50 en las tablas correspondientes al SD en relación a los que presentan un peso >p50 respecto a la población general. Pero esto puede ser explicado por el desequilibrio existente entre talla y peso en los individuos con SD a favor de un sobrepeso.

5.3.1.2. Porcentaje Graso:

Respecto al % graso, los valores obtenidos (ver anexos) según las fórmulas citadas en capítulos anteriores, y comparados con los criterios de obesidad de *Esparza (1993)* fueron:

Clasificación	Nº de personas
Óptimo	4
Sobrepeso ligero	4
Sobrepeso	9
Obesidad	3

Tabla 13: Nº de Personas de la muestra incluídas en los diferentes grados de obesidad respecto al % graso.

Donde se observa que tan sólo 4 personas con SD (25% de la muestra) se encontraban con un % de grasa correcto, el resto lo presentaba elevado.

5.3.1.3. Índice de Masa Corporal:

El número de personas de la muestra en cada grado de obesidad, según el IMC, fue como se aprecia en la tabla 14:

Grado de obesidad	Nº de personas
Disminuído	1
Normal	5
Grado I	10
Grado II	4

Tabla 14: Nº de Personas de la muestra incluídas en los diferentes grados de obesidad respecto al IMC.

5.3.1.4. Índice Cintura/Cadera :

Mediante el ICC se obtiene la tipología de la persona, la cual puede ser ginoide o androide. En este estudio sólo un individuo varón presentó una tipología androide. El resto presentó una tipología ginoide.

5.3.2. Valoración de la Fuerza

5.3.2.1. Fuerza isométrica:

Los resultados de la evaluación de la fuerza isométrica (en kg), incluyendo el Índice de Morehouse, se resumen en la siguiente tabla:

Fuerza isométrica	Media +/- DS
Mano derecha	27.48 +/- 9.03
Mano Izquierda	27.88 +/- 7.75
Lumbar	61.25 +/- 26.75
Cuadriceps	77.85 +/- 28.79
Índice de Morehouse	3.17 +/- 0.97

Tabla 15: Resultados de las pruebas de fuerza isométrica

Según la valoración del Índice de Morehouse (*Legido et al, 1996*), se observa que 15 sujetos de la muestra se encuentran por debajo del valor medio, lo cual indica pobres valores de fuerza:

Valor del IM	Nº de personas
Medio	5
Malo	9
Muy Malo	6

Tabla 16: Nº Personas de la muestra incluidas en los distintos valores del IM.

Si se compara la fuerza isométrica del grupo activo con el sedentario, se aprecia que los individuos activos presentan valores significativamente más altos de fuerza lumbar, así como del Índice de Morehouse. En cuanto al resto de variables, aunque se aprecian valores de fuerza mayores en individuos activos, la diferencia entre ambos subgrupos no es estadísticamente significativa. Así, los resultados son los siguientes:

Fuerza isométrica	Activos (n=13)	Sedentarios (n=7)	Effect size Eta squared
Mano dcha.	29.9 +/- 8.5	23 +/- 8.9	0.14
Mano izq.	29.1 +/- 8.1	25.6 +/- 7.1	0.05
Lumbar	72 +/- 25.9 (*)	41.3 +/- 14.3	0.32
Cuadriceps	85.5 +/- 26.3	63.7 +/- 29.7	0.14
Índice de Morehouse	3.5 +/- 0.8 (*)	2.6 +/- 1.1	0.21

(*) diferencia significativa ($p < .05$)

Tabla 17: Valores de fuerza isométrica en los sujetos activos y sedentarios

5.3.2.2. Test de Bosco

Para estudiar la fuerza explosiva se utilizó el test de Bosco, el cual requiere un aprendizaje previo ya que presenta dificultades a la hora de realizarlo. Dos de las chicas no pudieron conseguir aprender la técnica de estos saltos, ya que todos los intentos que hicieron no fueron válidos (validez de contenido), y por tanto fueron descartadas. Los resultados obtenidos aparecen en la siguiente tabla:

Tipo de salto	Media +/- DS
SJ tiempo (mseg)	366.33 +/- 50.98
SJ altura (cm)	17.04 +/- 4.43
CMJ tiempo (mseg)	389.83 +/- 48.34
CMJ altura (mseg)	18.80 +/- 4.60

Tabla 18: Resultados del test de Bosco

Al comparar los dos subgrupos, el sedentario con el activo, no se encontraron diferencias estadísticamente significativas, aunque los activos presentaron valores más altos en todos los parámetros.

		Activos (n=13)	Sedentarios (n=7)	Effect size Eta squared
SJ	Altura(cm)	17.8 +/- 3.9	15.5 +/- 5.3	0.07
	Tiempo(mseg)	379.8 +/- 41.5	339.5 +/- 61.3	0.15
CJ	Altura(cm)	19.8 +/- 3.9	16.8 +/- 5.6	0.12
	Tiempo(mseg)	401.2 +/- 41.1	367.2 +/- 57.5	0.10

Tabla 19: Comparación del Test de Bosco entre los sujetos sedentarios y activos

5.3.3. Valoración de la Prueba de Esfuerzo

5.3.3.1. Validación del protocolo de la Prueba de Esfuerzo

La validación del protocolo de la prueba de esfuerzo se hizo utilizando el análisis de la Fiabilidad. Para ello se buscó el parámetro estadístico conocido como el Coeficiente α . Se considera que cuando el coeficiente α es mayor de 0.90 representa una alta fiabilidad. En el presente estudio, todas las variables ergoespirométricas estudiadas presentaron un coeficiente α superior a 0.90

Variable	Coef. α
FC max	0.91
VO ₂ max	0.91
RER max	0.96
VE max	0.97
Duración prueba	0.96

Tabla 20: Coeficiente de Fiabilidad (coef. α) de las variables ergoespirométricas estudiadas.

5.3.3.2. Variables ergoespirométricas

Los valores medios de las variables ergoespirométricas observadas durante la prueba de esfuerzo fueron como muestra la tabla 21:

Variables	Media +/- DS
VO ₂ max (ml/kg/min)	31.88 +/- 6.55
VE max (l/min)	57.86 +/- 13.61
RER max	1.04 +/- 0.09
FC max (lpm)	165 +/- 15
Duración de la prueba (min)	17.50 +/- 3.90

Tabla 21: Resultados de las variables ergoespirométricas

Al comparar el subgrupo de individuos entrenados con los sedentarios, se aprecia un valor significativamente mayor del VO₂ en activos que en sedentarios. Aunque la diferencia no es estadísticamente significativa en VE y FC, los valores que presentan los activos son mayores.

Variables	Activos (n=13)	Sedentarios (n=7)	Effect size Eta squared
VO ₂ max (ml/min/kg)	34.3 +/- 5.7 (*)	27.4 +/- 5.9	0.27
VE max (l/min)	61.1 +/- 14.1	52 +/- 11.2	0.11
RER max	1.04 +/- 0.07	1.05 +/- 0.12	0.003
FC max (lpm)	168 +/- 12.6	159 +/- 17.5	0.09
Duración del Test (min)	18.6 +/- 3.3	15.4 +/- 4.4	0.16

(*) diferencia significativa ($p < .05$)

Tabla 22: Comparación de las variables ergoespirométricas entre los sujetos sedentarios y activos

5.3.3.3. Índice de Respuesta Cronotrópica (IRC)

El IRC es considerado bajo cuando su valor es <0.95 . En la muestra estudiada se aprecia que más de la mitad de los individuos presentó un bajo IRC. Así:

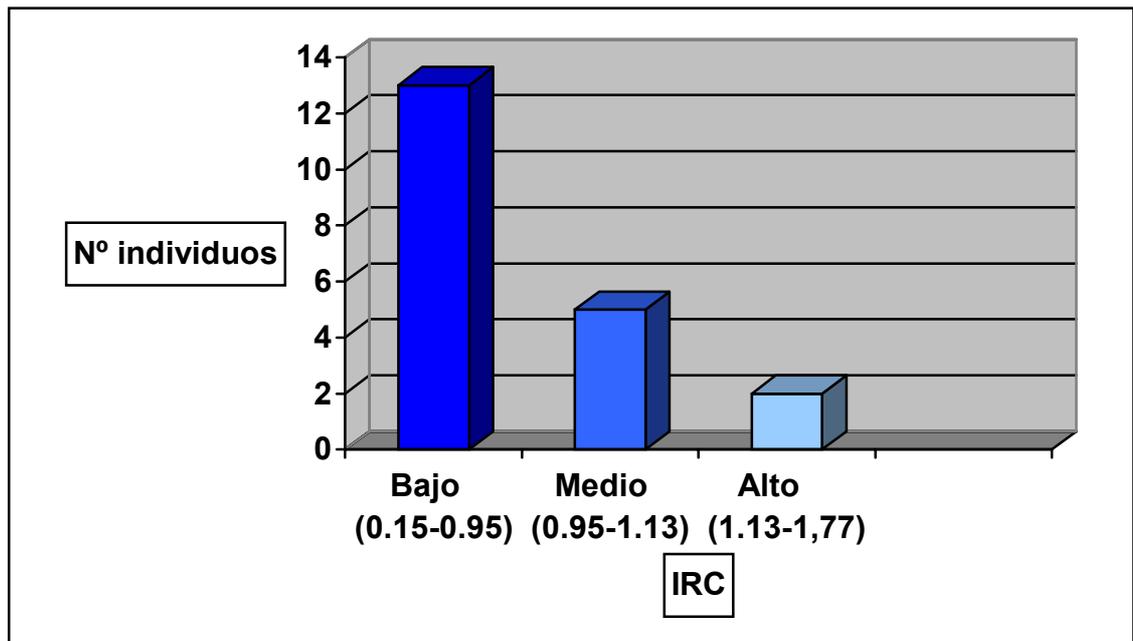


Figura 1: Nº de individuos en cada franja del IRC

6. Discusión

6.1. Muestra del Estudio

6.1.1. Anamnesis:

Aunque no era una cuestión de estudio en esta tesis, serán comentados ciertos aspectos destacables de la anamnesis realizada en esta muestra, debido a la importancia que pueden tener como datos descriptivos en una población con SD.

Serés y Garnacho (1996) hicieron un estudio descriptivo de la información recogida en los historiales de Servicio Médico de la Fundació Catalana Síndrome de Down (FCSD) desde su inicio en 1987 hasta finales de 1996, y en el cual se incluyó la información acerca de 210 personas con SD. En este estudio refieren la importancia que puede tener el ambiente social que rodea al individuo, y lo que puede influir el vivir o no con la familia o en instituciones. Por eso, destacamos que en la muestra de individuos estudiados en esta tesis, todos los sujetos convivían con sus familiares directos, exceptuando uno de ellos, el cual estaba en régimen de acogida, aunque se considera un ambiente familiar.

La edad materna en el momento del nacimiento de los individuos con SD fue igual o mayor a 35 años en el 58% de la muestra de este estudio, lo cual coincide con otros estudios, como el de *Egozcue et al (1997)* en la zona del Vallés, y que presenta un 56% de madres con 35 años o más.

Como antecedentes patológicos de la presente muestra destacan los problemas de oídos, los cuales presentan una alta incidencia, coincidiendo con otros estudios (*Rogers y Coleman, 1994; Serés y Garnacho, 1996*). Se detectaron también dos casos que presentaban antecedentes de patología

tiroidea, lo que representa un 10% de la muestra y que coincide con el estudio de *Serés y Garnacho (1996)*. Esta patología tiroidea podría presentarse en un número mayor de casos, pero muchas veces pasa desapercibida. No fue solicitado un estudio hormonal porque no era la finalidad de esta investigación.

El desarrollo motor de los niños con SD es bastante parecido a los niños sin DP durante los primeros 6 meses de vida. Es a partir del año de vida en el que se aprecia un retraso de 4-5 meses respecto a un niño sin discapacidad (*Share y French, citado por Eichstaedt y Lavay, 1992*). El estar recibiendo un programa de estimulación precoz hace que esta estimulación consiga una repuesta mejor hacia el aprendizaje (*Flórez, 1995*). Este mismo autor refiere que se pueden llegar a conseguir ciertas habilidades al mismo nivel, aunque más tarde, que otra persona sin DP.

Si se observa el desarrollo de una población sin DP, se aprecia que sujetan la cabeza alrededor de los 3 meses, y se sientan hacia los 6 meses, mientras que logran andar a los 12 meses. Ante los resultados obtenidos en nuestra muestra, es evidente que la gran mayoría presenta un retraso en el desarrollo. Este retraso podría deberse, además, a la hipotonía característica de esta población.

	Muestra del presente estudio (con SD)	Población sin DP
Sujeta la cabeza	4-6 meses	3 meses
Se sienta	6-12 meses	5-9 meses
Anda	12-24 meses	9-17 meses

Tabla 23: Comparación del desarrollo motor entre dos poblaciones, nuestra muestra con Sd. de Down y otro grupo sin DP, en la que se aprecia la edad de alcanzar los logros motrices (según *Eichstaedt y Lavay, 1992*)

Es muy importante tener en cuenta este desarrollo motor, pues otras habilidades cognitivas pueden depender directamente de las habilidades motoras, como por ejemplo, las de tipo manual que requiere el montaje de piezas, ya sean de madera, cartón, plástico u otras.

Después del desarrollo motor, se progresa más en el área del lenguaje, lectura y escritura, y para eso es necesario la escolarización. De ahí la importancia en conocer la edad en que empezaron a ir al colegio, que en el caso de nuestra población, todos, excepto uno, fueron escolarizados de forma temprana.

6.1.2. Exploración general:

6.1.2.1. **Apto. Cardiovascular:**

Respecto a la exploración cardíaca, *Serés y Garnacho (1996)* refieren que un 25% de su muestra presentó una auscultación cardíaca alterada y sin historia clínica cardíaca previa. Ellos lo justifican por dos razones: una, que los individuos no hayan sido explorados de una forma completa anteriormente, y otra posibilidad es que sea una patología cardíaca de nueva aparición en el adulto.

En esta tesis se detectaron a la auscultación 5 soplos cardíacos, que coincide con el 25% que aparecen en el estudio de la FCSD. Una vez realizada la ecocardiografía en la muestra estudiada, todos los soplos, excepto uno, fueron debido a una regurgitación pulmonar, mientras que el otro se debía a una insuficiencia mitral. Ninguno era patológicamente significativo. Era un hecho esperado, pues al coger la muestra, se hizo un screening previo descartando cualquier patología que pudiese influir negativamente sobre el estudio. Por tanto, fue incluso sorprendente detectar estas pequeñas alteraciones. De todos los individuos, sólo uno había aportado un estudio ecocardiográfico previo, y que se le había realizado de forma preventiva. Al resto, nunca se le había practicado una revisión médica en profundidad del aparato cardiovascular.

6.1.2.2. Apto. Respiratorio

Al realizar la auscultación respiratoria sólo se encontraron alteraciones en dos individuos, compatibles con cuadros catarrales y sin significación patológica grave. Lo mismo refieren *Serés y Garnacho (1996)*, quienes además añaden que es raro encontrar cuadros respiratorios de tipo crónico.

El Índice Torácico de Hirtz sólo se pudo comparar con valores para población general, pues no existen referencias en población con SD. Doce personas presentaron un índice por debajo de la normalidad, lo cual podría ser justificado por la dificultad motriz propia de esta población, que en el momento de realizar los movimientos respiratorios, no fuera capaz, o no supiera cómo, hacerlo. A pesar de haber trabajado ampliamente la familiarización de la técnica de movimiento inspiratorio y espiratorio, no se lograron mejores resultados.

Se consideró que los valores espirométricos estaban dentro de la normalidad, pero siempre estuvieron por debajo de la media para población general. En estos momentos hay un estudio en marcha para intentar validar y fiabilizar la prueba del peakflow en esta población, y así poder establecer el tipo de relación e influencia del aparato respiratorio en los resultados de los estudios ergoespirométricos. El peakflow es una prueba de flujo espiratorio máximo que requiere poca técnica, y es fácil de realizar.

6.1.2.3. Sistema Nervioso

La media del perímetro craneal que presentaron los individuos de la presente muestra fue de 53.22 cm. (+/-1.85). En población sin DP se considera que un perímetro es normal cuando mide 50 -60 cm, mientras que en SD suele ser de 46-52 cm. (*Wisniewski y Bobinski, 1995*). Por tanto, la media de la muestra, por su valor, se encuentra en el límite alto de población con SD, y se podría considerar que tiene un valor normal respecto a la población general.

En cuanto a las otras alteraciones que son frecuentes en personas con DP, cabe destacar que ningún individuo de nuestra muestra presentaba trastornos epileptoides.

El estudio no pretendía un screening de inestabilidad atlo-axoidea, pero conociendo la posibilidad de su existencia en esta población, a todos los individuos se les realizó una exploración neurológica con tal de poder descartar esta patología. De todos los síntomas y signos que esta entidad puede dar, sólo cuatro personas respondían con una hiperreflexia y una de ellas, además, tenía un signo de Babinsky. El resto no mostró ningún signo ni síntoma neurológico. Aunque no fueron solicitadas radiografías a nivel cervical, sí fueron recomendadas.

6.1.2.4. Boca

Los hallazgos en la población estudiada coinciden con la descripción del fenotipo del SD. Doce personas tenían una lengua geográfica, lo que significa un 60 % de nuestra muestra. *Shapiro (1983)* refiere varios estudios en los cuales se hizo una exhaustiva descripción de las características fenotípicas del SD, ya que, antes de la era cromosómica, el diagnóstico se realizaba exclusivamente por diagnóstico clínico. En uno de esos estudios citados, se describe la existencia de lengua geográfica en un 59% de la población con SD.

La presencia de maloclusión y malposición dental no es de extrañar, pues, como ya se ha comentado, son frecuentes las malformaciones del maxilar inferior. La malformación dental facilita la aparición de caries, las cuales también se pudieron detectar en doce personas de la presente muestra.

6.1.2.5. Abdomen

A nivel abdominal, lo más destacable fue el hallazgo de tres hernias umbilicales, una de ellas corregida quirúrgicamente. La presencia de hernia umbilical se justifica debido a la hiperlaxitud que presenta esta población

(*Nelson et al, 1980; Pueschel, 1995*).

Ante la alta frecuencia de aparición de alteraciones intestinales en población con SD, la palpación se hizo cuidadosamente para poder descartar cualquier patología. Sólo una de ellas se quejó de dolor en epigastrio, y coincidió con una persona que ya estaba siendo tratada de hernia hiatal.

6.1.2.6. Vista

Aunque *Egozcue et al (1978)* refieren la presencia de cataratas en un 50% de casos, en nuestra muestra sólo hubo un caso (5%). Sí presentaron, en cambio, todas las otras típicas alteraciones de este síndrome: miopía, estrabismo, e hipermetropía

6.1.2.7. ORL

La exploración ORL mostró una alta incidencia de la presencia de cerumen (12 casos, que equivale a un 60%). *Serés y Garnacho (1996)* también refieren la presencia de cerumen en su muestra, y esto aparece en un 38.1% de sus casos. Ellos lo justifican por las especiales características del oído externo de estas personas: corto y con diámetro reducido (*Rogers y Coleman, 1994*).

6.1.2.8. Apto. Locomotor

Los hallazgos patológicos a nivel de columna vertebral, especialmente hiperlordosis y escoliosis, coincidieron con las referencias que existen respecto a ello. Estas alteraciones generalmente se deben a la propia hipotonía e hiperlaxitud que presenta esta población con SD (*Rogers y Coleman, 1994*).

Por otro lado, un individuo de la muestra presentó una ligera cojera debido a problemas a nivel de la cadera, pero que también podría ser por la laxitud propia del SD, tal y como refieren *Rogers y Coleman (1994)*. Lo

mismo sucedió a nivel de extremidades, tanto superiores como inferiores, en las que aparecieron alteraciones debidas a una hiperlaxitud e hipotonía.

En los pies se apreciaron múltiples anomalías, como hallux valgus, sindactilia y falange doble (la cual podría ser una polidactilia incipiente). Estas anomalías también las refieren otros autores, y son hallazgos muy frecuentes en esta población con SD.

Hay que tener en cuenta que no se hizo el diagnóstico certero de las anomalías del aparato locomotor, pues no eran la finalidad de este estudio. Sí, en cambio, se les recomendó consultar con el especialista cuando éstas eran evidentes o cuando existía una repercusión patológica.

6.1.2.9. Piel

Lo más destacable a nivel de piel, por su frecuencia de aparición, es la infección micótica, la cual apareció en 13 individuos. Es conocida la facilidad con que estos sujetos se contagian, ya sea debido a una alteración de su inmunidad, ya sea a que los cuidados que se requieren para mantener una buena higiene han de ser meticulosos. A esta población, de por sí, le cuesta obtener una práctica correcta en el cuidado de sí mismos, que si le añadimos la facilidad de contagio, aumenta la probabilidad de encontrar estas infecciones.

6.1.3. Composición Corporal

6.1.3.1. Talla y Peso

Los niños y adultos con SD generalmente son bajos de estatura (*Cronk et al, 1988*). Las características específicas de crecimiento varían entre diferentes países, aparentemente en paralelo a las diferencias entre las poblaciones respecto a su altura (*Cremers et al, 1996*).

Una vez se obtuvieron los datos sobre talla y peso de la presente muestra, se procedió a mirar las tablas que existen especialmente para individuos con SD de 0 a 18 años en población americana (*Cronck et al, 1988*) observando en qué percentil de peso y talla se encontraba la muestra estudiada. Respecto al peso, los hombres presentaron la mayoría de medidas por encima del p50, mientras que las mujeres estaban casi todas alrededor del p75. En cuanto a la talla, los hombres estaban también casi todos por encima del p50, por lo tanto, aunque existía en algunos un sobrepeso, este no era exagerado. La mayoría de las mujeres, por el contrario, tenían su percentil de talla por debajo de p50, por lo tanto es evidente un desequilibrio entre talla y peso, y que coincide con el estudio realizado por *Cremers et al (1996)*, en el cual el peso respecto a la altura es mayor en SD que en población general. Ellos lo justifican por la relativa inactividad que acompaña a los individuos con SD, o por una composición corporal diferente, inherente a la anomalía cromosómica.

Ya que *Cremers et al (1996)* sugirieron la posibilidad de que podrían existir diferencias entre distintos países, y las tablas de Cronk son para población americana con SD, también se han comparado los resultados de este estudio con los resultados encontrados por *Cremers et al (1996)* en Holanda, suponiendo que serían más parecidas por ser una población europea con SD. Si la talla media de las mujeres en nuestro estudio fue de 145.47 +/- 8.58 cm y la de los hombres 154.62 +/- 5.14 cm, tanto las mujeres como los hombres se encuentran por debajo del p10. En cuanto al peso, los valores para mujeres fue de 60.33 +/- 2.22 kg y el de los hombres 61.89 +/- 6.80 kg, donde en las tablas corresponde a un p50 tanto en chicas como en chicos.

Por tanto, la muestra de nuestro estudio respecto al de *Cremers et al (1996)*, aunque se encontraba dentro de los percentiles considerados normales, es de talla baja respecto a la media, mientras que el peso sí se encontraba en la media. Así, es evidente un desequilibrio entre talla y peso, a favor de un sobrepeso.

Prasher (1995), quien escribió sobre obesidad y sobrepeso en SD, refiere que la media para el peso en hombres es de 66.9 kg +/- 14.7 y para mujeres de 61.1 kg +/- 16.0; mientras que la talla de los hombres es de 150.5 cm +/- 8.5 y la de mujeres 142.6 cm +/- 5.7. Estos resultados muestran una talla más baja en ambos sexos respecto a nuestro estudio, mientras que el peso aparece mayor en los hombres de nuestro estudio que en el de Prasher.

Si en vez de utilizar las diversas tablas de peso y talla exclusivas para SD, usamos las tablas para población general (*Generalitat de Catalunya, 1987*), considerando que la muestra en estudio forma parte de la población catalana, se aprecia que el percentil de peso en hombres se encuentra mayoritariamente por debajo del p50, mientras que en mujeres, éste está alrededor de p75 en todas ellas, algunas, incluso en el p90. En cuanto a la talla, los hombres están todos, excepto dos, por debajo de p3, y las mujeres también, todas, excepto dos, por debajo de p3. Esto nos indica que realmente los sujetos con SD presentan una talla baja respecto a la población general (ya comentado por *Cronk et al, 1988*), mientras que su peso coincide con la media de la población general, haciéndose evidente de este modo un desequilibrio a favor de un sobrepeso.

	Población catalana (1987)		Cronk et al (1988)		Cremers et al (1996)	
	♂	♀	♂	♀	♂	♀
Talla	<p3	<p3	>p50	<p50	<p10	<p10
Peso	<p50	P75	>p50	>p75	P50	P50

Tabla 24: percentiles de talla y peso de la población estudiada según las tres tablas con las que han sido comparados.

Si se desea comparar con otros estudios, pero en población española con SD, existen dos en la literatura: el de *Perán et al (1996)* y el de *Blasco et al (1999)*. *Perán et al (1996)* hicieron un estudio sobre el entrenamiento de atletismo en personas con SD y refieren una muestra con una talla

media de 153.4+/-10.9 cm y un peso medio de 56.3+/-10.1kg, siendo la edad media de la muestra de 18.6+/-5 años (rango 13 a 23). *Blasco et al (1999)* hicieron un estudio retrospectivo sobre parámetros anátomofuncionales en población con SD, refiriendo una talla media de 149.07+/-10.04cm y un peso medio de 60.06+/-13kg en una muestra cuya edad media era de 25.01+/-9.9años (rango 15 a 45). Los valores medios de nuestro estudio muestran una talla de 151.88+/-7.48cm y un peso de 61.42+/-5.79kg, valores que coinciden con el estudio de *Blasco et al* seguramente porque, aunque la edad es más heterogénea, el número de personas estudiadas es superior; en cambio la muestra de *Perán et al* es más joven, incluyendo varios adolescentes en el estudio. De todos modos, los valores de *Perán et al* no se encuentran excesivamente alejados a los del presente estudio.

	Perán et al (1996)	Blasco et al (1999)	Presente estudio
Edad (años)	18.6+/-5	25.01+/-9.9	24.25+/-3.52
Talla (cm)	153.4+/-10.9	149.07+/-10.04	151.88+/-7.48
Peso (kg)	56.3+/-10.1	60.06+/-13	61.42+/-5.79
IMC	24.06	27.05	26.55+/-4.19

Tabla 25: Valores de talla y peso encontrados en tres estudios con población con SD realizados en España.

Resumiendo, en población con SD no existe un equilibrio entre el peso y la talla. Al contrario, se aprecia un sobrepeso en ambos sexos, pero mayor aún en mujeres. Sabemos que la talla no depende directamente de ellos, pero el sobrepeso debería ser un factor controlable. De todos modos, este sobrepeso se cree que es algo también constitucional característico del SD, como ya refieren *Cremers et al (1996)*, ya que no se ha podido demostrar que, con una dieta adecuada asociada a un entrenamiento aeróbico a largo plazo, esta obesidad disminuye. Lo único que se ha podido ver es que se frena la progresión de ganancia de peso.

Por otro lado, es evidente que las tablas que más se ajustan a la población estudiada son las de *Cronk et al (1988)*. Las de *Creemers et al (1996)* muestran valores de talla y peso más elevados posiblemente porque es un país considerado de la Europa del Norte, cuya constitución natural es de una talla más alta que la de Europa del Sur.

6.1.3.2. Índice de Masa Corporal

Prasher (1995) dice que la longevidad se determina en parte por el estado de forma, y uno de los parámetros de ese estado es el grado de obesidad. El grado de obesidad se mide a través del Índice de Masa Corporal (IMC).

Existen numerosos estudios que incluyen el valor de IMC en población con DP, pero la mayoría de estos estudios no diferencian a la población con SD de la sin SD con DP (*Rimmer et al, 1987; Rimmer et al, 1993; Rimmer, Braddock y Fujiura, 1994*); mientras otros están realizados exclusivamente con población infantil con SD (*Sharav y Bowman, 1992*). Por tanto, son estudios no comparables a nuestra muestra, la cual es de adultos y todos con SD.

Considerando que en población general ya existe sobrepeso con un IMC superior a 25 kg/m², y un grado de obesidad si es mayor a 29 kg/m² (*ACSM, 1995; Prasher, 1995; SEEDO, 1996*), en este estudio 5 individuos (25% de la muestra) se encontraban por debajo de 25 kg/m². Otro 25% de la muestra presentó sobrepeso, mientras el 50% restante presentó obesidad. Es de destacar que todas las mujeres de la muestra tenían un grado de obesidad evidente.

El hecho de que la fórmula utilizada por el IMC incluye la talla como variable, mientras que las fórmulas para el cálculo del % graso incluyen la edad, podría influir sobre este resultado en el que el IMC aparece normal en 6 personas, mientras que el % graso es normal en 4 personas.

Prasher (1995) refiere que un 31% de adultos varones y un 22% de mujeres presentaron sobrepeso, mientras que la obesidad aparecía en un 48% de varones y un 47% de mujeres. Además, se considera que el IMC está realmente relacionado al lugar de residencia, es decir, si el sujeto vive con la familia o en una institución (*Rimmer et al, 1993; Prasher, 1995*). Por eso destacamos que *Prasher (1995)* refiere que la media de IMC en menores de 40 años que residen en casa familiar es de $30.9 \pm 7.5 \text{ kg/m}^2$, (lo que significa obesidad), mientras en nuestro estudio la media del IMC fue de $26.55 \pm 4.19 \text{ kg/m}^2$ (lo que significa sobrepeso), y todos viven en domicilio familiar. Por lo tanto, consideramos que nuestra muestra presentó menos prevalencia de obesidad que la de *Prasher (1995)*.

Si se comparan los datos con los dos estudios realizados en población española con SD, se aprecia que el nuestro coincide con el de *Blasco et al (1999)*, mientras que el IMC en el estudio de *Perán et al (1996)* es inferior a 25, considerado dentro de la normalidad. Pero es de destacar que la población era más joven, siendo algunos individuos adolescentes y no adultos. Además, eran persona que estaban entrenando con un programa bien controlado.

6.1.3.3. Índice Cintura/Cadera

Todos los individuos de la muestra, tanto mujeres como hombres (excepto un varón) presentaron un morfotipo ginoide. Si tenemos en cuenta que el patrón de la distribución de la grasa corporal es muy importante para predecir los riesgos sobre la salud que tiene la obesidad, el morfotipo androide va ligado a un mayor riesgo cardiovascular. En este caso, al presentar la mayoría de individuos un prototipo ginoide, coincide con diversos estudios del metabolismo lipídico realizados en población con SD, en los cuales se aprecia un patrón sin riesgo (*Pueschel, Craig y Haddow, 1993; Murdoch et al, 1977; Ylä-Herttuala et al, 1989*).

No se han encontrado estudios previos que analicen este índice en población con SD ni con otros tipos de DP, por lo tanto no se han podido comparar los resultados obtenidos.

6.1.3.4. Porcentaje Graso

Respecto a los resultados del % graso, se aprecia una coincidencia con los valores anteriores (IMC y percentiles de peso), repitiéndose la aparición de sobrepeso en esta población con SD respecto a la general, siendo este sobrepeso mayor en mujeres que hombres. Aunque *Pitetti et al (1993)* refieren que muchos estudios usan sobrepeso como estándar para obesidad, la correlación entre peso y porcentaje graso es baja. Por eso sería conveniente siempre estudiar el % graso independientemente del peso.

Cualquier comparación de la composición corporal en relación a otros estudios es muy difícil, dado que los criterios y los cálculos se han realizado de diferentes maneras, con distintas metodologías. Es más, la mayoría de estudios mezclan a la población con SD junto a la de DP pero sin SD, sabiendo que son dos poblaciones bien diferenciadas fisiológica y anatómicamente. *Kelly et al (1986)* desarrollaron una simple ecuación de regresión para estimar el %graso en hombres con DP de 18 a 40 años de edad, pero al ser sólo varones, no fue utilizada en este estudio. Son *Rimmer et al (1987)* los primeros investigadores que pesaron hidrostáticamente a un grupo de personas con DP, y determinaron que las fórmulas de *Durnin y Womersley (1974)* en hombres y la de *Jackson et al (1980)* en mujeres son las ecuaciones que mejor predicen el %graso. Por eso, estas últimas fórmulas son las que han sido utilizadas en el presente estudio, ya que en la actualidad no existe una fórmula exclusiva para el SD.

Según *Plowman y Smith (1997)*, los valores de % graso considerados aceptables en adultos de la población general (sin DP) son 12-18% en hombres y 16-25% en mujeres. Será un sobrepeso si el valor está en 19-24% para hombres y 26-31% para mujeres. Cuando es >25% en hombres y

>32 en mujeres, se considera que existe obesidad. Los percentiles 50 se encuentran en valores de 22.1 para mujeres y de 15.9 para hombres (ACSM, 1994)

Si se comparan los resultados obtenidos en este estudio respecto a estudios previos en población con SD, se aprecia que *Pitetti et al (1992a)* refieren la existencia de un % graso de 26.4+/-8 en mujeres y de 24.5+/-4 en hombres, mientras *Rimmer et al (1992)* refieren valores de 31.6+/-6% en mujeres y 21+/-6% en hombres, y añaden que un 61% de las mujeres y un 42 % de los hombres fueron considerados obesos. En el caso de *Pitetti et al (1992a)*, todos los individuos participaban en programas de Special Olympics.

Así, se puede concluir que los valores del presente estudio en mujeres coinciden con estudios anteriores, encontrándose un alto porcentaje de la muestra con existencia de obesidad. Los hombres, por el contrario, aunque el 46% son obesos, la media de la muestra indica que los valores se encuentran en el límite de la normalidad. En los tres estudios (*Rimmer et al, 1992; Pitetti et al, 1992a; presente estudio*) se han utilizado fórmulas similares y que ya han estado validadas para esta población. Por el contrario, *Eberhard y Eterradossi (1990)* no especifican la fórmula utilizada para obtener el % graso, mientras *Eberhard et al (1997)* sólo refiere utilizar la fórmula de Siri, pero no explican cómo calcularon la densidad; por tanto no es un dato exacto para poder decidir si es comparable o no.

Una de las causas a la leve diferencia entre los valores de % graso de estos estudios podría deberse a que existan diferencias entre los hábitos alimentarios de los diversos países, ya que los otros factores, como nivel de disminución psíquica y el lugar de residencia, son similares en todas las muestras.

		Eberhard y Eterradossi (1990) // Eberhard et al (1997)	Rimmer et al (1992)	Pitetti et al (1992a)	Presente Estudio
Mujeres	Edad (años)	18.8+/-0.7 // 16.7+/-1.5	37+/-11.1	27+/-2	23+/-4
	%graso	28.3+/-0.5	31.6+/-6	26.4+/-8	31.43+/-3.45
	N=	4	10	4	6
Hombres	Edad (años)	19.2+/-1.9 // 18+/-1.7	35.5+/-10.3	25.4+/-4	24.79+/-3.31
	%graso	22.2+/-0.9	21+/-6	24.5+/-4	19.39+/-5.20
	n=	7	21	12	14

Tabla 26: valores de % graso en diferentes estudios con población con SD.

6.1.4. Dinamometría

6.1.4.1. Fuerza isométrica

Diversos estudios refieren que la fuerza muscular en DP es menor que en la población general (*Shephard, 1990*). En nuestra investigación, tan sólo 5 hombres presentaron valores considerados dentro de la media de la población general, mientras el resto estaba en niveles bajos o muy bajos de fuerza isométrica.

Así, *Reid et al (1985)* refieren una fuerza muscular pobre en DP adultos, al igual que *Nordgren (1970, 1971)*, los cuales encontraron una limitación significativa en el trabajo muscular o fuerza isométrica máxima, siendo más obvio en los DP considerados no educables, que en los educables. Es más, *Nordgren(1970, 1971)* comentó que la pérdida funcional afectaba no sólo a los músculos largos, sino también a los pequeños músculos responsables de los movimientos finos de los dedos.

Por tanto, se conoce que la fuerza isométrica voluntaria máxima es menor en la población con DP, pero lo que no está bien documentado es en el caso de SD exclusivamente, ya que los estudios antes comentados no diferencian entre los dos grupos, con y sin SD.

Pitetti et al (1992b), Pitetti y Boneh (1995) así como *Croce et al (1996)* han realizado estudios de fuerza en población con DP, utilizando para ello valores de fuerza isocinética, que aunque no coinciden con nuestro estudio, también demuestran un bajo nivel de fuerza en esta población.

6.1.4.2. Test de Bosco

Hasta donde se conoce en la literatura previa, no existen referencias de estudios en población con DP que hayan evaluado la fuerza explosiva mediante el Test de Bosco.

El test de Bosco es una prueba considerada de campo, la cual requiere un aprendizaje previo de la técnica de salto. Por tanto, muchas veces es difícil de realizar, incluso en población general. En la presente muestra hubo dos casos que fueron descartados, pues los individuos no llegaron a conseguir la técnica adecuada, y los resultados, por tanto, no se consideraron válidos ni comparables.

En el resto de la muestra se apreciaron valores por debajo de lo esperado respecto a una población general. *Bosco (1994)* refiere unos valores de SJ entre 22.0 y 48.2 cm, y un CMJ de 28.0 y 57.6 cm en atletas de diversos deportes de la selección italiana. Mientras que en nuestra población los resultados de SJ fueron 17.04 +/- 4.43 cm y los de CMJ fueron 18.80 +/- 4.60 cm. Estos bajos valores no son de extrañar, ya que según se ha apreciado anteriormente, los individuos con SD presentan menores valores de fuerza en general.

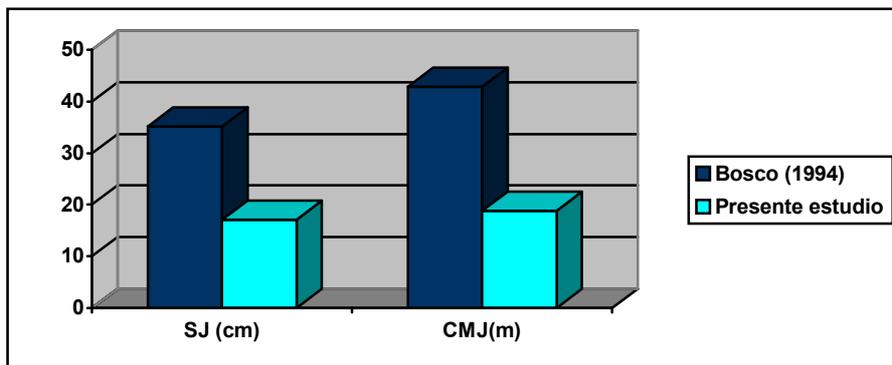


Figura 2: Diferencias de los valores del Test de Bosco entre población general y la muestra con SD.

Para el futuro, se sugiere realizar una adaptación al salto, no pretendiendo aislar el movimiento de un grupo muscular específico, sino de evaluar todo el movimiento en sí, y posteriormente estudiar la evolución de cada persona individualmente. Realizar un salto que se pueda hacer en cualquier lugar, sin una técnica específica ni complicada. De esta manera, se puede saltar de una forma natural, aprovechando todas las estrategias para mejorar (balanceo de brazos, fuerza elástica de músculos de las piernas...), y descartando movimientos que lo compliquen.

6.1.5. Prueba de esfuerzo

6.1.5.1. Protocolo

El protocolo utilizado es similar a otros protocolos que han sido validados para esta población. Es un protocolo progresivo incremental, lo cual está considerado válido para la mayoría de poblaciones. Los incrementos son similares a otros (comparando con población con DP y SD), y estos incrementos han sido demostrados válidos en otros estudios. (*Fernhall et al, 1996; Pitetti et al, 1993*).

Los individuos fueron animados a correr sobre el tapiz hasta que no pudieran más. Se consideró una validez de contenido el hecho de que los sujetos no pudieran continuar sobre el treadmill debido a estar sumamente agotados.

Todos los sujetos mostraron una meseta en el VO_2 , lo cual es la mejor demostración de la validez, ya que si el VO_2 no aumentó más a pesar de incrementar la carga, los sujetos seguramente llegaron a su máximo. Lo mismo sucedió con la FC máxima, la cual llegó a un momento determinado en que, aunque aumentó la carga de trabajo (velocidad), la frecuencia se mantuvo en el mismo valor sin incrementar. Si añadimos que los valores del RER llegaron a ser >1.0 , todo ello concuerda con datos máximos.

Por tanto, se considera que las pruebas de esfuerzo realizadas a esta población fueron realmente máximas, pues, a pesar de aumentar la intensidad del trabajo realizado, los valores de potencia aeróbica y FC no incrementaron en el último estadio (*Mac Dougall et al, 1995*).

López Chicharro y Fernández Vaquero (1995) consideran que las pruebas son válidas cuando el trabajo físico impuesto pone en juego grandes grupos musculares, y estos protocolos han de ser mesurables (objetivables) y reproducibles (repetibles). Estos protocolos deben ser: progresivos y precedidos de una fase de calentamiento, diseñados de modo que duren entre 8 y 12 minutos y los incrementos variarán según la persona evaluada. En el protocolo utilizado en el presente estudio, todos estos criterios se cumplieron.

Una vez demostrada la validez, se considera que el protocolo presenta una gran fiabilidad, ya que todos los parámetros de mayor interés presentaron un coef. α por encima de 0.91, lo que muestra una alta repetibilidad de las variables a estudio.

Por tanto, ante la validez evidente, lógica y de contenido, y ante la gran fiabilidad, se considera que el protocolo utilizado fue válido para este estudio en población con SD.

6.1.5.2. Parámetros estudiados

Los parámetros ergoespirométricos de una prueba de esfuerzo permiten medir el rendimiento metabólico, cardíaco y pulmonar, aportando información de las funciones metabólicas, circulatorias y ventilatorias del deportista, siendo la ventilación pulmonar (VE) y el consumo de O₂ (VO₂) muy significativos dentro del resto de parámetros medibles. A través de éstos, pueden calcularse una serie de índices, de los cuales el índice de intercambio respiratorio (RER) es muy importante. Del mismo modo, no hay que olvidar la importancia de la frecuencia cardíaca (FC) en cualquier prueba de esfuerzo, siendo el parámetro electrocardiográfico más relevante.

1. Índice de Intercambio Respiratorio (RER)

El equilibrio de los gases en sangre viene marcado principalmente por el RER. Para regular este equilibrio, el organismo utiliza tanto el sistema respiratorio como el cardiovascular.

El RER refleja a nivel corporal total lo que está sucediendo a nivel celular. El RER es el cociente que relaciona el volumen de CO₂ producido dividido por el volumen de O₂ consumido, por tanto, es una medida ventilatoria que indica el intercambio gaseoso a nivel corporal. Así, no sólo el ejercicio, sino que cualquier situación en que se produzca hiperventilación, puede causar variaciones en el valor del RER.

Los valores del RER durante el ejercicio, especialmente cuando el individuo se acerca a un esfuerzo máximo, excede a 1.0, ya que también abarca al metabolismo anaeróbico, además del aeróbico. Por eso el RER es utilizado como un criterio adicional para determinar si la Prueba de Esfuerzo es o no es realmente maximal (*Plowman y Smith, 1997*).

El RER máximo que presentó la muestra de nuestro estudio fue de 1.04+/-0.09, por tanto se considera que llegaron a realizar un buen esfuerzo. Sin embargo, estos valores son menores que los de una población general, u otros DP sin SD, lo cual coincide con estudios anteriores (Pitetti et al, 1992a, Millar et al, 1993; Fernhall et al, 1996a, Fletchen et al, 1999).

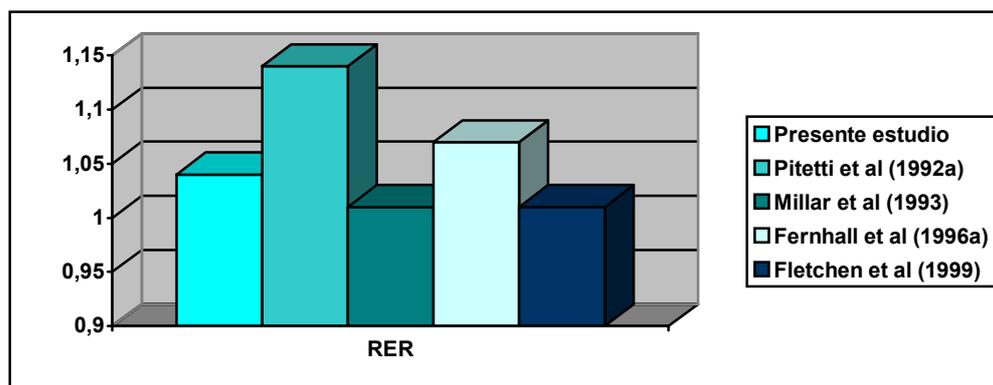


Figura 3: Valores del RER en diversos estudios con individuos con SD

Fernhall et al (1996a) refieren que el RER en SD es significativamente menor que en DP sin SD (1.07 vs 1.14 respectivamente), pero demostraron que este RER no estaba relacionado con los valores de VO_2 max ni F_{cmax} ; es decir, estos últimos parámetros son independientes del RER.

La población con SD suele tener, por su propia anatomía y fisiología, alteraciones a nivel del aparato respiratorio, como: hipoplasia pulmonar, alteraciones de vías aéreas (cavidad oral y nasal), hipotonía de los músculos respiratorios entre otros (*Shapiro, 1983; Pitetti et al, 1993*). Y por tanto, estas características ventilatorias, que a su vez pueden influir sobre el RER, podrían ser un factor a considerar en futuras investigaciones.

	Presente estudio	Pitetti et al (1992a)	Millar et al (1993)	Fernhall et al (1996a)	Fletchen et al (1999)
HR max	165	159	172.8	161.5	162.7
VO2 max	31.88	24.6	26.95	24.9	24.9
RER max	1.04	1.14	1.01	1.07	1.01
VE max	57.86	59.2	52.24	58.86	59.4

Tabla 27: parámetros metabólicos, ventilatorios y cardiacos obtenidos en diversos estudios con población con SD.

2. Frecuencia Cardiaca (FC)

Ante un ejercicio de intensidad constante, la FC sufre una serie de variaciones: en una primera etapa existe un aumento gradual y sostenido de esta frecuencia debido a un aumento del tono de inervación simpática; y al aumentar el retorno venoso, se producirá una distensión a nivel auricular con una hiperexcitabilidad del nódulo sinusal acompañado de un aumento de frecuencia de descarga automática.

La FC aumenta de forma inmediata al principio del ejercicio como resultado de la retirada del sistema parasimpático. A medida que el ejercicio continúa, los siguientes incrementos de FC se deben a la acción del SN Simpático.

La FC aumenta de forma rectilínea hasta formar una meseta en ejercicio máximo. Las células miocárdicas son capaces de contraerse hasta 300 veces por minuto, pero raramente exceden 210, ya que un corazón más rápido no sería de ningún beneficio, al ser inadecuado el tiempo de llenado ventricular.

A la vista de los resultados obtenidos en el estudio actual, se aprecia que las personas con SD tienen una FC máxima inferior a la población en general, coincidiendo con estudios previos (*Millar et al, 1993; Fernhall et al,*

1996a; Pitetti et al, 1993). Esta FC máxima menor no se debe a un menor esfuerzo o a falta de motivación, pues, como ya se ha comentado anteriormente, los criterios de prueba de esfuerzo máxima se cumplieron.

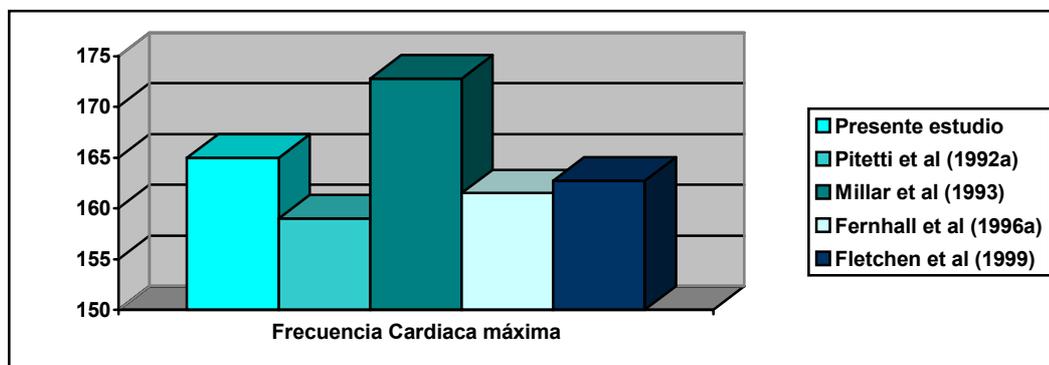


Figura 4: FC máxima según diversos estudios en población con SD

La FC máxima predicha según la fórmula estándar ($220 - \text{edad}$) se usa como una guía importante para los profesionales relacionados con el ejercicio y la condición física (fitness). De todos modos, como se ha comentado previamente, se sabe que los individuos con DP, especialmente aquellos con SD, presentan una FC máxima inferior a lo esperado. Por lo tanto, esta fórmula estándar sobrepredice significativamente el valor de FC máxima. De hecho, los individuos con SD sólo consiguen llegar al 84-85% de su FC predicha según la edad, incluso con la presencia de marcadores metabólicos que indican un verdadero esfuerzo máximo (Fernhall et al, 1998b).

Es por eso que Fernhall et al (1998b) desarrollaron una fórmula para predecir la FC máxima en individuos con y sin DP de edades comprendidas entre los 8 y 46 años de edad. Demostraron que en individuos con DP, tomando en cuenta exclusivamente la edad, ésta era un pobre predictor de la FC máxima. Si al grupo de DP, con el que se utilizaba su fórmula, se le añadían aquellos que presentaban SD, la capacidad de predicción mejoraba llegando a ser similar en individuos tanto con como sin DP (incluyendo a los con SD).

$$FC \text{ máx} = 210 - 0.56 (\text{edad}) - 15.5 (\text{SD})$$

(SD es =2 cuando es SD, e =1 cuando es no SD)

Figura 5: Fórmula para el cálculo teórico de la FC máxima en población con DP desarrollada por Fernhall et al, 1998b

En el presente estudio también se encontraron frecuencias cardíacas máximas menores a lo esperado respecto a una población general, siendo su valor medio de 165 +/- 15 lpm, lo cual coincide con otros estudios (*Pitetti et al, 1992a, Fernhall et al, 1996a, Fletchen et al, 1999*)

3. Consumo Máximo de Oxígeno ($VO_2\text{max}$)

El consumo máximo de oxígeno ($VO_2\text{max}$) es el indicador más universalmente aceptado para mostrar la capacidad de potencia aeróbica, es decir, la cantidad máxima de oxígeno que el organismo puede coger, transportar y utilizar durante el ejercicio.

El organismo se apoya en el sistema respiratorio para obtener el O_2 del medio ambiente, del sistema cardiovascular para transportarlo y de las células para extraer el O_2 y usarlo en la producción de energía. Es por eso que la evaluación del $VO_2\text{max}$ permite cuantificar la capacidad funcional del sistema cardiovascular en conjunto.

$$VO_2 = FC \times VS \times \text{dif a-v de } O_2 = Q \times \text{dif a-v } O_2$$

Donde $Q = FC \times VS$

Figura 6: Fórmula de Fick donde VO_2 = consumo de O_2 ; FC = frecuencia cardíaca; VS = volumen sistólico; $\text{dif a-v } O_2$ = diferencia arterio-venosa de O_2 ; Q = gasto cardíaco.

Uno de los factores limitantes del VO_2 es la FC, pero este consumo también depende del sistema respiratorio.

Debido a que la obtención de O_2 en principio está limitada por el sistema cardiovascular, como refleja la fórmula de Fick, el VO_{2max} es considerado una variable cardiovascular, y no una variable metabólica (*Plowman y Smith, 1997*); y por eso es que se considera al VO_{2max} como la variable más importante para describir el nivel de fitness de un individuo.

En el presente estudio se aprecian valores de VO_{2max} inferiores respecto a la población general, lo cual coincide con estudios previos (*Fernhall et al, 1996a; Pitetti et al, 1992a; Millar et al, 1993, Fletchen et al, 1999*). De todos modos, la media del VO_{2max} del presente estudio es, hasta ahora, la más alta encontrada en población con SD (31.8 ± 6.55 ml/kg/min), siendo la de otros autores 27.6 ± 6.4 ml/kg/min para hombres y 22.2 ± 4.3 ml/kg/min en mujeres (*Fernhall et al, 1996a*); 26.95 ± 7.92 ml/kg/min (*Millar et al, 1993*), o 24.6 ± 4 ml/kg/min (*Pitetti et al, 1992a*).

Pitetti et al (1992a) refieren que la baja capacidad cardiovascular en sujetos con SD no puede ser explicada por la edad, sexo, coeficiente intelectual ni el nivel de actividad. Esta baja capacidad cardiovascular podría explicarse parcialmente por las características anatómicas y fisiológicas propias del SD, siendo las más representativas, entre otras, las pequeñas cavidades oral y nasal que presentan, así como la hipotonía muscular, una alteración a nivel tiroideo, una composición corporal con mayor % de grasa o una alteración de la respuesta simpática ante el ejercicio.

Por otro lado, *Fletchen et al (1999)* refieren que la relación entre FC- VO_2 no difiere entre sujetos con y sin SD, lo cual sugiere que el ajuste entre la respuesta metabólica y la cardiovascular durante el ejercicio no puede explicar el bajo VO_{2max} y F_{cmax} .

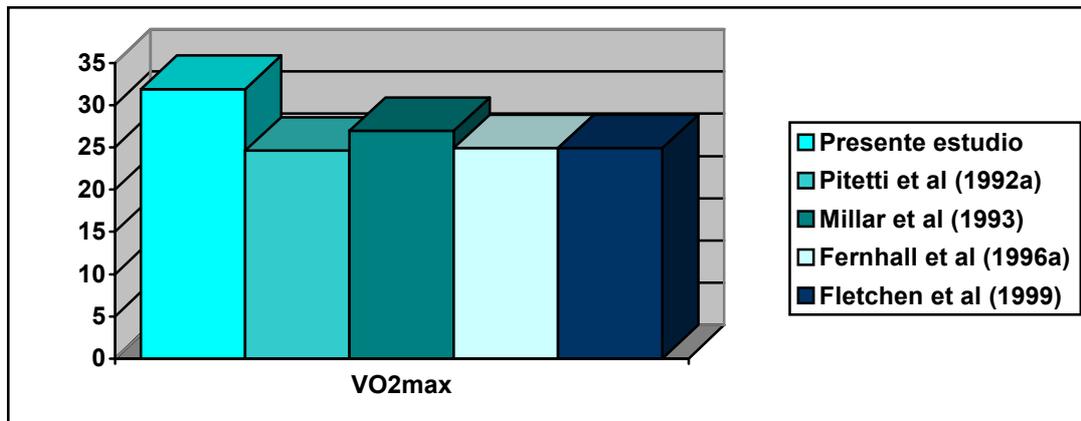


Figura 7: VO₂max según diversos estudios en población con SD.

4. Ventilación (VE)

La ventilación minuto (VE) viene dada por la cantidad de aire exhalado en cada respiración (volumen tidal) multiplicado por la frecuencia respiratoria (FR).

$$VE = \text{vol Tidal} \times FR$$

Figura 8: fórmula para el cálculo de la VE

En adultos, los valores normales de ventilación en reposo corresponden a una FR de 12-15 veces/min con un volumen tidal de 400-600 ml, lo que hace unos 6l/min.

Al aumentar la demanda metabólica, por ejemplo ante el ejercicio, la respuesta más evidente es un aumento de la ventilación pulmonar, llamada hiperpnea. Lo sorprendente es que la respuesta inmediata se produce debido a un aumento del volumen tidal, mientras que el aumento de la FR es mínima y gradual. A medida que la intensidad del ejercicio se incrementa, la VE crece gracias al aumento de la FR. En cargas altas, la profundidad de la respiración no sólo cesa, sino que disminuye, mientras que la FR aumenta de forma exponencial.

En caso de ejercicio, los valores normales de VE son en varones de 110-120 l/min, y en mujeres de 90 l/min (Astrand y Rodahl, 1986).

En el presente estudio los valores de VE fueron de 57.86 +/- 13,61 l/min, significativamente por debajo de la población general, lo cual coincide con otros estudios (Millar et al, 1993; Fletchen et al, 1999, Fernhall et al, 1996a; Pitetti et al, 1992a).

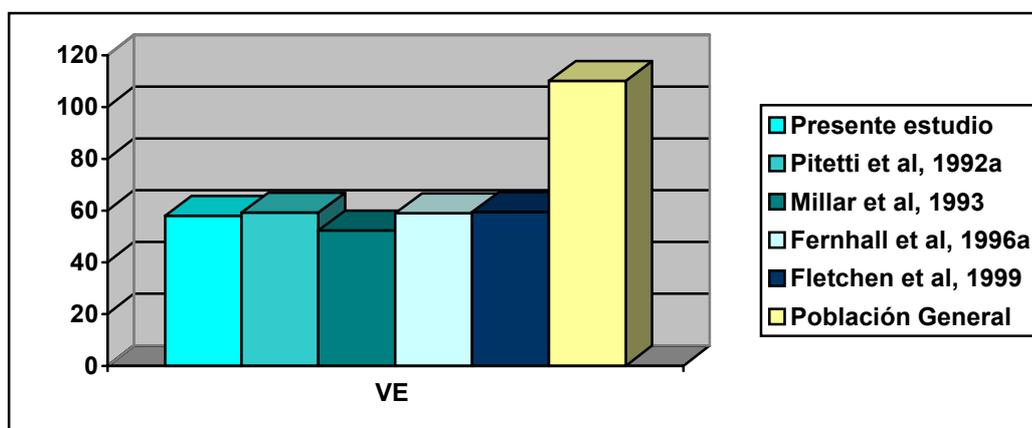


Figura 9: Valores de VE en diversos estudios en población con SD, en comparación con la población general

Resumiendo los parámetros observados en la prueba de esfuerzo del presente estudio, se aprecia que el VO_2 max va paralelo al aumento de FC; la FC, a su vez, puede ir relacionada a la VE y ésta al RER. Además, se observan valores bajos de los cuatro parámetros, en relación a la población general.

6.1.5.3. Índice de Respuesta Cronotrópica (IRC)

Fletchen et al (1999) refieren que la relación existente entre FC y VO_2 no es diferente en SD respecto a una población con DP pero sin SD, lo cual sugiere que la respuesta metabólica y cardiovascular al ejercicio es ajustada y no puede explicar el bajo VO_2 ni la baja FC max. De ahí que exista la idea de una posible alteración de la respuesta autonómica al

ejercicio, la cual ya ha sido sugerida en estudios previos (*Eberhard et al, 1989, 1991; Pitetti et al, 1992; Fernhall et al, 1996a*).

Eberhard et al (1991) estudiaron una población con SD, y después de realizar un ejercicio, encontraron valores máximos de catecolaminas que fueron menores a lo esperado en población general, lo cual viene a apoyar la idea de una menor respuesta simpática.

En el presente estudio se calculó el Índice de Respuesta Cronotópica (IRC) en una población con SD, que sirvió para valorar si estos sujetos reflejan una verdadera respuesta cronotrópica al ejercicio, lo cual podría estar en relación a una disfunción autonómica.

Una vez calculado el IRC, según ha sido explicado en la metodología, se ha considerado que el grupo con SD, quienes mostraron un IRC <0.95 , se encuentran clasificados dentro del nivel "bajo" de *Lauer et al (1996)*. El encontrarse dentro del nivel "bajo", coincide con un valor anormal, ya que los sujetos de la población general que presentan estos valores tienen una mortalidad en 10 años y por causa general (cualquier causa, no cardíaca exclusivamente) significativamente mayor.

Al comparar otros parámetros de la muestra del estudio actual con el estudio de *Lauer et al (1996)* se aprecia que el grupo con SD es más joven, aunque el máximo de la FC fue parecido a los grupos bajo y medio de IRC, incluso siendo menores en edad. Al utilizar la fórmula de RFC (reserva de FC), esto produce un IRC más pequeño, claramente por debajo de 0.95. Así, el IRC en las personas con SD de la muestra sugiere que estos individuos presentan una verdadera respuesta cronotrópica al ejercicio.

El IRC en SD fue parecido al IRC en DP sin SD o no disminuidos que presentaban riesgo de mortalidad precoz. Aunque se desconoce si en el SD el IRC está o no está relacionado a mortalidad precoz.

Variable (media+/-DS)	Presente estudio	Lauer et al (1996)		
		Bajo IRC	Medio IRC	Alto IRC
Edad	24.25 +/- 3.52	42.9 +/- 10.8	43.8 +/- 9.6	43.6 +/- 9.2
FC reposo	69.05 +/- 11.22	71 +/- 11	72 +/- 11	71 +/- 11
FC peak	164.80 +/- 14.71	160 +/- 18	168 +/- 8	170 +/- 6
Aumento FC	95.75 +/- 18.6	89 +/- 20	96 +/- 13	99 +/- 12
IRC	0.84 +/- 0.25	0.79 +/- 0.13	1.04 +/- 0.05	1.27 +/- 0.11

Tabla 28: niveles de IRC de *Lauer et al (1996)* en comparación al presente estudio.

La baja FC máxima y el IRC en SD muestran una disfunción autonómica, lo que significa que los individuos con SD podrían tener un tono vagal modificado o una secreción simpática que podría influir sobre la respuesta al ejercicio. Esta hipótesis vendría refrendada por las referencias a las bajas tensiones arteriales y la alteración de la variabilidad de la FC en personas con SD (*Eberhard, Eterradossi y Debû, 1997; Fernhall et al, 1996a; Fernhall, 1999*).

Todos estos argumentos justifican seguir estudiando e investigando en este ámbito la variabilidad de FC y el metabolismo autonómico en personas con SD.

6.2. Diferencias entre los activos y los sedentarios de la muestra

Una vez estudiados los datos conjuntamente en toda la muestra, fue evidente que existían dos subgrupos bien diferenciados en la población estudiada: los activos y los sedentarios. De ahí este segundo apartado dentro de la discusión, en el cual se comparan ambos grupos.

El grupo considerado activo ($n=13$, de los cuales había 9 hombres y 4 mujeres), eran participantes en las actividades organizadas por Acell-Special Olympics. Los deportes practicados fueron atletismo, aerobio, tenis de mesa, natación, basquet, fútbol, entrenamiento de resistencia, y al menos una vez a la semana todos realizaban una sesión con ejercicios de psicomotricidad, enfocada principalmente a la coordinación y aprendizaje motor. Los participantes entrenaban una media de 4.9 ± 1.9 horas por semana, y habían entrenado al menos durante el último año. Todos los participantes habían hecho entrenamiento de fondo (resistencia) como parte de su programa de entrenamiento, y sólo dos realizaban, además, entrenamiento de musculación.

El grupo considerado no activo ($n=7$, de los cuales había 5 hombres y 2 mujeres) provenía de talleres ocupacionales, donde la labor realizada era de tipo sedentaria. Ninguno de estos participantes realizaba actividad física en el momento del estudio, ni la había realizado al menos durante el último año previo al mismo.

No había suficientes mujeres para separar el estudio por sexo, pero como la proporción de mujeres en ambos subgrupos era aproximadamente igual, y el propósito de esta segunda parte era ver las diferencias entre activos y sedentarios, y no entre sexos, se evaluó exclusivamente el hecho de ser o no ser físicamente activos.

6.2.1. Composición Corporal

No se apreciaron diferencias significativas en la composición corporal entre los grupos activo y sedentario, aunque al observar los valores obtenidos, los sedentarios presentaron un porcentaje de grasa mayor que los activos (25.1±8.2 % vs. 22.3±7.1%, respectivamente). Lo mismo sucedió con el IMC, donde existía una diferencia entre sedentarios y activos (28.1±4.3% vs. 25.7±4.0%, respectivamente), aunque esta diferencia tampoco fue significativa.

Estos resultados pueden ser debido a que la actividad física de por sí y aisladamente no produce grandes cambios en el IMC ni en el porcentaje de grasa. Es necesario, para ello, añadir una intervención dietética (Croce, 1990; Pitetti y Tan, 1991; Burkett et al, 1994a). En este estudio sólo se hizo un control sobre la muestra según practicasen o no actividad física, y no se realizó un control ni intervención dietética. Por tanto, es lógico pensar que las diferencias no fueran lo suficientemente grandes como para ser significativas.

Tal y como refieren Pitetti et al (1993), existen muy pocos estudios sistemáticamente realizados para analizar el control de peso en población con DP. Estos autores refieren que no existen estudios publicados sobre niveles de actividad física, gasto energético durante la actividad física ni índice metabólico en individuos con DP. Ellos sugieren que tanto el nivel de disminución como unas condiciones especiales (como el SD), podrían tener un efecto independiente sobre la obesidad.

Es evidente, por tanto, que se necesitan más estudios para aclarar si este hecho se debe exclusivamente a la no intervención conjunta ejercicio-dieta, o si existen factores fisiológicos del SD añadidos.

6.2.2. Valoración de la Fuerza

6.2.2.1. Fuerza isométrica

En este estudio se aprecia que los individuos con SD activos físicamente muestran una fuerza isométrica significativamente mayor que los sedentarios. Así, el Índice de Morehouse es 3.5 ± 0.8 en activos, mientras los sedentarios muestran un índice de 2.6 ± 1.1 . Estos resultados coinciden con los de la literatura en población general, en los que se reconoce una mayor fuerza isométrica en activos que sedentarios.

Los datos acerca de programas de entrenamiento de la fuerza en población con DP son más uniformes que los acerca del metabolismo aeróbico. Así, estos estudios refieren que los individuos con DP pueden mejorar los parámetros con un programa de entrenamiento diseñado apropiadamente (*Campbell, 1974; Hussey, Maurer, Schoefeld, 1976; Rimmer y Kelly, 1991*), lo cual coincide con el presente estudio.

En general, los valores de fuerza en los participantes de Acell-Special Olympics, interpretados a través del Índice de Morehouse, fueron significativamente mayores a los valores de los sedentarios, lo cual sugiere que el practicar ejercicio también mejora la fuerza. Aunque no se conoce ningún estudio longitudinal del efecto del entrenamiento de la fuerza en personas con SD, los valores mayores coinciden con los estudios longitudinales de entrenamiento de la fuerza realizados con DP en general (*Rimmer y Kelly, 1991; Suomi, Surburg y Lecius, 1995; Suomi, 1998*). El que la fuerza de flexores de la mano no difería significativamente entre ambos grupos no debería sorprender, ya que la fuerza de manos no suele trabajarse específicamente durante el entrenamiento físico. Por tanto, las mayores diferencias entre los grupos activo y sedentario se dieron en la fuerza lumbar y de piernas, ya que estos grupos musculares a menudo se utilizan durante diversas formas de entrenamiento físico.

De todos modos, los valores de fuerza de los participantes en el presente estudio todavía se encontraban en niveles considerados pobre o muy pobre en comparación a los individuos sin DP (*Legido Arce et al, 1996*), incluso los que eran participantes de Acell-Special Olympics. Esto también coincide con valores de fuerza de estudios previos con individuos con SD (*Pitetti et al, 1992*). Sin embargo, estos valores más altos en los individuos activos son importantes, ya que la fuerza se considera muy relacionada al mundo laboral en personas con DP (*Nordgren y Backstrom, 1971*). La fuerza también ha sido relacionada con la calidad de vida, la autonomía e independencia en adultos sin DP (*Pate et al, 1995*), y es posible que produzca unos beneficios similares en personas con disminución.

6.2.2.2. Fuerza explosiva: Test de Bosco

Se ignora la existencia de otro estudio que hubiera usado el Test de Bosco para medir la fuerza explosiva en individuos con DP. De todos modos, los resultados muestran unos valores de entre 20-60% menores que los de una población de atletas adultos sin DP (*Bosco, 1991*). Sin embargo, los participantes de Acell-Special Olympics mostraron unos valores mejores que los sedentarios, aunque estas diferencias no fueron estadísticamente diferentes.

Usando el concepto de “effect size” y de “eta squared” (*Sutlive y Ulrich, 1998*), las diferencias entre los grupos en las cuatro variables del Test de Bosco se encontraban en la categoría de effect size mediano a grande. Por tanto, podría aceptarse que los participantes activos también mostraron una fuerza explosiva mayor que los sedentarios. Esto coincide con los hallazgos respecto a fuerza isométrica de este estudio, los cuales también producen un effect size medio a grande. En consecuencia, se aprecia que la condición muscular de los participantes activos de Acell-Special Olympics es mejor que los sedentarios.

6.2.3. Prueba de esfuerzo

Los individuos con SD entrenados muestran un valor de $VO_2\text{max}$ significativamente mayor que el de los sedentarios. Estos resultados son similares a los que se refieren a poblaciones sin DP (*Pate et al, 1995*). Es de todos conocido que las poblaciones sin DP y que son físicamente activas presentan un nivel mayor de condición física de tipo aeróbico. De todos modos, aunque en este estudio la capacidad aeróbica que muestran los individuos con SD entrenados es mayor respecto a los individuos con SD sedentarios, los valores de los activos fueron similares a los esperados en un grupo sedentario, sin disminución y de edad parecida.

Pitetti et al (1989) encontraron resultados similares con un grupo de participantes de Special Olympics sin SD respecto a los activos del presente estudio participantes en Special Olympics, con casi un valor de $VO_2\text{max}$ casi idéntico (35.9 vs. 34.3 ml/kg/min). Considerando que está bien establecido que los individuos con SD presentan valores de $VO_2\text{max}$ más bajos que una población con DP pero sin SD (*Fernhall et al, 1996a; Pitetti et al, 1992a*), es evidente que los individuos entrenados de este estudio estaban en buena condición física. De hecho, esta muestra entrenada muestra el valor más alto descrito hasta la fecha para un grupo con SD (*Fernhall et al, 1990; 1996a; Millar et al, 1993; Pitetti et al, 1992a, Fletchen et al, 1999*). Por el contrario, el grupo de sedentarios mostró unos valores de $VO_2\text{max}$ (22-28 ml/kg/min) similares a otros descritos para personas con SD (*Fernhall et al, 1989, 1990; Fernhall et al, 1996a, Pitetti et al, 1992b, Fletchen et al, 1999*).

La mejoría de la capacidad aeróbica a través del entrenamiento no ha sido siempre demostrada en individuos con DP. *Pitetti et al (1989)* refirieron que el estar entrenando y compitiendo en Special Olympics no mejoraba la condición física de tipo aeróbico. De todos modos, los participantes del estudio de *Pitetti et al (1989)* ya llevaban entrenando al menos durante un año antes del estudio, por tanto no era de esperar mejoría, ya que el ritmo

de vida no había variado. *Millar et al (1993)* refieren que un programa de entrenamiento aeróbico de 10 semanas tampoco mejoró el valor de VO_2max en adolescentes con SD, pero lo que sí mejoró fue el tiempo de duración de la prueba sobre el treadmill. Esto último sugería una mejoría en la capacidad de trabajo, incluso con la ausencia de mejoría en el VO_2max . Por el contrario, muchos otros estudios muestran mejorías tanto en el VO_2max como en la realización de la prueba después de un programa de entrenamiento en individuos con DP (*Beasley, 1982; Halle, Silverman y Regan, 1983; Pitetti y Tan, 1991; Schurrer, Weltman y Brammel, 1985*).

Las razones de estos hallazgos dispares sobre el efecto del entrenamiento en el VO_2max en personas con DP no son claras, pero pueden existir, al menos, dos posibles explicaciones. Una de ellas es distinguir entre estudios que incluyen participantes con SD y las que no los incluyen. Los estudios que no incluyen a población con SD suelen mostrar mejorías del VO_2max con el entrenamiento (*Kasch y Zasqueta, 1971; Pitetti et al, 1993; Shurrer et al, 1985*), más que los estudios sin SD. Hasta la actualidad, sólo dos investigaciones han estudiado la respuesta al entrenamiento exclusivamente en personas con SD, y ninguna de ellas ha encontrado cambios en el VO_2max (*Millar et al, 1993; Varela, Sardinha y Pitetti, 1997*). Por lo tanto, puede ser que la misma condición de presentar SD haga dificultoso obtener mejorías en el VO_2max . Esto puede estar relacionado a las diferencias tanto en la fisiología cardiovascular así como en el metabolismo, las cuales manifiestan diferencias en la FCmax, VO_2max , gasto cardiaco, índice metabólico en reposo y otros parámetros metabólicos (*Allison et al, 1995; Eberhard, Eterradossi y Terminarias, 1991; Fernhall et al, 1989, 1990, 1996; Pitetti et al, 1992a*).

La posible influencia de la motivación es difícil de valorar en esta población, aunque no parece ser causa. Tanto *Millar et al (1993)* como *Varela et al (1997)* monitorizaron la FC en ejercicio durante un periodo de entrenamiento y encontraron que sus participantes coincidían con su rango de FC descrita en laboratorio. Ambas investigaciones encontraron un

aumento en la capacidad de trabajo sin cambios ni en el $VO_2\text{max}$ ni en la $FC\text{max}$, sugiriendo que la motivación durante la prueba de esfuerzo y durante el entrenamiento no tenían una influencia importante en sus hallazgos. En cambio, sí es posible que el volumen y la cantidad de entrenamiento no fueran suficientemente adecuados para llegar a producir un aumento de $VO_2\text{max}$. Los datos del presente estudio confirmarían esta hipótesis, ya que la muestra entrenaba más volumen por semana durante un mayor periodo de tiempo, y además presentaba un $VO_2\text{max}$ mayor comparado con el grupo control sedentario y respecto al grupo estudiado por *Millar et al (1993)* y *Varela et al (1997)*. Es más, *Frey et al (1999)* encontraron valores de $VO_2\text{max}$ muy alto (una media de 56.3 ml/kg/min) en un grupo de DP sin SD que habían seguido un programa de entrenamiento regular durante varios años, y que también habían competido en carreras de tipo local. Por lo tanto, nuestros datos, y los de *Frey et al (1999)*, sugieren que la capacidad aeróbica de los individuos con DP puede ser mayor de la que generalmente es aceptada para esta población, teniendo en cuenta que participaban en un entrenamiento a largo término. De todos modos nuestros datos, así como los de *Frey et al (1999)*, podrían estar contaminados por condiciones preexistentes.

Una segunda posibilidad para explicar los hallazgos diferentes es el tipo de test utilizado para evaluar la capacidad aeróbica. Muchos estudios han usado test de campo que evalúan la resistencia y han demostrado un aumento significativo con el entrenamiento (*Fernhall, 1993*). Pero los estudios con una medición real del $VO_2\text{max}$ en laboratorio muestran resultados menos consistentes. Aunque un reciente meta-análisis (*Chaniás, Reid y Hoover, 1998*) sugiere que el entrenamiento produce mejoría en la capacidad aeróbica en adultos con DP, no distinguen entre los estudios que han medido directamente o que han estimado indirectamente el $VO_2\text{max}$. Por ejemplo, *Pitetti y Tan (1990)* y *Shurrer, et al (1985)* refieren aumentos en el $VO_2\text{max}$, mientras *Andrew et al (1979)* y *Millar et al (1993)* no. Ya que se acepta que tanto la carrera como la capacidad de trabajo pueden mejorar sin hacerlo el $VO_2\text{max}$ (*Millar et al, 1993; Morgan y Craib, 1992*), es

importante saber cómo fue medida la capacidad aeróbica.

Aunque tanto *Pitetti y Tan (1991)* como *Shurrer et al (1985)* midieron directamente el $VO_2\text{max}$, es interesante recalcar que también utilizaron un volumen de entrenamiento mayor durante un periodo más largo de lo que lo hicieron *Andrew et al (1979)* y *Millar et al (1993)*. Esto sugiere que se requieren programas de entrenamiento más largo y de mayor volumen para mejorar el $VO_2\text{max}$ en población con DP. Tanto los datos del presente estudio como los de *Frey et al (1999)* vendrían a demostrar esta hipótesis para individuos con DP, particularmente en individuos con SD.

7. Conclusiones

1. Los individuos con SD presentan una alta prevalencia de obesidad, siendo ésta mayor en mujeres que en hombres, medida tanto a través del cálculo del IMC como del % Graso. Se desconoce si es o no es posible una reducción de esta obesidad realizando una intervención dietética sistematizada junto con un programa de ejercicio físico regular y bien controlado.
2. Los individuos con SD presentan una condición física menor que la población general y otros DP sin SD.
3. Los individuos con SD presentan una FC máxima menor que la población general y otros DP sin SD. Hasta el momento no se sabe la causa última, aunque en este estudio se ha podido demostrar que una de las posibles causas podría ser una incompetencia cronotrópica. Se necesita más investigación dentro de esta línea.
4. Los individuos con SD entrenados muestran una capacidad aeróbica, medida a través del $VO_2\text{max}$, significativamente mayor que la de los sedentarios.
5. Los individuos con SD entrenados y físicamente activos muestran una fuerza isométrica y fuerza explosiva (medida a través del Test de Bosco) mayor que los sedentarios.
6. La etiología de la baja $FC\text{máx.}$ y el bajo $VO_2\text{máx}$ en personas con SD permanece aún desconocida. Son necesarias futuras investigaciones para determinar si se debe a una alteración del

sistema autonómico, baja respuesta a las catecolaminas y/o a limitaciones ventilatorias.

7. Los individuos con SD presentan una talla baja respecto a la población general y a otros DP sin SD. Sería necesario usar tablas adecuadas a esta población.
8. El desarrollo evolutivo, sobre todo a nivel motor, es más lento que en población general, pero si existe una estimulación adecuada, este desarrollo mejora claramente.
9. Sería necesario desarrollar un método más idóneo para evaluar la fuerza explosiva en población con DP, sin dejar de aprovechar el tapiz de Bosco.
10. Este es el primer estudio, hasta donde se conozca en la literatura, en sugerir que la actividad física regular y/o el entrenamiento deportivo podría estar relacionada con una mejor condición física en población con SD. Pero debería ser corroborado con un estudio longitudinal, controlando tanto las variables de entrenamiento como los parámetros de la valoración funcional.

8. Agradecimientos

Cuando empiezo a recordar todo el tiempo que he dedicado a esta tesis, veo tanta gente que se ha involucrado en ella, que no tendría espacio suficiente para enumerarlos a todos. Y es por eso que me gustaría agradecer a todos aquellos que particularmente se hayan sentido parte integrante del trabajo en este estudio, que hayan asistido a alguna sesión de las pruebas, que hayan compartido la ansiedad propia de escribir los resultados, que me hayan traído artículos de referencia que encontraron en la biblioteca, que hayan hecho como suyo este estudio, en fin, que hayan compartido al menos un trocito de esta obra conmigo. Sin embargo, me gustaría expresar de una forma especial mis más sinceros agradecimientos :

Al **Dr. Joan San Molina**, quien aceptó dirigir esta tesis y ha tenido plena confianza en mi trabajo. Pues, a pesar de ser para él un tema relativamente desconocido, se ha entregado con tal entusiasmo a indicarme cómo debía ir desarrollándolo, que me ha animado constantemente a concluirlo. Ha sido un director de tesis con una eterna paciencia, sin agobios, disfrutando de los pequeños avances y compartiendo cada etapa, ya fuera árida, ya fuera fácil. Nunca olvidaré lo de “Just do it!”

Al **Prof. Domingo Ruano**, que, como Director de La EMEFIE de la UB, me ha permitido utilizar el Laboratorio de Valoración Funcional para el desarrollo de este proyecto.

A las **personas con Síndrome de Down** (y también a sus padres y tutores), que han participado en el estudio, por su colaboración y entusiasmo prestado a la labor. Me gustaría que no estuvieran en el anonimato al que me comprometí respetar, pues estoy segura que les gustaría poder leer sus nombres.

A mis compañeros de trabajo en el laboratorio, **Dra. Mariona Violán** (quien me abrió las puertas a esta población) y **Dr. Jordi Ribas**. A ambos, mi agradecimiento por su soporte profesional, tanto como médicos como de “reporteros gráficos”.

A las **Dras. Carolina Gerónimo y Eufemia Cuadrado**, quienes siempre estuvieron a mi lado incondicionalmente, ayudándome, animándome y creyendo en el proyecto.

Al **Profesor Bo Fernhall**, quien supo apreciar este estudio desde el primer momento en que lo conoció, quien confió en lo que hacía, y quien me ha ayudado desde entonces, no sólo en acabar esta tesis, sino en seguir desarrollando la línea de investigación en personas con discapacidad psíquica (con y sin Síndrome de Down).

Al **Dr. Marco Paz**, por su trabajo al realizar las ecocardiografías, sin dejar de lado la vertiente humana en el trato con las personas con Síndrome de Down.

A **Manel Algeciras y Carme Chalmeta**, de ACELL-Special Olympics, por todos los días, sábados inclusive, que dedicaron de forma desinteresada a acompañar a las personas con Síndrome de Down que participaron en el estudio.

A **Ricardo Fernández**, por su paciencia en explicarme, y repetirme todas las veces que fuera necesario, los conceptos estadísticos que tantos quebraderos de cabeza me dieron.

A la **Dra. Natàlia Balagué**, más que como profesional, como verdadera amiga. Ella supo comprender las dificultades que atañe el intentar concluir este trabajo. Y por eso, siempre estuvo dispuesta a darme esos pequeños, pero importantes, consejos que necesitaba, encontrando siempre tiempo que dedicarme.

A la **Direcció General de l'Esport**, por la beca concedida y que cubrió una parte de este estudio.

A **mi familia**, por el tiempo que les he robado para poder acabar este trabajo.

A los **miembros del tribunal**, porque sin ellos, esta tesis jamás hubiera sido evaluada.

9. Referencias

Allison,D.B., Gómez,J.E., Heshka,S., Babbit,R.L., Geliebter,A., Kreibich,K. and Heymsfield,S.B. (1995). Decreased resting metabolic rate among persons with Down Syndrome. International Journal of Obesity, 19, 858-861.

American College of Sports Medicine (1995). ACSM's Guidelines for exercise testing and prescription. Media, PA (USA): Editorial Williams and Wilkins.

Andrew,G.M., Reid,J.G., Beck,S. and McDonald,W. (1979). Training of the developmentally handicapped young adults. Canadian Journal of Applied Sports Science, 4, 289-293.

Astrand, P.O. y Rodahl K. (1985). Fisiología del trabajo físico. Bases fisiológicas del ejercicio. (2ª edición). Buenos Aires (Argentina): Editorial Médica Panamericana.

Bar-Or,O., Skinner,J.S., Bergsteinova,V., Shearburn,C., Royer,D., Bell,W., Haas,J., Buskirk,E.R. (1971). Maximal aerobic capacity of 6-15 year old girls and boys with subnormal intelligence quotients. Acta Paediatrica Scandinava, Suppl. 217, 108-113.

Beasley,C.R. (1982). Effects of a jogging program on cardiovascular fitness and work performance of mentally retarded persons. American Journal of Mental Deficiency, 86, 609-613.

Blasco,A., Loscos,M.P., Giménez,L., Manonelles,P., Larma,A. (1999).

Parámetros anatomofuncionales y capacidad de adaptación física en Síndrome de Down (Abstract). Archivos Medicina Deporte, vol XVI, (especial), 548, 1999.

Bosco, C. (1991). Aspectos fisiológicos de la preparación física del futbolista. Barcelona: Editorial Paidotribo.

Bosco, C. (1994). Propuesta de valoración de las capacidades fisiológicas y neuromusculares del futbolista. En Aspectos fisiológicos de la preparación física del futbolista (pp. 67-88). Barcelona: Editorial Paidotribo.

Burkett,L.N., Phillips,W. y Colt,T.W. (1994a). An exercise program to reduce percent body fat in adults with mental retardation. Brazilian International Journal of Adapted Physical Education Research (BIJAPER), 1, (1), 51-59.

Burkett,L.N., Phillips,W., y Colt,T.W. (1994b). A comparison of three methods to measure percent body fat on mentally retarded adults. The Physical Educator, 51, (2), 67-73.

Cailliet,R. (1977). Escoliosis, diagnóstico y atención de los pacientes. México, D.F.: Ed. El Manual Moderno.

Campbell,J. (1974). Improving the physical fitness of retarded boys. Mental Retardation, 12, 31-35.

Chanas,A.K., Reid,G. y Hoover,M.L. (1998). Exercise effects on health-related physical fitness of individuals with intellectual disability: A meta-analysis. Adapted Physical Activity Quaterly, 15, 119-140.

Conley,D.L. y Krahenbuhl,G.S. (1980). Running economy and distance running performance of highly trained athletes. Medicine and Science in Sports and Exercise, 12, 357-360.

Cremers,M.J.G., Bol,E., de Roos,F. y van Gijn,J. (1993). Risk of sports activities in children with Down's syndrome and atlantoaxial instability. Lancet, 342, 511-514.

Cremers,M.J.G., van der Tweel,I., Boersma,B., Wit,J.M. y Zonderland,M. (1996). Growth curves of dutch children with Down's syndrome. Journal of Intellectual Disability Research, 40 (5), 412-420.

Croce,R.V. (June, 1990). Effects of exercise and diet on body composition and cardiovascular fitness in adults with severe mental retardation. Education and Training in Mental Retardation, 176-187.

Croce,R. y Horvat,M. (1992). Effects of reinforcement based exercise on fitness and work productivity in adults with mental retardation. Adapted Physical Activity Quaterly, 9 (2), 148-178.

Croce,R.V., Pitetti,K.H., Horvat,M. y Miller,J. (1996). Peak torque, average power, and hamstring/quadriceps ratios in nondisabled adults and adults with mental retardation. Archives of Physical Medicine and Rehabilitation, 77, 369-372.

Cronk,C., Crocker,C., Pueschel,S.M., Shea,A.M., Zackai,E., Pickens,G. and Reed,R.B. (1988). Growth charts for children with Down syndrome: 1 month to 18 years of age. Pediatrics, 81, (1), 102-110.

Daniels, J.T. (1978). Changes in VO₂max and running performance

with training. American Journal of Applied Physiology, 39, 249-254.

Dierssen,M., Vallina,I.F., Baamonde,C., Calatayud,S.G., Lumbreras,M^a.A., Montero,J.J., Castro,E., Romón,T., del Arco,C., Pazos,A., Crespo,D., Megías,M. y Flórez,J. (1997). Ratón Ts65Dn: neuroquímica y morfología cerebrales. En Síndrome de Down: biología, desarrollo y educación. Nuevas perspectivas (pp. 59-75). Barcelona: Ed. Masson.

Dirix,A., Knuttgen, H.G. y Tittel,K. (1988). The Olympic Book of Sports Medicine. London: Blackwell Scientific Publications.

Drobnic,L. (1997). Infección y Deporte. En Drobnic,F. y Pujol,P., Temas actuales en actividad física y salud, (pp. 61-79). Barcelona: Ed.Menarini.

Durnin,J.V.G.A. y Womersley,J. (1974). Body fat assessed from total body density and its estimation from skinfold thickness: measurements on 481 men and women aged 16 to 72 years. British Journal of Nutrition, 32, 77-97.

Eberhard,Y., Eterradossi,J. y Rapacchi,B. (1989). Physical aptitudes to exertion in children with Down's syndrome. Journal of Mental Deficiency Research, 33, 167-174.

Eberhard,Y. y Eterradossi,J. (1990). Effort et trisomiques 21: descriptif de quelques reponses metaboliques lors de l'activite physique. Staps 23, 57-65.

Eberhard,Y., Eterradossi,J. y Therminarias,A. (1991). Biochemical changes and catecholamine responses in Down's syndrome

adolescents in relation to incremental maximal exercise. Journal of Mental Deficiency Research, 35, 140-146.

Eberhard,Y., Eterradosi,J. y Debû,B. (1997). Biological changes induced by physical activity in individuals with Down's Syndrome. Adapted Physical Activity Quaterly, 14, 166-175.

Egozcue,J., Antich,J., Ballesta,F., Goyanes,V., Izquierdo,L., Tamparillas,M. Y Tavares,A. (1978). Genética Médica. Barcelona: Editorial Espaxs.

Egozcue,J., Guitart,M., Vidal,F., Baena,N., Blanco,J., Gabau,E., Catalá,V., Gómez,D., Santaló,J., Solsona,E. y Caballín,MªR. (1997). Origen de la no disyunción del cromosoma 21 en una población con elevada prevalencia del Síndrome de Down. En Síndrome de Down: biología, desarrollo y educación. Nuevas perspectivas (pp. 209-230). Barcelona: Ed. Masson.

Eichstaedt,C.B. y Lavay,B.W. (1992). Physical activity for individuals with mental retardation. Infancy through adulthood. Illinois: Human Kinetics Books.

Esparza Ros, F. (1993). Manual de Cineantropometría. Navarra: Editado por GREC (Grupo Español de Cineantropometría), FEMEDE (Federación Española de Medicina del Deporte).

Estivill,X., Fuentes,J.J., Guimerá,J., Nadal,M., Milá,M., Ballesta,F., Aledo,R., Solans,A., Domènech,A., Casas,K., Pucharcós,C., Puig,A., Planas,A.Mª, Ferrer,I., Fillat,C., Pérez,M., Dierssen,M., Flórez,J. y Pritchard,Mª. (1997). Disección molecular del cromosoma 21 humano y del Síndrome de Down. En Síndrome de Down: biología, desarrollo y

educación. Nuevas perspectivas (pp. 13-23). Barcelona: Editorial Masson.

Estivill,X. (1999). Modelant el cromosoma 21 i la síndrome de Down: del coneixement al tractament. Síndrome de Down, treballs i resums científics per a professionals, 7, (Editorial), 17.

Farrerons Minguella, J.(1996). Prescripción de ejercicio físico en la prevención y el tratamiento de los trastornos del metabolismo mineral-cálcico. En Serra Grima, J.R., Prescripción de ejercicio físico para la salud (pp. 341-374). Barcelona: Ed. Paidotribo.

Feliu Portusach,J., Ventura Farré,J.L. y Riera Riera,J. (1988). Variacions individuals dels diferents paràmetres biològics quantificats amb una prova d'esforç esglaonat. Apunts, vol. XXV, 141-147.

Felix,M., McCubbin,J. y Shaw,J. (1998). Bone mineral density, body composition, and muscle strength in premenopausal women with mental retardation. Adapted Physical Activity Quaterly, 15, 345-356.

Fernhall,B. y Tymeson,G. (1987). Graded exercise testing of mentally retarded adults: a study of feasibility. Archives of Physical Medicine and Rehabilitation, 68, 363-365.

Fernhall,B. y Tymeson,G.T. (1988a). Validation of cardiovascular fitness field tests for adults with mental retardation. Adapted Physical Activity Quaterly, 5, 49-59.

Fernhall,B., Tymeson,G.T. y Webster,G.E. (1988b). Cardiovascular fitness of mentally retarded individuals. Adapted Physical Activity Quaterly, 5, 12-28.

Fernhall,B., Tymeson,G., Millar,L. y Burkett,L. (June, 1989). Cardiovascular fitness testing and fitness levels of adolescents and adults with mental retardation including Down syndrome. Education and Training on the Mentally Retarded, 24, 133-138.

Fernhall,B., Millar,A.L., Tymeson,G.T. y Burkett,L.N. (1990). Maximal exercise testing of mentally retarded adolescents and adults: reliability study. Archives of Physical Medicine and Rehabilitation, 71, 1065-1068.

Fernhall,B. (1993). Physical fitness and exercise training of individuals with mental retardation. Medicine and Science in Sports and Exercise, 25, (4), 442-450.

Fernhall,B., Pitetti,K.H., Rimmer,J.H., McCubbin,J.A., Rintala,P., Millar,A.L., Kittredge,J. y Burkett,L.E. (1996a). Cardiorespiratory capacity of individuals with mental retardation including Down syndrome. Medicine and Science in Sports and Exercise, 28, (3), 366-371.

Fernhall,B., Pitetti,K., Stubbs,N. y Stadler,L.Jr. (1996b). Validity and reliability of the 1/2-mile run-walk as an indicator of aerobic fitness in children with mental retardation. Pediatric Exercise Science, 8, 130-142.

Fernhall,B., Pitetti,K.H., Vukovich,M.D., Stubbs,N., Hensen,T., Winnick,J.P. y Short,F.X. (1998a). Validation of cardiovascular fitness field tests in children with mental retardation. American Journal on Mental Retardation, 102, (6), 602-612.

Fernhall,B., McCubbin,J., Rintala,P., Rimmer,J., Pitetti,K., Millar,A.L.,

Brett,M., Teo-Koh,S.M. y de Silva,A. (1998b). Predicting maximal heart rate in individuals with mental retardation including Down syndrome (Abstract). Medicine and Science in Sports and Exercise, 30, 5, (Suppl.), S158

Fernhall,B. (Mayo, 1999). Using laboratory and field tests to improve health and performance of individuals with mental retardation
Ponencia presentada en el 3rd International Sports Seminar, ANDDEM, Estoril, Portugal.

Fetchen,S., Renaud,M., Wondra,V., Pitetti,K. y Fernhall,B. (Septiembre, 1999). The heart rate - Oxygen uptake relationship is not altered in Down Syndrome. Comunicación presentada en el XX Symposium of the European Group of PWP, Sabaudia, Italia.

Flórez,J. (1995). Patología cerebral en el Síndrome de Down: aprendizaje y conducta. En Síndrome de Down, aspectos específicos (pp. 27-52). Barcelona: Editorial Masson.

Flórez,J., Troncoso,M^aV. y Dierssen,M. (1997). Investigación española sobre el Sd. de Down: visión panorámica. En Sd. de Down: biología, desarrollo y educación. Nuevas perspectivas (pp.1-10). Barcelona: Editorial Masson.

Frey,G.C., McCubbin,J.A., Hannigan-Downs,S., Kasser,S.L. y Skaggs,S.O. (1999). Physical fitness of trained runners with and without mild mental retardation. Adapted Physical Activity Quaterly, 16, 126-137.

Fox,R.A. y Rotatori,A.F. (1982). Prevalence of obesity among mentally retarded adults. American Journal of Mental Deficiency, 87, 228-230.

Frey, B. y Rimmer, J.H. (1995). Comparison of body composition between German and American adults with mental retardation. Medicine and Science in Sports and Exercise, 27, 1439-1443.

Fundació Catalana Síndrome de Down. (1991). Predictors clínics i fiabilitat radiològica de la subluxació atlantoaxial en la síndrome de Down. En Per arribar a esser una persona autònoma. Avanços mèdics i psicopedagògics, (pp. 69-76). Barcelona: Ed. FCSD.

Galende Domínguez, I. (1995). El consentimiento informado en la investigación clínica. JANO, vol XLVIII, (1117), 67-72.

Le Gall, I. (1995). Especificidad genética del Síndrome de Down. En Síndrome de Down, aspectos específicos, (pp. 3-10). Barcelona: Editorial Masson.

Generalitat de Catalunya, Departament de Sanitat i Seguretat Social. (1987). Estàndards transversals del creixement de la població infantil i adolescent de Catalunya (1986-1987), editado por Sandoz Nutrición.

Goldberg, L. y Elliot, D.L. (1994). Exercise for prevention and treatment of illness (Prólogo). Philadelphia, USA: Ed. F.A. Davis Company.

Guerra, M., Gerónimo, C., Román, B., Fos, C., Violán, M. y Cuadrado, E. (Julio, 1996). Prescripció del tipus d'esport a realitzar en una població amb la Sd de Down. Comunicació presentada en el 2n. Simposi de Medicina de la Salut i l'Esport, Bellaterra.

Guerra, M., Cuadrado, E., Balagué, N., Canals, C. y Fernández, R. (Noviembre, 1998). Validity and Reliability of field tests in adults with

mental retardation. En Proceedings of the International Scientific Meeting Sport-Health-Old Age,(pp. 276-279), Bled, Slovenia.

Guerra,M., Román,B., Gerónimo,C. y Violán,A. (Septiembre, 1997). Cardiovascular fitness evaluation of individuals with Down syndrome. Proceedings of the XIXth International Symposium of the European Group of Pediatric Work Physiology, (pp. 79-82), Exeter (UK).

Halle,J.W., Silverman,N.A. y Regan,L. (1983). The effects of a data based program on physical fitness of retarded children. Education and Training in Mental Retardation, 18, 221-225.

Hernández Vázquez,J. (1993). L'Esport adaptat. La seva identitat i les seves perspectives. Apunts, vol. XXX, 97-109.

Horvat,M., Croce,R., Pitetti,K.H. y Fernhall,B. (1999). Comparison of isokinetic peak force and work parameters in youth with and without mental retardation. Medicine and Science in Sports and Exercise, 31, (8), 1190-1195.

Hussey,C.J., Maurer,F. y Schoefield,L.J. (1976). Physical education training for adult retardates in sheltered workshop setting. Journal of Clinical Psychology, 32, 701-705.

Institut Català d'Assistència i Serveis Socials (ICASS), (1990). La capacitat laboral del deficient mental adult, (pp. 17-21). Barcelona: editado por la Generalitat de Catalunya.

Jackson,A.S. y Pollock,M.L. (1978). Generalized equations for predicting body density of men. British Journal of Nutrition, 40, 497-504.

Jackson,A.S., Pollock,M.L. y Ward,A. (1980). Generalized equations for predicting body density in women. Medicine and Science in Sports and Exercise, 12, 175-182.

Katch,F.I. y Zasueta,S.A. (1971). Physical capacities of mentally retarded children. Acta Paediatrica Scandinavica 217, (Suppl.), 217-218.

Kelly,L.E., Rimmer,J.H. y Ness,R.A. (1986). Obesity levels in institutionalized mentally retarded adults. Adapted Physical Activity Quaterly, 3, 167-176.

Lauer,M.S., Okin,P.M., Larson,M.G., Evans,J.C. y Levy,D. (1996). Impaired heart rate response to graded exercise. Prognostic implications of chronotropic incompetence in the Framingham heart study. Circulation, 93, (8), 1520-1526.

Lavay,B., Reid,G. y Cressler,M. (1990). Measuring the cardiovascular endurance of persons with mental retardation: a critical review. Exercise and Sport Science Review, 18, 263-290.

Legido Arce,J.C., Segovia Martínez,J.C. y L.-Silvarrey Varela,F.J. (1996). Manual de valoración funcional (pp. 93). Madrid: Ediciones Eurobook.

León Sanz,M., Valero,A.M. y Moreno,J.M. (1996). Métodos de análisis de la composición corporal. Alimentación, Nutrición y Salud, 3, (2), 33-43.

López Chicharro,J. y Fernández Vaquero,A. (1995). Principios generales de la valoración ergométrica. En Fisiología del ejercicio (pp.

203-208). Madrid: Editorial Panamericana.

López-Silvarrey Varela, F.J., Segovia Martínez, J.C. y Martín Escudero,P. (1996). Modelo de anamnesis y exploración. En Manual de valoración funcional (pp. 9-22). Madrid: Editorial Eurobook.

Lott,I.T. (1997). La malaltia d'Alzheimer i l'envelliment en la síndrome de Down (Abstract). Ponencia presentada en la International Conference on Chromosome 21 and medical research on Down syndrome. Síndrome de Down, treballs i resums científics per a professionals, 1, 11-12.

Macaya,A. y Roig,M. (1990). Luxación Atlantoaxoidea en la Síndrome de Down. Síndrome de Down, treballs i resums científics per a professionals, 13, 1-4.

McCubbin J, Frey,G.C., Kasser,S.L., Skags,S.O. y Wilcox,A. (1994). Fitness characteristics of trained runners with mental retardation. Medicine and Science in Sports and Exercise,26 ,(Supl.), S76.

McDougall,J.D., Wenger,H.A. y Green,H.J. (1995). Evaluación Fisiológica del deportista. Barcelona: Editorial Paidotribo.

McMurray,R.G., Ainsworth,B.E., Harrell,J.S., Griggs,T.R. y Williams,O.D. (1998). Is physical activity or aerobic power more influential on reducing cardiovascular disease risk factors?. Medicine and Science in Sports Exercise, 30, (10), 1521-1529.

Madsen,K.L., Adams,W.C. y van Loan, M.D. (1998). Effects of physical activity, body weight and composition, and muscular strength on bone density in young women. Medicine and Science in Sports and

Exercise, 30, (1), 114-120.

Marcos,A. (Noviembre, 1999). Nutrición y sistema inmunológico. Ponencia presentada en el Curso Internacional sobre Nutrición y Deporte, celebrado en el CAR de Barcelona.

Micheli, L.J. y Jenkins,M. (1998). La nueva Medicina Deportiva(pp. 80) Madrid: Ed. Tutor.

Millar,A.L., Fernhall,B. y Burkett,L.N. (1993). Effects of aerobic training in adolescents with Down syndrome. Medicine and Science in Sports and Exercise, 25, (2), 270-274.

Morehouse, L.E. (1988). Physiological, medical, biomechanical, and biochemical measurements. En The Olympic Book of Spors Medicine (pp109-120). Oxford: Blackwell Scientific Publications.

Moreno,J., Velasco,G., Ricos,G., Albarrán,J., Pueyo,M.J., Torres,M., Valls,C., Pavía,C. y Hierro,F.R. (1995). Alteració de la funció tiroidea a la Síndrome de Down. Síndrome de Down, treballs i resums científics per a professionals, 28, 1-3.

Morgan, D.W. y Craib,M. (1992). Physiological aspects of running economy, . Medicine and Science in Sports and Exercise, 24, 456-461.

Motoyama,M., Sunami,Y., Kinoshita,F., Kiyonaga,A., Tanaka,H., Shindo,M., Irie,T., Urata,H., Sasaki,J. y Arakawa,K. Blood pressure lowering effect of low intensity aerobic training in elderly hypertensive patients. . Medicine and Science in Sports and Exercise, 30, (6), 818-823.

Murdoch,J.C., Rodger,J.C., Rao,S.S., Fletcher,C.D. y Dunnigan,M.G. (1977). Down's syndrome: an atheroma-free model? British Medical Journal, 2, 226-228.

Nelson,W.E., Vaughan III,V.C. y McKay,R.J. (1980). Tratado de Pediatría (pp. 132-137) Barcelona: Ed. Salvat.

Noguer Molins,L. y Balcells Gorina,A. (1984). Exploración Clínica Práctica, (22ª edición), pp. 113. Barcelona: Editorial Científico Médica.

Nordgren,B. (1970). Physical capabilities in a group pf mentally retarded adults. Scandinavian Journal of Rehabilitation Medicine, 2, 125-132.

Nordgren,B. "Physical capacity and training in a group of young adult mentally retarded persons". Acta Paediat. Scand Suppl. 217, 119-121, 1971.

Nordgren,B. y Backstrom,L. (1971). Correlations between strength and industrial work performance in mentally retarded persons. Acta Paediatrica Scandinavica, 217 (suppl.), 122-126.

Organización Mundial de la Salud (OMS), (1993). Trastornos mentales y del comportamiento. Criterios diagnósticos de investigación. En CIE-10, Décima revisión de la Clasificación Internacional de las Enfermedades (pp. 181-183). Madrid: Ed. Meditor.

Pate,R., Pratt,M., Blair,S.N., Haskell,W.L., Macera,C.A., Bouchard,C., Buchner,D., Ettinger,W., Heath,G.W., King,A.C., et al. (1995). Physical activity and public health. A recommendation from the Centers for Disease Control and Prevention and the American College of Sports

Medicine. Journal of the American Medical Association, 273, 402-407.

Perán,S., Gil,J.L., Ruiz,F. y Sánchez,J.J. (1996). Evolució del rendiment físic i la seva repercusió sobre els aspectes clínics després de l'entrenament d'atletisme en persones amb síndrome de Down. Síndrome de Down, treballs i resums científics per a professionals, 29, 1-7.

Perán,S. (1997). Atletismo y deporte en personas con síndrome de Down: resultados de un proyecto. En Síndrome de Down: biología, desarrollo y educación. Nuevas perspectivas, (pp. 209-230). Barcelona: Ed. Masson.

Perera,J. (1995). Introducción. La especificidad en el Sd. de Down. En Síndrome de Down, aspectos específicos (pp. IX-XI). Barcelona: Editorial Masson.

Pérez, J.C. (1994). Deportes para minusválidos físicos, psíquicos y sensoriales. Madrid: Editado por Comité Olímpico Español (COE).

Pérez-López,J., Candel,I. y Carranza,J.A. (1997). Temperamento en los niños con síndrome de Down: análisis de la convergencia entre distintos tipos de medida. En Síndrome de Down: biología, desarrollo y educación. Nuevas perspectivas (pp. 101-109). Barcelona: Ed. Masson.

Pérez Pérez, A. y Rigla Cros, M. (1996). Ejercicio físico en diversos trastornos metabólicos: diabetes, dislipemia y obesidad. En Serra Grima, J.R.: Prescripción de ejercicio físico para la salud (pp. 307-340). Barcelona: Ed. Paidotribo.

Pitetti,K.H., Fernández, J.E., Pizarro,D.C. y Stubbs,N.B. (1988). Field testing: assessing the physical fitness of mildly mentally reatarded individuals. Adapted Physical Activity Quaterly, 5, 318-331.

Pitetti,K.H., Jackson,J.A., Stubbs,N.B., Campbell,K.D. y Battar,S.S. (1989). Fitness levels of adult Special Olympic Participants. Adapted Physical Activity Quaterly, 6, 354-370.

Pitetti,K.H. y Tan,D.M. (1990). Cardiorespiratory responses of mentally retarded adults to air-brake ergometry and treadmill exercise. Archives of Physical Medicine and Rehabilitation, 71, 318-321.

Pitetti,K.H. y Campbell K.D. (1991). Mentally retarded individuals: a population at risk? Medicine and Science in Sports and Exercise, 23 (5), 586-593.

Pitetti,K.H. y Tan,D.M. (1991). Effects of a minimally supervised exercise program for mentally retarded adults. Medicine and Science in Sports and Exercise, 23 (5), 594-601.

Pitetti,K.H., Climstein,M., Campbell,K.D., Barret,P.J. y Jackson,J.A. (1992a). The cardiovascular capacities of adults with Down syndrome: a comparative study. Medicine and Science in Sports and Exercise, 24 (1), 13-19.

Pitetti,K.H., Climstein,M., Mays,M.J. y Barret,P.J. (1992b). Isokinetic arm and leg strength of adults with Down syndrome: a comparative study. Archives of Physical Medicine and Rehabilitation, 73, 847-850.

Pitetti,K.H., Rimmer,J.H. y Fernhall,B. (1993). Physical fitness and adults with mental retardation. An overview of current research and

future directions. Sports Medicine, 16 ,(1), 23-56.

Pitetti,K.H. y Boneh,S. (1995). Cardiovascular fitness as related to leg strength in adults with mental retardation. Medicine and Science in Sports and Exercise, 27 (3), 423-428.

Pitetti,K.H. y Fernhall,B. (1997). Aerobic capacity as related to leg strength in youths with mental retardation. Pediatric Exercise Science, 9, 223-236.

Plowman, S.A. y Smith, D.L. (1997). Exercise Physiology for health, fitness, and performance. Boston (USA): Editorial Allyn and Bacon.

Pons,V. y Galilea,P.A. (1997). El examen previo a la iniciación deportiva. En Drobnic, F. Y Pujol, P., Temas actuales en actividad física y salud (pp. 29-37). Barcelona: Ed.Menarini.

Prasher,VP. (1995). Overweight and obesity amongst Down's syndrome adults. Journal of Intellectual Disability Research, 39, (5), 437-441.

Pueschel,S.M.; Craig,W.Y. y Haddow,J.E. (1993). Lípids i lipoproteïnes en persones amb la síndrome de Down. Síndrome de Down, treballs i resums científics per a professionals, 21, 1-3.

Pueschel,S. (1995). Características físicas de las personas con Síndrome de Down. En Síndrome de Down, aspectos específicos, (pp. 55-63). Barcelona: Editorial Masson.

Reid,G., Montgomery,D.L. y Seidl,C. (1985). Performance of mentally retarded adults on the Canadian Standardized Test of Fitness.

Canadian Journal of Public Health, 76, 187-190.

Rimmer,J.H., Kelly,L.E., y Rosentsweig,J. (1987). Accuracy of anthropometric equations for estimating body composition of mentally retarded adults. American Journal of Mental Deficiency, 91, (6), 625-632.

Rimmer ,J.H. y Kelly,L.E. (1991). Effects of a resistance training program of adults with mental retardation. Adapted Physical Activity Quaterly 8, 146-153.

Rimmer,J.H., Braddock,D. y Fujiura,G. (1992). Blood lipid and percent body fat levels in Down syndrome versus non-DS persons with mental retardation. Adapted Physical Activity Quaterly, 9, 123-129.

Rimmer,J.H., Braddock,D. y Fujiura,G. (1993). Prevalence of obesity in adults with mental retardation: implications of health promotion and disease prevention. Mental Retardation, 31, (2), 105-110.

Rimmer,J.H., Braddock,D. y Fujiura,G. (1994). Congruence of three risk indices for obesity in a population of adults with mental retardation. Adapted Physical Activity Quaterly, 11, 396-403.

Rimmer,J.H., Braddock,D. y Pitetti,K.H. (1996). Research on physical activity and disability: an emerging national priority. Medicine and Science in Sports and Exercise, 28, 1366-1372.

Rintala,P., Dunn,J.M., McCubbin,J.A. y Quin,C. (1992). Validity of a cardiovascular fitness test for men with mental retardation. Medicine and Science in Sports and Exercise, 24, 941-945.

Rintala,P., McCubbin,J.A. y Dunn,J.M. (1995). Familiarization process in cardiorespiratory fitness testing for persons with mental retardation. Sports Medicine, Training and Rehabilitation, 6, 15-27.

Rintala,P., McCubbin,J.A., Downs,S.B. y Fox,S.D. (1997). Cross validation of the 1-mile walking test for men with mental retardation. Medicine and Science in Sports and Exercise, 29 (1), 133-137.

Rodas Font,G. y Garrido Marín,E.(1996). Valoración funcional y cardiológica previa al entrenamiento físico. En Serra Grima, J.R., Prescripción de ejercicio físico para la salud (pp. 27-55). Barcelona: Ed. Paidotribo.

Rodríguez García, P.L.,(1997). Fuerza, su clasificación y pruebas de valoración. Selección, 6/142, (4), 24-36.

Rogers,P.T. y Coleman,M. (1994). Atención médica en el síndrome de Down. Un planteamiento de medicina preventiva. Barcelona: Editado por Fundación Catalana Síndrome de Down.

Scanga,C.B., Verde,T.J., Paolone,A.M., Andersen,R.E. y Wadden,T.A. (1998). Effects of weight loss and exercise training on natural killer activity in obese women. Medicine and Science in Sports and Exercise, 30 (12), 1666-1671.

Sociedad Española para el Estudio de la Obesidad (SEEDO) (1996). "Consenso español 1995 para la evaluación de la obesidad y para la realización de estudios epidemiológicos". Medicina Clínica, 107, (20), 782-787.

Seidl,C., Reid,G. y Montgomery,D.L. (1987). A critique of

cardiovascular fitness testing with mentally retarded persons. Adapted Physical Activity Quarterly, 4, 106-116.

Serés, A. y Garnacho,A. (1996). Estudi descriptiu dels aspectes mèdics dels adults amb síndrome de Down atesos al Centre Mèdic Down entre 1987 i 1996. Síndrome de Down, 31, 2-7.

Serés,A., Giménez,C., Triviño,E., Bosser,R., Corretger,M^a, Cuatrecasas,E. y Catalá,V. (1997). Relación genotipo-fenotipo en el Sd. de Down: nuevas técnicas diagnósticas. En Sd. de Down: biología, desarrollo y educación. Nuevas perspectivas (pp43-47). Barcelona: Editorial Masson.

Shapiro,B.L. (1983). Down Syndrome- a disruption of homeostasis. American Journal of Medical Genetics, 14, 241-269.

Sharav,T. y Bowman,T. (Junio, 1992). Dietary practices, physical activity, and body-mass index in a selected population of Down syndrome children and their siblings. Clinical Pediatrics, 341-344.

Shephard, R.J. (1990). Fitness and Mental Retardation. En Fitness in Special populations (pp. 123-126). Illinois: Ed. Human Kinetics Books.

Schurrer,R., Weltman,A. y Brammel,H. (1985). Effects of physical training on cardiovascular fitness and behavior patterns of mentally retarded adults. American Journal of Mental Deficiency, 90, 167-170.

Siri,W.E. (1961). Body composition from fluid spaces and density. En J.Brozek y A.Henschel (eds.), Techniques for measuring body composition (pp. 223-244). Washington,DC: National academy of Science.

Special Olympics Inc. (1988). Reglas oficiales de los deportes de verano de Olimpiadas Especiales. Santiago (Chile): Ed. Special Olympics International Inc.

Suomi,R., Surburg,P.R. y Lecius,P. (1995). Effects of hydraulic resistance strength training on isokinetic measures of leg strength in men with mental retardation. Adapted Physical Activity Quaterly, 12, 377-387.

Suomi,R. (1998). Self-directed strength training: its effect on leg strength in men with mental retardation. Archives of Physical Medicine and Rehabilitation, 79, 323-328.

Sutlive,V.H. y Ulrich,D.A. (1998). Interpreting statistical significance and meaningfulness in adapted physical activity research. Adapted Physical Activity Quaterly, 15, 103-118.

Tejerizo López, L.C., Corredera,F., Teijelo,A., Moro,J., Sánchez-Sánchez,M.M., Pérez Escanilla,J.A., García-Robles,R.M., Cardeñoso,L. y Tejerizo García,A. (1999). Métodos para evaluar la obesidad. Aplicación clínica de las técnicas de valoración de la composición corporal. Clínica e Investigación en Ginecología y Obstetricia, 26,(1), 26-47.

Thomas,J.R. y Nelson,J.K. (1990). Research Methods in Physical Activity (pp.343-363). Champaign, IL: Human Kinetics Books.

Van Amersfoort,Y. (1996). Prescripción de ejercicio físico y salud mental. En Serra Grima, J.R., Prescripción de ejercicio físico para la salud (pp. 269-305). Barcelona: Ed. Paidotribo.

Varela,A.M., Pitetti,K.H. (1995). Heart rate responses to two field exercise tests by adolescents and young adults with Down syndrome. Adapted Physical Activity Quaterly,12, 43-51.

Varela, A.M. (1997). Efeitos agudo e crónico do exercício na função cardiorespiratória e no equilíbrio oxi-reductor do jovem adulto com síndrome de Down. Tesis doctoral presentada en la Faculdade de Motricidade Humana, Universidade Técnica de Lisboa, 1997

Varela, A.M., Sardinha,L. y Pitetti,K.H. (1997). Effects of aerobic rowing training in adults with Down syndrome (abstract). Medicine and Science in Sports and Exercise, 29 (suppl), S244.

Wisniewski, K.E. y Bobinski,M. (1995). Estructura y función del sistema nervioso en el Sd. de Down: efectos de las anomalías genéticas. En Síndrome de Down, aspectos específicos, (pp.11-26). Barcelona: Editorial Masson.

Ylä-Herttua,S., Luoma,J., Nikkari,T. y Kivimäki,T. (1989). Down's syndrome and atherosclerosis. Atherosclerosis, 76, 269-272.

Zambrana,J.M. (1987). La Educación Física y los Disminuidos Psíquicos. Madrid: Editorial Alhambra.