



Caso Clínico:

Interacción de factores genéticos y ambientales en el trastorno por déficit de atención con hiperactividad. Estudio de caso de gemelos.

Interaction of genetic and environmental factors in attention deficit hyperactivity disorder. Case study of twins.

Rev. chil. neuropsicol. 2010; 5(3): 227-237
Publicado online: 31 de diciembre 2010.

Liliana Bakker^{1*}, Josefina Rubiales^{1,2}.

1 Facultad de Psicología. Universidad Nacional de Mar del Plata. Argentina.

2 Consejo Nacional de Investigaciones Científicas y Técnicas (CONICET). Argentina.

(Rec.: 30-06-2010. Acep.: 06-11-2010)

Resumen

El Trastorno por Déficit de Atención con Hiperactividad (TDAH) es el trastorno neurocomportamental más común en la infancia, afecta aproximadamente del 3-5 % de la población en edad escolar. Se caracteriza por déficit en la atención, baja regulación del nivel de actividad ante las demandas situacionales e impulsividad. Si bien se manifiesta en conductas consideradas habituales en la infancia, éstas se presentan con más frecuencia y mayor intensidad que lo observado en niños sin el diagnóstico. Las últimas investigaciones sobre el diagnóstico del TDAH avanzan en el conocimiento de los factores genéticos implicados en este trastorno. En el 70 - 80 % de los niños los síntomas del trastorno persisten en la adolescencia, sumándose en los adolescentes las características propias de esta etapa; esto conlleva un aumento en las dificultades de conducta, de rendimiento académico y de relaciones interpersonales. El objetivo del presente trabajo es presentar el análisis de aspectos evolutivos, neuropsicológicos, académicos, familiares y sociales en un caso de gemelos varones adolescentes con diagnóstico de TDAH considerando la interacción de factores genéticos y ambientales que pudieran influenciar la expresión clínica del trastorno.

Palabras Clave: estudio de caso, gemelos, TDAH, genética, ambiente.

Abstract

Attention Deficit Hyperactivity Disorder (ADHD) is the most common neurobehavioral disorder in childhood, affects approximately 3-5% of school-age population. It is characterized by deficits in attention, down-regulation of the activity level to situational demands and impulsivity. Although it is manifested in what is considered normal behavior in childhood, they occur more frequently and with greater intensity than seen in children without diagnosis. Recent research on the diagnosis of ADHD advances in knowledge of genetic factors involved in this disorder. In 70 to 80% of children, disorder symptoms persist into adolescence, joining those characteristics proper of this stage. This entails an increase in behavior difficulties, academic performance and interpersonal relationships. The aim of this paper is to present the analysis of evolutionary, neuropsychological, academic, social and family aspects in a case of twin boys diagnosed with ADHD considering the interaction of genetic and environmental factors that may influence the clinical expression of the disorder.

Keywords: case study, twins, ADHD, genetics, environment.

* Correspondencia: lilianabakker@gmail.com. Facultad de Psicología Nivel II Funes 3250 7600 Mar del Plata. Buenos Aires. Argentina.

Introducción.

El Trastorno por déficit de atención e hiperactividad (TDAH) es la patología neurocomportamental más común en la infancia, con una prevalencia del 3% al 5% en la población en edad escolar (Castellanos & Tannock, 2002; Polanczyk, Silva de Lima, Lessa Horta, Bierderman, & Rohde, 2007), siendo más frecuente en niños que en niñas con una relación de tres a uno (Valdizán, Mercado, & Mercado-Undanivia, 2007).

Es una entidad de presentación heterogénea y naturaleza crónica, estimándose que el 75 % de los niños que presentan el trastorno continúan padeciéndolo en la adolescencia, con un aumento en las dificultades de conducta, rendimiento académico y relaciones interpersonales (Barkley, 1999); y que entre el 30% y el 65 % lo presentarán también en la edad adulta (García, 2008).

El trastorno se caracteriza por un patrón persistente de déficit de atención y/o hiperactividad e impulsividad que se consideran inapropiadas para la edad de desarrollo. De acuerdo a los criterios diagnósticos actuales este patrón de comportamiento debe estar presente antes de los siete años de edad, manifestarse por un espacio de tiempo no inferior a 6 meses, y presentarse por lo menos en dos ámbitos distintos (Association American Psychiatric, 2000).

El fenotipo incluye la disfunción en habilidades ejecutivas y de autorregulación que involucran memoria de trabajo, organización temporal, planificación, organización y el mantenimiento de la atención, el esfuerzo y la motivación (Bidwell, Willcutt, Defries, & Pennington, 2007).

La definición del trastorno establece tres subtipos: con predominio de inatención, con predominio de hiperactividad-impulsividad y combinado (Pistoia, 2004).

Los síntomas tienen un gran impacto en el desarrollo del individuo e interfieren en su funcionamiento social, emocional y cognitivo, causando una importante morbilidad y disfuncionalidad no sólo en el niño, sino también en el grupo de compañeros y en su familia (Cardo & Cervera, 2008; Brown, 2003).

Respecto a la etiología del trastorno, la evidencia científica es consistente en cuanto a avalar la heredabilidad del mismo, así como la existencia de anomalías cerebrales anatómicas y funcionales.

El TDAH tiene un fuerte componente genético, como así lo indican los estudios de niños adoptados y de gemelos (Albert Bitaubé, López-Martín, Fernandez-Jaén & Carretié 2009). Los primeros han aportado datos acerca de que la prevalencia del trastorno es claramente mayor entre los familiares biológicos que entre los familiares adoptivos (Sprich, 2000).

Los estudios en gemelos han demostrado una heredabilidad de 0,77 (Faraone, et al, 2005; Plomin, De Fries, McClean, & Mc Guffin, 2002,) en correspondencia con un tipo de herencia poligénica multifactorial; con influencia cuantitativa y expresión variable, influenciado por factores ambientales (Cardo & Cervera, 2008).

La herencia poligénica es una característica genética compleja, que se presenta de manera preferencial en familias, no muestra segregación genética mendeliana y no puede ser explicada solo por factores culturales y/o ambientales. Posee una importante heterogeneidad genética y genotípica, así como influencia de baja penetrancia y presencia de alelos comunes (Acosta, 2007).

Por otro lado, el hecho de que la heredabilidad del trastorno sea menor que 1 (uno) indica que el mismo no puede explicarse únicamente por factores genéticos. Es así que, múltiples factores ambientales se han implicado en la etiopatogenia del trastorno, aunque ninguno de ellos explica por sí solo la mayoría de los casos.

Los factores ambientales más citados están relacionados con diferentes complicaciones prenatales y perinatales: consumo materno de alcohol y tabaco en el embarazo, bajo peso del neonato al nacer, estrés perinatal, entre otros (Mick, Bierdeman, Prince, Fisher, & Faraone, 2002).

Los estudios que analizaron la contribución independiente de cada uno de estos factores al riesgo de desarrollar TDAH mostraron que si uno de los padres tiene TDAH multiplica por 7,4 el riesgo; bajo peso al nacer multiplica

por 3,1 y consumo materno de alcohol y de tabaco durante el embarazo multiplica por 2,2 en ambos casos. Por otro lado, el nivel socioeconómico, la edad de la madre en el embarazo y el cociente intelectual de los padres no aumentan el riesgo (Mick et al, 2002; Albert Bitaubé, 2009).

Otros factores que se han relacionado con el trastorno incluyen tóxicos ambientales como metales pesados (Romero Ramirez, 2007). También se ha relacionado al TDAH con déficit de nutrientes, como el déficit de hierro o zinc. La ferropenia produce un defecto en la transmisión dopaminérgica y se ha observado que en comparación con grupos controles hay más niños con TDAH que tienen ferropenia, llegándose a sugerir que es un factor contribuyente y que el tratamiento con hierro podría beneficiar a estos niños (Konofan, 2004).

Respecto a la neurobiología del trastorno, datos convergentes de estudios neuropsicológicos, neuroquímicos y de neuroimagen estructural y funcional han mostrado que el TDAH está caracterizado por anomalías en una amplia variedad de regiones cerebrales, entre las que destacan aquellas que forman el circuito fronto-estriado: corteza prefrontal dorsolateral y regiones dorsales de la corteza cingulada anterior y el estriado (Zimmer, 2009; Valera, Faraone, Murray, & Seidman, 2007). La disfunción de este circuito parece ser el responsable del déficit ejecutivo, y especialmente del pobre control inhibitorio, evidenciado en niños, adolescentes y adultos con TDAH (Sonuga-Barke, 2005; McLean, et al, 2004; Barkley R. A., 1997). Los genes candidatos más frecuentemente estudiados son alelos de genes asociados a la transmisión dopaminérgica (Aboitiz & Schröter, 2006).

Es importante destacar que la neurobiología actual ha enfatizado que los mecanismos moleculares de la herencia son concluyentes para poder comprenderla. La idea básica es que no se heredan las conductas, sino el ADN que codifica proteínas. Los genes que se expresan en las neuronas codifican proteínas que a su vez determinan el desarrollo, el mantenimiento y la regulación de los circuitos nerviosos que constituyen la base de todos los aspectos de la conducta. Los circuitos nerviosos están a su vez compuestos de múltiples neuronas, cada una de las cuales expresa un conjunto especial

de genes que dirige la producción de proteínas específicas. Este mecanismo presentará complejidades crecientes en la medida que los circuitos neuronales implicados en la producción de una conducta sean más numerosos y por tanto aumentará el número de proteínas estructurales y reguladoras que deberán ser codificadas (Baca Baldomero, 2004).

Por otro lado las investigaciones en genética del comportamiento proporcionan la prueba más concluyente de la importancia de los factores ambientales tanto en estudios de correlación genotipo-ambiente es decir, experiencias correlacionadas con tendencias genéticas y los modelos de interacción genotipo-ambiente que dan cuenta de la sensibilidad genética a las condiciones ambientales. Considerando que el ambiente incluye todas las influencias no genética como acontecimientos prenatales y perinatales, y circunstancias biológicas como la nutrición o la enfermedad, y no solamente factores familiares y los relativos a las socialización (Plomin et al, 2002).

En el presente artículo se presenta el análisis de aspectos evolutivos, neuropsicológicos, académicos, familiares y sociales en un caso de gemelos monocigóticos varones adolescentes con diagnóstico de TDAH considerando la interacción de factores genéticos y ambientales que pudieran influenciar la expresión clínica del trastorno.

Métodos.

Participantes.

Gemelos monocigóticos con diagnóstico de Trastorno por déficit de atención e hiperactividad de sexo masculino de 14 años de edad residentes en la ciudad de Mar del Plata, Argentina. El grupo familiar conformado por padre, madre y gemelos con un nivel socioeconómico medio.

Instrumentos.

Para confirmar el diagnóstico se administró a padres y docente de cada gemelo la Escala estandarizada SNAP IV, versión adaptada a los criterios del DSM IV (Grañana et al, 2006) y el

listado de síntomas para niños Child Behavior Checklist CBCL (Samaniego, 1998) ambas validadas en Argentina.

Se aplicó a los padres un Cuestionario pediátrico de antecedentes evolutivos relevando datos de crecimiento y desarrollo pre, peri y postnatal y el Cuestionario de Sueño (Tomás Vila, Miralles Torre, & Beseler Soto, 2007) que evalúa el comportamiento durante el día, la noche y mientras duermen en relación al sueño.

El perfil neuropsicológico se evaluó a través de una selección de subtest incluidos en la Batería Neuropsicológica Infantil (ENI), (Matute, Roselli, Ardila, & Ostrosky-Solís, 2007) tal como las Pruebas de fluidez verbal semántica y fonológica que evalúan velocidad y facilidad de producción de palabras en un minuto. Para evaluar fluidez verbal semántica (FVS) se utilizaron las categorías animales y frutas, para evaluar fluidez verbal fonológica (FVF) se utilizó la letra M. Se aplicaron, además, el Test de cancelación de dibujos y letras, prueba de atención que permite evaluar atención selectiva, velocidad y procesamiento de la información y búsqueda visual; la prueba de Pirámides de México que evalúa capacidad de planificación y organización, y pruebas de memoria de corto y largo plazo (Listado de Palabras y Recuerdo de una Historia).

El CI fue evaluado mediante el Test de Inteligencia de Weschler para niños y adolescentes, WISCIII (Wechsler, 1994), la cual incluye una Escala Verbal y una Escala de Ejecución.

Para evaluar atención y concentración se aplicó el Test D2 (Brickenkamp & Zillmer, 2002).

Para evaluar control inhibitorio se utilizó el Test Stroop de colores y palabras (Golden, 1994), el mismo exige prestar atención selectiva a una dimensión relativamente menos sobresaliente del estímulo y, al mismo tiempo, inhibir una respuesta más automática.

La capacidad viso-constructiva y memoria visual se evaluó mediante la Figura Compleja de Rey (Rey, 1999) la cual consiste en la copia (fase de copia) y reproducción memorística (fase de memoria no verbal) de un dibujo geométrico complejo.

Para estudiar flexibilidad en el cambio de estrategias cognitivas y perseveración cognitiva se utilizó el Wisconsin

Card Sorting Test (Heaton, Chelune, Talley, Kay, & Curtis, 1997), tarea de clasificación de tarjetas, en la cual el niño tiene que decidir cuál es el principio (color, forma o número) que subyace a la agrupación de tarjetas, con la retroalimentación (correcto o incorrecto), que da el examinador a sus respuestas.

La inhibición de funciones motoras se evaluó mediante pruebas de ejecución- no ejecución (Tapping y golpeteo) (Soprano, 2003) en las cuales se instruye a los sujetos a responder a un estímulo go (sigue), y a inhibir la respuesta ante el estímulo no-go (para).

Se administró a los padres de los gemelos el Índice de Funciones Ejecutivas de Jordan (Jordan, 1992) que evalúa deterioro de funciones ejecutivas en niños y adolescentes. Las funciones ejecutivas evaluadas son atención, organización e inhibición.

Para evaluar autoestima se aplicó el Test de Autoconcepto Forma 5 (AF5), cuestionario de 30 ítems que evalúa autoconcepto en el contexto social, académico, emocional, familiar y físico (Musitu & García, 2001).

La percepción de estrés escolar se evaluó a través del Cuestionario de Estrés Escolar QSS (Bringhenti, 1996), compuesto por tres sub-escalas que miden aspectos de insatisfacción en relación con los maestros, manifestaciones de agotamiento emocional, desmotivación y pérdida de interés, grado de dificultad que tiene el alumno para relacionarse con sus pares, autoestima y adaptación a la vida escolar.

Para indagar aspectos familiares se utilizaron: el Cuestionario de relación entre hermanos (Yenes Conde, Olavarrieta, Arranz, & Artamenti, 2000); la Escala de Ambiente Social Familiar (FES) que mide la percepción de cada miembro de la familia sobre diferentes aspectos de la vida familiar, haciendo referencia a toda la familia y tomando en cuenta aspectos como cohesión, expresividad, conflicto, independencia, orientación a metas, orientación cultural e intelectual, recreación, religiosidad, organización y control (Moos, 1974); la Escala de estilos de disciplina, (Arnold, O'Leary, Wolff, & Acker, 1993) evaluación diseñada para medir prácticas disfuncionales de disciplina en los padres, la cual consta de tres subescalas: disciplina permisiva, disciplina emocional y

palabrería excesiva; y una entrevista en profundidad a los padres evaluando aspectos del proceso diagnóstico del trastorno, historia escolar, percepción de vínculos familiares. Asimismo se efectuó una observación áulica no participante en las instituciones educativas a la que asisten los gemelos en el transcurso de dos horas de clase y recreo.

Procedimiento.

Los gemelos evaluados fueron derivados por el médico neurólogo que realizó el diagnóstico de TDAH. Se solicitó consentimiento informado a los padres y gemelos. La evaluación fue realizada en tres encuentros con cada uno de los gemelos en un ambiente libre de estímulos distractores y dos encuentros con los padres. Los gemelos asistían a diferentes instituciones educativas, en cada una de ellas se realizaron las observaciones áulicas no participantes y se administró un cuestionario a los respectivos docentes en relación con la conducta de los gemelos.

Resultados.

De acuerdo a los resultados obtenidos en las pruebas utilizadas para corroborar el cuadro clínico se confirmó el diagnóstico neurológico de Trastorno por déficit de atención subtipo combinado en ambos gemelos.

- Antecedentes evolutivos: la edad gestacional fue de 37 semanas, el curso del embarazo presentó episodios de hipertensión arterial que fueron tratados farmacológicamente, nacimiento de parto distócico. Ambos gemelos presentaron un peso al nacer por debajo del percentilo 3 (2500 grs.) el gemelo A con 2100 grs. y el gemelo B con 2250 grs., recibiendo asistencia en cuidados intensivos durante la primera semana, alimentados a través de lactancia materna hasta los 45 días, con aumento normal de peso.

Durante el primer año el gemelo A fue descrito por sus padres como un niño risueño, inquieto, con facilidad para el llanto, difícil de calmar, con dificultad para relajar el cuerpo cuando lo alzaban, fácilmente excitable, con problemas para

conciliar el sueño despertándose varias veces por la noche hasta los dos años.

El gemelo B fue descrito como un niño excesivamente tranquilo, que relajaba su cuerpo cuando lo alzaban, risueño, sin dificultades para dormir y calmarse.

Ambos gemelos presentan trastorno del habla, tartamudez o disfluencia evidenciado desde los tres años, de edad más marcado en el gemelo B respecto a A, recibiendo ambos tratamiento fonoaudiológico. A la edad de diez años y luego de la evaluación por parte de un neurólogo se realiza el diagnóstico de TDAH, prescribiéndose atención farmacológica con metilfenidato 10 mg/día hasta los 14 años en el que se ajusta la dosis a 20 mg/día.

- *Historia escolar:* inician la etapa escolar en el nivel inicial en una institución educativa de gestión estatal, desde los comienzos de la Escuela Primaria Básica los padres observan dificultades en el aprendizaje requiriendo asistencia en las tareas escolares en el hogar, estas dificultades son interpretadas por los padres como inmadurez. Durante el período desde 1° año de la escuela primaria hasta 5° año consultan a distintos profesionales (psicólogos y psicopedagogos) recibiendo el diagnóstico de dislexia. Durante el transcurso de 5° año y luego de recibir el diagnóstico de TDAH, comienzan con la medicación. Los padres manifiestan que la misma produce un cambio favorable en la conducta, sin embargo el gemelo B no logra el rendimiento académico requerido y reprueba quinto año. El gemelo A reprueba 6° año y a partir de 7° año comparten el mismo año escolar, el gemelo B no se adapta al grupo, presentando problemas de conducta en la escuela como mentiras y hurtos, ante lo cual lo inscriben en otra institución educativa.

Durante el transcurso de la presente investigación ambos cursan 2° año de la Escuela Secundaria Básica. La observación áulica no participante evidenció que el gemelo A no presenta características distintivas respecto a sus compañeros de clase, de comportamiento callado, a pesar que el clima del aula es ruidoso e indisciplinado, se encuentra integrado socialmente, comportándose adecuadamente durante el recreo. El gemelo B tampoco muestra características

conductuales diferenciadas del grupo, participa de la clase, está integrado socialmente, durante los descansos no participa, a diferencia de sus compañeros, de juegos de contacto físico.

- *Contexto y relaciones familiares:* en el presente los padres describen al gemelo A como inquieto, hiperactivo, extrovertido, inmaduro, infantil, más compañero y a su hermano como introvertido, más maduro, frontal, celoso, callado, con mayores dificultades para concentrarse y organizarse.

Las respuestas en el cuestionario de hermanos demuestra una recepción positiva de amistad y compañerismo, ambos expresan confianza en el otro, comparten tiempo y amigos, se perciben con características diferentes, el gemelo A más ordenado con sus efectos personales, más haragán en las tareas escolares, y siente más intromisión por parte de su hermano, el gemelo B se percibe como el más inteligente.

Los resultados del cuestionario de clima familiar administrado a los gemelos mostró en la dimensión "relaciones" que evalúa comunicación y libre expresión dentro de la familia e interacción conflictiva, un alto grado de percepción de cohesión familiar en ambos, mayor percepción de poder expresar libremente los sentimientos en A respecto de B y una percepción media-baja para A y baja para B en el grado en que pueden expresar la agresividad y el conflicto entre los miembros de la familia.

En la dimensión "desarrollo" que evalúa la importancia que tienen en la familia ciertos procesos de desarrollo personal como "independencia" y "orientación a metas" ambos obtuvieron grado medio, en "orientación cultural e intelectual" grado medio para A y bajo para B; en "recreación" grado bajo para A y alto para B y en "religiosidad" grado bajo a ambos.

Finalmente, la dimensión "estabilidad" que da información sobre la estructura y organización de la familia y sobre el grado de control que sus miembros ejercen arrojó puntuaciones altas en ambos gemelos.

Los resultados del cuestionario de estilos de disciplina administrado a los padres mostró en las subescala "disciplina permisiva" (escasa exigencia y control sobre el hijo)

y "disciplina reactivo emocional o autoritaria" (reacción con excesiva reactividad y enfado) la madre presentó prácticas eficaces y el padre medianamente eficaces; y en la subescala "palabrería excesiva" (abundancia de amenazas sin cumplir, refuerzo potencial) ambos presentaron prácticas medianamente ineficaces.

- *Autoconcepto:* el análisis del Cuestionario AF5, mostró que ambos gemelos presentan una buena percepción de sí mismos, con un autoconcepto medio en las dimensiones académica (percepción que el sujeto tiene de la calidad del desempeño de su rol como estudiante) y emocional (percepción de su estado emocional y de sus respuestas a situaciones específicas). Con un autoconcepto alto en lo social (desempeño en las relaciones sociales), familiar (implicación, participación e integración en el medio familiar) y físico (percepción que tiene el sujeto de su aspecto físico y de su condición física).

- *Percepción de estrés escolar:* del análisis del Cuestionario de estrés escolar los resultados muestran que ambos gemelos presentan puntajes por encima de la media tanto en estrés total como en cada una de las tres subescalas, denotando una percepción de estrés escolar general medio-alto que involucra insatisfacción en la relación con los docentes, impresiones de malestar y hostilidad en el grupo escolar y percepciones de no aceptación en el grupo.

- *Relaciones sociales:* ambos gemelos manifestaron tener amigos en el barrio y en la escuela. Al gemelo A le resulta fácil hacerse de amigos y mantener la amistad, con una buena relación con los pares, buscado por sus amigos para realizar actividades. El gemelo B si bien no tiene dificultad para entablar amistad, si la presenta para mantenerlas, ya que suele presentar conductas confluyentes con los pares. De acuerdo a lo manifestado por los padres, ambos tienen una buena relación con sus hijos; existe un vínculo especial entre los gemelos, se pelean y compiten, pero a la vez se complementan y necesitan mutuamente.

- *Perfil neuropsicológico:* la tabla 1 presenta el desempeño de cada uno de los gemelos en las pruebas neuropsicológicas administradas.

Tabla 1. Desempeño en las pruebas neuropsicológicas.

PRUEBAS	SUBTEST	DESEMPEÑO GEMELO A	DESEMPEÑO GEMELO B
Stroop	Palabra	T: 38	T: 38
	Color	T: 32	T: 32
	Palabra-Color	T: 28	T: 30
	Interferencia	T: 34	T: 40
Test Figura Compleja de Rey	Copia	Perc. 10	Perc. 40
	Memoria	Perc. 10	Perc. 10
Test Wisconsin	N° intentos	64	43
	Aciertos	73.43%	86.04%
	Errores	26.56%	13.95%
	Perseveraciones	14.06 %	9.30%
	Errores perseverativos	10.93%	4.65%
	Errores no perseverativos	3.12%	4.65%
	Categorías	2	3
Ejecución-No Ejecución	Tapping	1 error	1 error
	Golpeteo	4 errores	0 errores
Fluidez Semántica y Fonológica	FVS Frutas	Perc: 16	Perc: 9
	FVS Animales	Perc: 16	Perc: 26
	FVF Letra "M"	Perc: 1	Perc: 75
Test de Cancelación de Dibujos y Letras	Dibujos	Perc: 1	Perc: 9
	Letras	Perc: 50	Perc: 37
Pirámides de México	Diseños correctos	Perc: 63	Perc: 63
	D. correctos c/min.mov.	Perc: 84	Perc: 84
Pruebas de Memoria	MCP. Lista de Palabras	Perc: 16	Perc: 84
	MCP. Recuerdo Historia	Perc: 16	Perc: 16
	MLP. Lista de Palabras	Perc: 26	Perc: 75
	MLP. Recuerdo Historia	Perc: 5	Perc: 16
D2	Elementos procesados	Promedio	Promedio
	Aciertos	Bajo	Bajo
	Errores por comisión	Bajo	Bajo
	Errores por omisión	Bajo	Bajo
	Índice de Concentración	Bajo	Bajo
Índice de FE de Jordan	Atención	39	32
	Inhibición	31	19
	Organización	36	24

Los resultados obtenidos de la evaluación neuropsicológica fluctuaron en el nivel de desempeño entre las categorías diagnósticas: Promedio, Promedio-Bajo, Regular y Bajo; resultados que indican una variabilidad de desempeño muy significativa entre las diferentes áreas cognitivas.

- *Nivel intelectual*: ambos gemelos presentan un nivel intelectual promedio/bajo para su edad. Con mejor desempeño en la escala verbal en comparación con la escala de ejecución, siendo el gemelo B el que obtuvo puntajes generales más altos en la escala verbal.

En la escala de ejecución los puntajes promedios obtenidos por ambos son similares, sin embargo, presentan mayor dispersión.

- *Atención*: de acuerdo al Test D2, ambos hermanos presentan una velocidad de procesamiento promedio para su edad, sin embargo el número total de aciertos es bajo y el número total de errores es alto. Los errores por omisión son una medida del control atencional, el cumplimiento de la regla, la precisión de la búsqueda visual y la calidad de la actuación. Ambos gemelos obtuvieron puntajes bajos.

Los errores por comisión están vinculados con el control inhibitorio, el cumplimiento de una regla, la precisión de la búsqueda visual, la minuciosidad y la flexibilidad cognitiva. El gemelo A presentó puntajes promedio y el gemelo B puntajes bajos. En el índice de concentración ambos gemelos obtuvieron puntaje bajo.

Los resultados del Test de Cancelación de Dibujos y Letras, una prueba de atención que permite evaluar la atención selectiva, la velocidad de procesamiento de la información y búsqueda visual, mostraron que ambos gemelos presentan un desempeño oscilante, bajo para cancelación de dibujos y promedio para cancelación de letras.

De acuerdo a la percepción de los padres en el Índice de función ejecutiva de Jordan, ambos gemelos presentan un déficit atencional moderado, siendo el gemelo B quien presenta mayores puntajes indicativos de déficit atencional en concordancia con los resultados anteriores.

- *Inhibición*: en el Test Stroop, en la Hoja de Palabras ambos alcanzaron un puntaje promedio para lo esperado para su

edad; en la Hoja de Color y de Palabra-Color ambos presentaron puntajes por debajo a lo esperado. El nivel de índice de interferencia en el gemelo A es bajo y en el gemelo B es promedio, lo cual indicaría que el gemelo A presenta mayor dificultad en la capacidad de inhibición.

En las Pruebas de ejecución-no ejecución (Tapping y Golpeteo), si bien ambos gemelos mostraron cierta dificultad en estas pruebas, el gemelo A presentó un rendimiento más bajo en las pruebas de ejecución-no ejecución que su hermano. Dichos resultados son concordantes con los obtenidos en el Índice de Función Ejecutiva de Jordan, en el cual el gemelo A presenta problemas moderadamente severos y el gemelo B problemas moderados.

- *Flexibilidad*: si bien ambos gemelos presentan puntajes dentro de los parámetros esperables para su edad, el gemelo B presenta mejor desempeño que A. El gemelo B realizó ciertas perseveraciones, lo cual está mostrando un pensamiento medianamente perseverativo, sin embargo le resultó posible utilizar el feedback del examinador en cada intento para hacer cambios conceptuales y completar el número total de categorías en un número menor de intentos. A diferencia de su hermano, quien presentó un porcentaje mayor de respuestas perseverativas, indicando un pensamiento más rígido, y no logró realizar las tres categorías esperables.

- *Fluidez verbal semántica y fonológica*: en FVS-frutas el gemelo A presentó un desempeño promedio/bajo, mientras que su hermano presentó un desempeño bajo. En FVS-animales, el gemelo A presentó un desempeño promedio/bajo y su hermano un desempeño promedio. Y en FVF el gemelo A presentó un desempeño bajo y el gemelo B un desempeño promedio.

- *Organización y planificación*: en la Prueba Pirámides de México ambos hermanos presentaron puntajes promedio para esta prueba.

Según la percepción de los padres en el Índice de Función Ejecutiva de Jordan, el gemelo A presenta un déficit organizacional moderado y el gemelo B un déficit organizacional moderadamente severo, lo cual no es coincidente con la prueba cognitiva.

- *Memoria*: en listado de palabras para evaluar memoria a corto plazo el gemelo A presentó un desempeño promedio/bajo con una curva de aprendizaje oscilante y el gemelo B un desempeño promedio/alto, con una curva de aprendizaje positiva. En listado de palabras para evaluar memoria a largo plazo ambos presentaron desempeño promedio. En la prueba de recuerdo de una historia a corto plazo ambos alcanzaron un puntaje promedio-bajo, y a largo plazo el gemelo A obtuvo un desempeño bajo, mientras que su hermano presentó un desempeño promedio-bajo.

Características del proceso evaluativo.

Ambos hermanos se mostraron interesados en las actividades y con buena predisposición ante las diversas tareas propuestas, sin embargo el gemelo A presentó resistencia en algunas actividades. Les costó mantener la atención durante tiempo prolongado, aunque no se distraen fácilmente con objetos que están sobre el escritorio o ante ruidos eventuales del ambiente, ni necesitaron llamados de atención para permanecer en la tarea. El gemelo A requirió que se le repitan las consignas y presentó respuestas impulsivas y poco reflexivas.

Discusión y Conclusiones.

Los seres humanos, son cada uno el producto de su genoma, único, y el conjunto, también único, de experiencias. Ambos necesitan ser igualmente conocidos y estudiados. De manera que, al igual que la biología molecular está dando un notable impulso al entendimiento del genoma, debe dedicarse un esfuerzo similar al estudio del ambiente es decir, el conjunto de elementos no genéticos, cambiantes, que rodean al individuo y que junto con el genoma conforman el desarrollo y construcción del ser humano o pueden determinar la aparición de una enfermedad (Mora y Sanguinetti 2004).

Si bien, el dilema entre herencia y ambiente ha marcado gran parte de la historia de la psicología generando fuertes polémicas dentro de este campo, en el presente, la

mayoría de las investigaciones que intentan comprender los procesos involucrados en el desarrollo requieren de modelos relacionales, interactivos, donde los factores genéticos y ambientales aparecen operando en conjunción.

El caso de gemelos analizado permite algunas reflexiones si se toman en consideración algunos aspectos. En primer lugar la información genética compartida, derivada del hecho de que son hermanos gemelos monocigóticos, podría explicar una vulnerabilidad genética para el trastorno que ambos comparten aunque con notorias diferencias. Han compartido un ambiente prenatal que, por los datos relevados pudo haber contribuido diferencialmente en la expresión de sus genes. Si se considera que muchos de los factores de riesgo mencionados para el trastorno tienen lugar durante las primeras etapas del desarrollo, el bajo peso al nacer pudo haberse constituido en un factor de riesgo en un genotipo vulnerable.

Los perfiles conductuales percibidos por los padres se han mantenido desde la primera infancia, lo cual habla de diferencias establecidas desde el nacimiento, sin restar importancia a pautas y comportamientos familiares que pudieran haber contribuido para reforzar las diferencias.

El perfil neuropsicológico de cada gemelo muestra una variabilidad de desempeño significativa entre las diferentes áreas cognitivas. Ambos gemelos presentan un nivel intelectual promedio/bajo para su edad y presentan fallas en el control atencional, con un bajo índice de concentración, lo cual parece estar interfiriendo en las demás funciones cognitivas. El gemelo A presenta un desempeño general más pobre, con mayor dificultad en el control inhibitorio, la memoria, la flexibilidad cognitiva y la fluidez, resultando en un pensamiento más rígido y más impulsivo, mientras que el gemelo B, si bien presenta dificultades de atención, alcanza mejor desempeño en las funciones ejecutivas. Estos perfiles son congruentes con los perfiles conductuales y los antecedentes mencionados.

Respecto a variables familiares y psicosociales se denota una recepción positiva de amistad y compañerismo entre los gemelos siendo la interacción social más dificultosa para el gemelo B. Ambos presentan una buena percepción de

sí mismos; además los datos acerca de las relaciones vinculares evidencian un alto grado de percepción de cohesión familiar, con prácticas de disciplina parentales medianamente funcionales que han posibilitado un acompañamiento positivo durante la historia escolar de ambos.

Del análisis presentado surgen semejanzas y diferencias en los gemelos que fundamentan la importancia de considerar en los estudios de TDAH la contribución relativa de factores genéticos y ambientales en la etiología, curso y pronóstico del trastorno.

La interacción entre los genes y el entorno contribuye con la complejidad fenotípica del TDAH. Una parte importante de la etiología del TDAH se relaciona con los genes; no obstante, los factores distintos de la heredabilidad están representados de forma consistente por las influencias ambientales que, son inseparables de la expresión génica y representan el factor que necesariamente interactúa con los genes a la hora de que éstos puedan actuar y, probablemente, determina también el momento y las modalidades de dicha actuación.

Referencias.

- Aboitiz, F., & Schröter, G. (2006). Genética y conducta en el Síndrome de Déficit de Atención e Hiperactividad. *Revista Chilena de Neuropsicología*, 1(1), 15-20.
- Acosta, M. (2007). Aspectos genéticos y moleculares en el trastorno por déficit de atención/hiperactividad: búsqueda de genes implicados en el diagnóstico clínico. *Revista de Neurología*, 44 (Supl 2), S37-S41.
- Albert Bitaubé, J. L. (2009). Trastorno por déficit de atención con o sin hiperactividad. *JANO*, 1729, 18-26.
- Arnold, D., O'Leary, S., Wolff, L., & Acker, M. (1993). The parenting scale: a measure of dysfunctional parenting in discipline situations. *Psychological Assessment* (5), 137-144.
- Association, American Psychiatric. (2000). *Diagnostic and statistical manual of mental disorders DSM IV-TR*. Washington DC, USA: American Psychiatric Association.
- Baca Baldomero, E. (2004). 5to. Congreso Virtual de Psiquiatría. Recuperado el 20 de mayo de 2010, de www.psiquiatria.com/congreso/2004/genetica/articulos
- Barkley, R. A. (1998). *Attention deficit hyperactivity disorder. A handbook for diagnosis and treatment*. (2° ed.). New York: Guilford Press.
- Barkley, R. A. (1997). Behavioural inhibition, sustained attention and executive functions: Constructing unifying theory of ADHD. *Psychological Bulletin*, 121, 65-94.
- Barkley, R. (1999). *Niños Hiperactivos. Cómo comprender y atender sus necesidades especiales*. España: Ed. Paidós.
- Bidwell, L. C., Willcutt, E. G., Defries, J. C., & Pennington, B. F. (2007). Testing for neuropsychological endophenotypes in siblings discordant for attention-deficit/hyperactivity disorder. *Biological Psychiatry*, 62, 991-998.
- Brickenkamp, R., & Zillmer, E. (2002). *Test de atención*. Madrid: TEA.
- Bringenti, F. (1996). Lo stress scolastico e la sua valutazione. *Psicologia e Scuola*, 81, 3-13.
- Cardo, E., & Cervera, M. (2008). Trastorno por déficit de atención/hiperactividad: estado de la cuestión y futuras líneas de investigación. *Revista de Neurología*, 46 (6), 365-362.
- Castellanos, F., & Tannock, R. (2002). Neuroscience of attention-deficit/hyperactivity disorders: the search for endophenotypes. *Nature Reviews Neuroscience*, 3, 617-628.
- Faraone, S. V., Perlis, R. H., Doyle, A. E., Smoller, J. W., Goralnick, J. J., Holmgren, M. A., y otros. (2005). Molecular genetics of attention deficit/hyperactivity disorder. *Biological Psychiatry*, 57, 1313-1323.
- García, G. M. (2008). Trastorno por déficit de atención e hiperactividad: un problema actual. *Anales de Pediatría*, 69 (3), 244-50.
- Golden, C. (1994). *Stroop Test de colores y palabras*. Madrid: TEA.
- Grañana, N., Richaudeau, A., Robles Gorriti, C., Scotti, M., Fejerman, N., & Allegri, R. (2006). Detección de síntomas para trastorno por déficit de atención e hiperactividad: escala SNAP IV, validación en Argentina. *Revista Neurológica Argentina*, 31, S20.
- Heaton, R., Chelune, G., Talley, J., Kay, G., & Curtis, G. (1997). *Test de clasificación de tarjetas de Wisconsin*. Madrid: TEA.
- Jacobson, M. &. (1999). *Diet, ADHD & behavior* (Vol. 27). Washington, DC.: Center for Science in the Public Interest.
- Jordan, D. R. (1992). *Attention deficit disorder. ADHD and ADD syndromes*. Austin Texas: Pro-ed.
- Konofan, E. L. (2004). Iron deficiency in children with attention deficit/hyperactivity disorder. *Archives of Pediatrics & Adolescent Medicine*, 158 (12), 1113-1114.
- Matute, E., Roselli, M., Ardila, A., & Ostrosky-Solís, F. (2007). *Evaluación neuropsicológica infantil*. Mexico: Manual Moderno.
- McLean, A., Dowson, J., Toone, B., Yoing, S., Bazanis, E., Robbins, T. W., y otros. (2004). Characteristic neurocognitive profile associated with adult attention-deficit/hyperactivity disorder. *Psychological Medicine*, 34, 681-692.
- Mick, E. M., Biederman, J., Prince, J., Fisher, M. J., & Faraone, S. V. (2002). Impact of low birth weight on attention-deficit hyperactivity disorder. *Developmental Behavioral Pediatrics*, 23 (1), 16-22.
- Miranda-Casas, A., Grau-Sevilla, D., Marco-Taberner, R., & Roselló, B. (2007). Estilos de disciplina en familias con hijos con trastorno por déficit de atención/hiperactividad: influencia en la evolución del trastorno. *Revista de Neurología*, 44 (supl 2), S23-S25.
- Moos, R. (1974). *Combined preliminary manual: family work and group environment scales manual*. Palo Alto California: Consulting Psychologist Press.
- Musitu, G., & García, F. (2001). *Cuestionario de Autoconcepto Forma-5 (AF5)*. Madrid: TEA.
- Pistola, M. A.-M. L. (2004). Abordaje psicopedagógico del trastorno por déficit de atención con hiperactividad con el modelo de entrenamiento de las funciones ejecutivas. *Revista de Neurología* (38(Supl1)), 149-155.
- Plomin, R., De Fries, J., McClean, G., & Mc Guffin, P. (2002). *Genética de la conducta*. Buenos Aires: Ariel Ciencia.
- Polanczyk, G., Silva de Lima, M., Lessa Horta, B., Biederman, J., & Rohde, L. A. (2007). The worldwide prevalence of ADHD :A systematic review and meta-regression analysis. *American Journal Psychiatry*, 164, 942-948.
- Rey, A. (1999). *Test de copia y de reproducción de memoria de figuras geométricas complejas*. Madrid: TEA.

- Romero Ramirez, D. (2007). Etiopatogenia del trastorno de déficit de atención con hiperactividad. *Canarias Pediátrica*, 31 (2), 71-78.
- Samaniego, V. (1998). *El Child Behaviour Checklist: su estandarización y aplicación en un estudio epidemiológico. Problemas comportamentales y sucesos de vida en niños de 6 a 11 años*. Buenos Aires: Informe Final UBACYT Mimeo.
- Schardt, D. (2000). Diet and behavior in children. *Nutrition Action Healthletter*, 27, 10-11.
- Sonuga-Barke, E. J. (2005). Causal models of attention deficit/hyperactivity disorder: from common simple deficits to multiple developmental pathways. *Biological Psychiatry*, 57, 1231-1238.
- Soprano, M. (2003). Evaluación de las funciones ejecutivas en el niño. *Revista de Neurología*, 37(1), 44-50.
- Sprich, S. B. (2000). Adoptive and biological families of children and adolescents with ADHD. *Journal American Academic Child Adolescents Psychiatry*, 39(11), 1432-7.
- Tomás Vila, M., Miralles Torre, A., & Beseler Soto, B. (2007). Versión española del Pediatric Sleep Questionnaire, Un instrumento útil en la investigación de los trastornos de sueño. Análisis de su confiabilidad. *Anales de Pediatría*, 66(2), 121-6.
- Valdizán, J., Mercado, E., & Mercado-Undanivia, A. (2007). Características y variabilidad clínica del trastorno por déficit de atención/hiperactividad en niñas. *Revista de Neurología*, 44 (Supl 2), S27-S30.
- Valera, E. M., Faraone, S. V., Murray, K. E., & Seidman, L. J. (2007). Meta-analysis of structural imaging finding in attention-deficit/hyperactivity disorder. *Biological Psychiatry*, 1, 1361-1369.
- Wechsler, D. (1994). *Test de inteligencia para niños WISC III*. Buenos Aires: Paidós.
- Yenes Conde, F., Olavarrieta, F., Arranz, E., & Artamenti, J. (2000). Fiabilidad entre jueces de un sistema de categorías sobre las representaciones infantiles de las relaciones fraternas. *Psicothema*, 12 (2), 563-566.
- Zimmer, L. (2009). Positron emission tomography neuroimaging for a better understanding of the biology of ADHD. *Neuropharmacology*, 567, 601-607.