

Índice

<i>Prólogo</i>	9
1. Introducción a la neuropsicología de la discapacidad intelectual	13
1.1. Criterios diagnósticos	14
1.2. Niveles de afectación.....	15
1.3. Prevalencia	16
1.4. Etiología.....	17
1.4.1. Causas prenatales	17
1.4.2. Causas perinatales	21
1.4.3. Causas posnatales	21
1.5. Neuropsicología y discapacidad intelectual.....	22
1.5.1. Evaluación neuropsicológica en la discapacidad intelectual	25
Preguntas de autoevaluación	29
2. Neuropsicología de las alteraciones cromosómicas	31
2.1. Trisomía 13 (síndrome de Patau)	35
2.1.1. Aspectos neurobiológicos	36
2.1.2. Aspectos neuropsicológicos	36
2.2. Trisomía 18 (síndrome de Edwards).....	37
2.2.1. Aspectos neurobiológicos y neuropsicológicos.....	38
2.3. Trisomía 21 (síndrome de Down).....	39
2.3.1. Aspectos genéticos.....	40
2.3.2. Aspectos neurobiológicos	42
2.3.3. Aspectos neuropsicológicos	48
2.4. Trisomía 22.....	58

2.4.1. Aspectos neurobiológicos	59
2.4.2. Aspectos neuropsicológicos	59
Preguntas de autoevaluación	60
3. Neuropsicología de las variantes en número de copias: subteloméricas	61
3.1. Monosomía 1p36 (síndrome de delección 1p36).....	65
3.1.1. Aspectos neurobiológicos	67
3.1.2. Aspectos neuropsicológicos	68
3.2. Síndrome de Wolf-Hirschhorn (síndrome de delección del cromosoma 4p16.3, síndrome 4p-)	69
3.2.1. Aspectos neurobiológicos	70
3.2.2. Aspectos neuropsicológicos	72
3.3. Síndrome de delección 5p (S5p-)	74
3.3.1. Aspectos neurobiológicos	77
3.3.2. Aspectos neuropsicológicos	77
3.3.3. Lenguaje	78
3.3.4. Aspectos motores.....	78
3.4. Síndrome de Rubinstein-Taybi.....	79
3.4.1. Aspectos neurobiológicos	80
3.4.2. Aspectos neuropsicológicos	81
3.5. Síndrome de Miller-Dieker (síndrome de delección del cromosoma 17p13.3).....	83
3.5.1. Aspectos neurobiológicos	85
3.5.2. Aspectos neuropsicológicos	86
3.6. Síndrome de Phelan-McDermid (síndrome de delección 22q13)	86
3.6.1. Aspectos neurobiológicos	88
3.6.2. Aspectos neuropsicológicos	89
Preguntas de autoevaluación	91
4. Neuropsicología de las variantes en número de copias: intersticiales	93
4.1. Síndrome de Williams (síndrome de Williams-Beuren)	93
4.1.1. Aspectos neurobiológicos	96
4.1.2. Aspectos neuropsicológicos	99
4.1.3. Fenotipo conductual.....	103
4.2. Síndrome de microdelección 15q13.3	104

Índice

4.2.1. Aspectos neurobiológicos	106
4.2.2. Aspectos neuropsicológicos	107
4.3. Síndrome de Smith-Magenis	108
4.3.1. Aspectos neurobiológicos	110
4.3.2. Aspectos neuropsicológicos	111
4.4. Síndrome de Potocki-Lupski	114
4.4.1. Aspectos neurobiológicos	115
4.4.2. Aspectos neuropsicológicos	115
4.5. Síndrome de delección 22q11.2.....	117
4.5.1. Aspectos neurobiológicos	119
4.5.2. Aspectos neuropsicológicos	121
4.5.3. Fenotipo conductual.....	122
Preguntas de autoevaluación	124
 5. Neuropsicología de las alteraciones ligadas al cromosoma X.....	127
5.1. Síndrome de Turner	128
5.1.1. Aspectos neurobiológicos	130
5.1.2. Aspectos neuropsicológicos	132
5.1.3. Fenotipo conductual.....	135
5.2. Síndrome de Klinefelter	137
5.2.1. Aspectos neurobiológicos	139
5.2.2. Aspectos neuropsicológicos	142
5.2.3. Fenotipo conductual.....	145
5.3. Síndrome del X frágil	147
5.3.1. Aspectos neurobiológicos	150
5.3.2. Aspectos neuropsicológicos	151
5.3.3. Fenotipo conductual.....	155
5.3.4. Fenotipo psiquiátrico	155
Preguntas de autoevaluación	157
 6. Neuropsicología de los trastornos de la impronta	159
6.1. Síndrome de Beckwith-Wiedemann	163
6.1.1. Aspectos neurobiológicos	166
6.1.2. Aspectos neuropsicológicos	167
6.2. Síndrome de Silver-Russell	167
6.2.1. Aspectos neurobiológicos y neuropsicológicos.....	170
6.3. Síndrome de Prader-Willi.....	170

6.3.1. Aspectos neurobiológicos	174
6.3.2. Aspectos neuropsicológicos	177
6.3.3. Fenotipo conductual.....	185
6.4. Síndrome de Angelman.....	187
6.4.1. Aspectos neurobiológicos	190
6.4.2. Aspectos neuropsicológicos	192
6.4.3. Fenotipo conductual.....	195
Preguntas de autoevaluación	196
 7. Neuropsicología de los trastornos genéticamente heterogéneos	 199
7.1. Síndrome de Noonan.....	199
7.1.1. Aspectos neurobiológicos	201
7.1.2. Aspectos neuropsicológicos	202
7.1.3. Fenotipo conductual.....	204
7.2. Síndrome de kabuki.....	204
7.2.1. Aspectos neurobiológicos	207
7.2.2. Aspectos neuropsicológicos	207
Preguntas de autoevaluación	209
 <i>Bibliografía recomendada</i>	 211
 <i>Solucionario</i>	 213