

Síndromes y apoyos.

Panorámica desde la ciencia y desde las asociaciones

Síndromes y apoyos.

Panorámica desde la ciencia y desde las asociaciones



© Confederación Española de Organizaciones en favor
de las Personas con Discapacidad Intelectual - FEAPS
Responsable de Edición Rosa Pérez Gil
Avda. General Perón, 32, 1.º - 28020 MADRID
Tel.: 91 556 74 13 - Fax: 91 597 41 05
E-mail: feaps@feaps.org - www.feaps.org
Depósito Legal: M-7330-2006

Impreso en España

IPACSA - Madrid

ÍNDICE

	<i>Págs.</i>
PRESENTACIÓN. <i>Pedro Serrano</i>	25
PRESENTACIÓN. <i>Miguel García Fuentes</i>	27
PRÓLOGO. <i>José Antonio del Barrio</i>	29
PRIMERA PARTE: PANORÁMICA DESDE LA CIENCIA	33
CAPÍTULO I	
NUEVAS EXPECTATIVAS EN LA ATENCIÓN A LOS PACIENTES CON ENFERMEDADES DE BASE GENÉTICA. <i>Domingo González-Lamuño y Miguel García Fuentes</i>	35
1. INTRODUCCIÓN	35
2. BASES MOLECULARES DE LAS ENFERMEDADES GENÉTICAS	36
2.1. Nivel genético	37
2.2. Nivel metabólico	40
2.3. Proteómica y Farmacogenética	41
3. Nuevas expectativas en el diagnóstico y tratamiento de las enfer- medades hereditarias	42

3.1. El diagnóstico prenatal como opción de consejo genético y posibilidad de nuevos tratamientos	43
3.2. Detección neonatal	44
3.3. Expectativas en la prevención y tratamiento	45

CAPÍTULO II

SÍNDROME DE DOWN. *Jesús Flórez Beledo y Emilio Ruiz Rodriguez* 47

1. ASPECTOS MÉDICOS	47
1.1. La etiopatogenia	48
1.2. El diagnóstico	49
1.3. Las primeras orientaciones	52
2. SALUD Y PROBLEMAS BIOMÉDICOS	53
2.1. El seguimiento de la salud	54
2.1.1. Recién nacido y primer mes	55
2.1.2. Infancia, niñez, adolescencia	55
2.1.3. Adulthood y ancianidad	56
3. CARACTERÍSTICAS PSICOLÓGICAS DE LAS PERSONAS CON SÍNDROME DE DOWN	57
3.1. Carácter y personalidad	58
3.2. Motricidad	59
3.3. Atención	60
3.4. Percepción	61
3.5. Aspectos cognitivos	61
3.6. Inteligencia	62
3.7. Memoria	63
3.8. Lenguaje	64
3.9. Sociabilidad	65
3.10. Reflexión final	67
4. PRONÓSTICO	67
5. TRATAMIENTO: BUENAS PRÁCTICAS	68
5.1. Ámbito médico	68
5.2. Ámbito psicopedagógico	68

6. RECURSOS	73
6.1 Bibliografía	73
6.2 Páginas Web	75
6.3 Organizaciones	75

CAPÍTULO III

TRASTORNO DE AUTISMO Y DISCAPACIDAD INTELECTUAL.

Juan Amodia de la Riva y María Auxiliadora Andrés Fraile

1. DESCRIPCIÓN DEL SÍNDROME	77
1.1. Introducción	77
1.2. Breve evolución histórica	78
1.3. Etiología	80
1.3.1. Generalidades	80
1.3.2. Bases biológicas	81
1.4. Tipología	83
1.5. Epidemiología, incidencia, estudios de prevalencia	84
2. CARACTERÍSTICAS BIOMÉDICAS, PSICOLÓGICAS, CONDUCTUALES Y SOCIALES. DESCRIPCIÓN Y CRITERIOS DIAGNÓSTICOS	85
2.1. Generalidades	85
2.2. Características específicas	87
2.3. Diagnóstico diferencial	90
2.3.1 Síndrome de Asperger	91
2.3.2. Síndrome de Rett	91
2.3.3. Trastorno desintegrativo de la infancia	92
2.3.4. Trastorno generalizado del desarrollo no especificado	92
3. DIAGNÓSTICO Y EVALUACIÓN. POSIBILIDADES DE PREVENCIÓN, DETECCIÓN TEMPRANA, TÉCNICAS E INSTRUMENTOS	92
3.1. Edad de comienzo, aparición de los primeros síntomas y detección del trastorno	92
3.2. Evaluación, principales instrumentos	93

	<u>Págs.</u>
4. PRONÓSTICO	94
4.1. Curso durante la adolescencia y la etapa adulta	94
5. TRATAMIENTO: BUENAS PRÁCTICAS	95
5.1. Tratamiento médico-farmacológico	95
5.2. Tratamiento psicopedagógico	97
5.2.1. Terapias	97
5.2.2. Buenas prácticas	97
6. RECURSOS	102
6.1. Bibliografía	102
6.2. Páginas Web	105
6.3. Organizaciones	106
7. FICHA RESUMEN	106
7.1. ¿Qué es el autismo?	106
7.2. ¿Cómo se detecta?	107
7.3. ¿A cuántas personas afecta?	107
7.4. ¿Dónde me puedo informar?	107
7.5. ¿Cómo es el futuro de estas personas?	107

CAPÍTULO IV

SÍNDROME DE RETT. *Raquel Palomera Martín y Beatriz Sangrador*

<i>Martínez</i>	109
1. DESCRIPCIÓN DEL SÍNDROME	109
1.1. Historia, etiología, tipología e incidencia	109
2. CARACTERÍSTICAS BIOMÉDICAS, PSICOLÓGICAS, CONDUCTUALES Y SOCIALES	114
2.1. Características biomédicas	114
2.2. Características psicológicas	114
2.2.1. Características psicomotoras	114
2.2.2. Lenguaje y habla	115
2.2.3. Características conductuales y de personalidad	115
2.2.4. Sociales	116

3. DIAGNÓSTICO Y EVALUACIÓN. POSIBILIDADES DE PREVENCIÓN, DETECCIÓN TEMPRANA, TÉCNICAS E INSTRUMENTOS	116
3.1. Diagnóstico y evaluación	116
4. PRONÓSTICO MÉDICO Y PSICOPEDAGÓGICO	120
5. TRATAMIENTO: BUENAS PRÁCTICAS	121
5.1. Ámbito médico	122
5.2. Ámbito psicológico	124
5.3. Ámbito psicopedagógico	130
6. RECURSOS	133
6.1. Bibliografía	133
6.2. Páginas Web	134
6.3. Organizaciones	134
FICHA RESUMEN	135
7.1. ¿Qué es el Síndrome de Rett?	135
7.2. ¿Cómo se detecta?	135
7.3. Desarrollo	137
7.4. Evaluación	137
7.5. Tratamiento	138

CAPÍTULO V

SÍNDROME DE MAULLIDO DE GATO. <i>Ángel Hernández Fernández y Cristina Álvarez Álvarez</i>	139
1. DESCRIPCIÓN DEL SÍNDROME	139
1.1. Historia, etiología, tipología e incidencia	140
2. CARACTERÍSTICAS BIOMÉDICAS, PSICOLÓGICAS, CONDUCTUALES Y SOCIALES	141
2.1. Características biomédicas	141
2.1.1. Malformaciones craneofaciales	141
2.1.2. Alteraciones de las extremidades	143
2.1.3. Alteraciones músculo-esqueléticas	143
2.1.4. Malformaciones viscerales	144

	<u>Págs.</u>
2.2. Características psicológicas	144
2.2.1. Características psicomotoras	144
2.2.2. Características cognitivas	144
2.2.3. Lenguaje y habla	145
2.2.4. Características conductuales	145
2.2.5. Personalidad	146
3. DIAGNÓSTICO Y EVALUACIÓN. POSIBILIDADES DE PREVENCIÓN, DETECCIÓN TEMPRANA, TÉCNICAS E INSTRUMENTOS	146
3.1. Diagnóstico y evaluación	146
3.2. Prevención	147
4. PRONÓSTICO	147
4.1. Pronóstico médico	147
4.2. Pronóstico psicopedagógico	148
5. TRATAMIENTO: BUENAS PRÁCTICAS	149
5.1. Ámbito médico	149
5.2. Ámbito psicopedagógico	149
6. RECURSOS	154
6.1. Bibliografía	154
6.2. Páginas Web	156
6.3. Organizaciones	157
7. FICHA RESUMEN	158
7.1. ¿Qué es el Síndrome de Maullido de Gato?	158
7.2. ¿Cómo se detecta?	158
7.3. ¿A cuántas personas afecta?	158
7.4. ¿Dónde me puedo informar?	158
7.5. ¿Cómo es el futuro de estas personas?	158
 CAPÍTULO VI	
SÍNDROME DE X FRÁGIL. <i>José Antonio del Barrio del Campo, Ana Castro Zubizarreta y Laura Buesa Casaus</i>	161

	<u>Págs.</u>
1. DESCRIPCIÓN DEL SÍNDROME	161
1.1. Introducción	161
1.2. Antecedentes históricos	162
1.3. Etiología	162
2. CARACTERÍSTICAS BIOMÉDICAS, PSICOLÓGICAS, CONDUCTUALES Y SOCIALES	164
2.1. Características biomédicas	164
2.2. Características psicológicas	166
2.2.1. Características psicomotoras	166
2.2.2. Características cognitivas	167
2.2.3. Lenguaje y habla	167
2.2.4. Características conductuales	169
2.2.5. Personalidad	172
3. DIAGNÓSTICO Y EVALUACIÓN. POSIBILIDADES DE PREVENCIÓN, DETECCIÓN TEMPRANA, TÉCNICAS E INSTRUMENTOS	172
4. PRONÓSTICO	173
4.1. Pronóstico médico	173
4.1.1. Consejo genético	173
4.2. Pronóstico psicopedagógico	174
5. TRATAMIENTO: BUENAS PRÁCTICAS	175
5.1. Ámbito médico	175
5.2. Ámbito psicopedagógico	176
5.2.1. Lenguaje y habla	176
5.2.2. Atención	178
5.2.3. Defensa sensorial	178
5.2.4. Estilo de aprendizaje	179
5.2.5. Conducta	179
5.2.6. Desarrollo social y emocional	180
6. RECURSOS	184
6.1. Bibliografía	184
6.2. Páginas Web	186
6.3. Organizaciones	186

	<i>Págs.</i>
7. FICHA RESUMEN	188
7.1. ¿Qué es el Síndrome de X Frágil?	188
7.2. ¿Cómo se detecta?	188
7.3. ¿A cuántas personas afecta?	188
7.4. ¿Dónde me puedo informar?	188
7.5. ¿Cómo es el futuro de estas personas?	189

CAPÍTULO VII

SÍNDROME DE ANGELMAN. *Mercedes Arias Pastor, José Antonio del Barrio del Campo y Elena Pérez Gil*

1. DESCRIPCIÓN DEL SÍNDROME	191
1.1. Historia, etiología, tipología e incidencia	191
2. CARACTERÍSTICAS BIOMÉDICAS, PSICOLÓGICAS, CONDUCTUALES Y SOCIALES	194
2.1. Características biomédicas	195
2.2. Características psicológicas	195
2.3.1. Características cognitivas, lenguaje y habla	196
2.3. Características conductuales	197
3. DIAGNÓSTICO Y EVALUACIÓN. POSIBILIDADES DE PREVENCIÓN, DETECCIÓN TEMPRANA, TÉCNICAS E INSTRUMENTOS	198
3.1. Diagnóstico diferencial	198
3.1.1. Autismo	198
3.1.2. Parálisis cerebral	198
3.1.3. Síndrome de Rett	198
3.1.4. Retraso mental profundo de etiología desconocida	198
3.2. Diagnóstico y evaluación	199
4. PRONÓSTICO	203
5. TRATAMIENTO: BUENAS PRÁCTICAS	207
5.1. Ámbito médico	208
5.2. Ámbito psicopedagógico	209
6. RECURSOS	217

	<i>Págs.</i>
6.1. Asociaciones y equipos profesionales	217
6.2. Bibliografía	218
7. FICHA RESUMEN	220
7.1. ¿Qué es el Síndrome de Angelman?	220
7.2. ¿Por qué ocurre esta enfermedad?	220
7.3. ¿Cómo se manifiesta?	221
7.4. ¿Cómo se hereda esta enfermedad?	222
7.5. ¿Cómo se realiza el diagnóstico?	222
7.6. Tratamiento	222

CAPÍTULO VIII

SÍNDROME DE PRADER-WILLI. *José Antonio del Barrio del Campo, Sara Castro Zubizarreta y Marta San Román Muñoz*

1. DESCRIPCIÓN DEL SÍNDROME	225
1.1. Historia, etiología, tipología e incidencia	225
2. CARACTERÍSTICAS BIOMÉDICAS, PSICOLÓGICAS, CONDUCTUALES Y SOCIALES	227
2.1. Características biomédicas	227
2.2. Características psicológicas	230
2.2.1. Características psicomotoras	230
2.2.2. Características cognitivas	230
2.2.3. Lenguaje y habla	231
2.2.4. Características conductuales	235
2.2.5. Personalidad	237
3. DIAGNÓSTICO Y EVALUACIÓN. POSIBILIDADES DE PREVENCIÓN, DETECCIÓN TEMPRANA, TÉCNICAS E INSTRUMENTOS	237
3.1. Criterios diagnósticos	237
3.2. Técnicas de diagnóstico genético	238
3.3. Consejo genético y diagnóstico prenatal	240
3.4. Detección precoz de problemas médicos asociados	240
4. PRONÓSTICO	242

	<u>Págs.</u>
4.1. Pronóstico médico	242
4.2. Pronóstico psicopedagógico	242
5. TRATAMIENTO: BUENAS PRÁCTICAS	243
5.1. Ámbito médico	243
5.1.1. Problemas de alimentación y obesidad	243
5.1.2. Hipotonía	243
5.1.3. Problemas endocrinológicos	243
5.1.4. Otros problemas médicos	244
5.2. Ámbito psicopedagógico	245
5.2.1. Problemas de lenguaje y habla	245
5.2.2. Problemas de conducta	246
6. RECURSOS	249
6.1. Bibliografía	249
6.2. Páginas Web	250
6.3. Organizaciones	251
7. FICHA RESUMEN	252
7.1. ¿Qué es el Síndrome de Prader-Willi?	252
7.2. ¿Cómo se detecta?	252
7.3. ¿A cuántas personas afecta?	252
7.4. ¿Dónde me puedo informar?	252
7.5. ¿Cómo es el futuro de estas personas?	252

CAPÍTULO IX

SÍNDROME DE SOTOS. *Raquel Pardo de Santallana y Elena Mora*

<i>González</i>	255
1. DESCRIPCIÓN DEL SÍNDROME	255
1.1. Historia, etiología	255
1.2. Tipología e incidencia	257
2. CARACTERÍSTICAS BIOMÉDICAS, PSICOLÓGICAS, CONDUCTUALES Y SOCIALES	257
2.1. Características biomédicas	257

	<u>Págs.</u>
2.2. Características psicológicas	261
2.2.1. Características psicomotoras	261
2.2.2. Características cognitivas	261
2.2.3. Lenguaje y habla	262
2.2.4. Características conductuales	262
2.2.5. Personalidad	263
3. DIAGNÓSTICO Y EVALUACIÓN. POSIBILIDADES DE PREVENCIÓN, DETECCIÓN TEMPRANA, TÉCNICAS E INSTRUMENTOS	264
4. PRONÓSTICO	265
4.1. Pronóstico médico	265
4.2. Pronóstico psicopedagógico	266
5. TRATAMIENTO: BUENAS PRÁCTICAS	267
5.1. Ámbito médico	267
5.2. Ámbito psicopedagógico	268
5.2.1. Desarrollo social	269
5.2.2. Desarrollo personal	269
6. RECURSOS	271
6.1. Asociaciones y equipos profesionales	271
6.2. Bibliografía	271
6.3. Páginas Web	273
7. FICHA RESUMEN	273
7.1. ¿Qué es el Síndrome de Sotos?	273
7.2. ¿Cómo se detecta?	274
7.3. ¿A cuántas personas afecta?	274
7.4. ¿Dónde me puedo informar?	275
7.5. ¿Cómo es el futuro de estas personas?	276

CAPÍTULO X

SÍNDROME DE APERT. *Rocío Ruiz Cobo y Lorenzo Guerra Díez*

1. DESCRIPCIÓN DEL SÍNDROME	277
1.1. Historia, etiología, tipología e incidencia	277

	<u>Págs.</u>
2. CARACTERÍSTICAS BIOMÉDICAS, PSICOLÓGICAS, CONDUCTUALES Y SOCIALES	279
2.1. Características biomédicas	279
2.2. Características psicológicas	280
3. DIAGNÓSTICO Y EVALUACIÓN. POSIBILIDADES DE PREVENCIÓN, DETECCIÓN TEMPRANA, TÉCNICAS E INSTRUMENTOS	281
4. PRONÓSTICO MÉDICO	281
4.1. Diagnóstico prenatal	281
4.2. Estudio postnatal	282
5. TRATAMIENTO: BUENAS PRÁCTICAS	282
5.1. Ámbito médico	282
5.2. Ámbito psicopedagógico	283
5.2.1. Planificación y evaluación del programa educativo	285
5.2.2. Ámbito social	287
6. RECURSOS	289
6.1. Organizaciones	289
6.2. Bibliografía	289
6.3. Páginas Web	290
7. FICHA RESUMEN	291
7.1. ¿Qué es el Síndrome de Apert?	291
7.2. ¿A cuántas personas afecta?	291
7.3. ¿Cómo se detecta?	291
7.4. Tratamiento	291
7.5. ¿Cómo es el futuro de estas personas?	292
CAPÍTULO XI	
SÍNDROME DE WILLIAMS. <i>Natalia González Fernández y Marco Uyaguari Quezada</i>	
	293
1. DESCRIPCIÓN DEL SÍNDROME	293
1.1. Historia, etiología, tipología e incidencia	293
2. CARACTERÍSTICAS BIOMÉDICAS, PSICOLÓGICAS, CONDUCTUALES Y SOCIALES	294

	<u>Págs.</u>
2.1. Características biomédicas	294
2.2. Características psicológicas	295
2.2.1. Características psicomotoras	295
2.2.2. Características cognitivas	296
2.2.3. Lenguaje y habla	296
2.2.4. Características conductuales	297
2.2.5. Personalidad	297
2.2.6. Características del aprendizaje	297
3. DIAGNÓSTICO Y EVALUACIÓN. POSIBILIDADES DE PREVENCIÓN, DETECCIÓN TEMPRANA, TÉCNICAS E INSTRUMENTOS	301
3.1. Diagnóstico genético	302
3.2. Diagnóstico diferencial	302
4. PRONÓSTICO MÉDICO Y PSICOPEDAGÓGICO	303
5. TRATAMIENTO: BUENAS PRÁCTICAS	303
5.1. Ámbito médico	303
5.2. Ámbito psicopedagógico	304
6. RECURSOS	309
6.1. Bibliografía	309
6.2. Páginas Web	310
6.3. Asociaciones	310
7. FICHA RESUMEN	311
7.1. ¿Qué es el Síndrome de Williams?	311
7.2. ¿Cómo se detecta?	311
7.3. ¿A cuántas personas afecta?	311
7.4. ¿Dónde me puedo informar?	312
7.5. ¿Cómo es el futuro de estas personas?	312
CAPÍTULO XII	
SÍNDROME DE ESCLEROSIS TUBEROSA. <i>María del Carmen Sáinz Hernández y Hortensia Vallverdú Torón</i>	
	313
1. DESCRIPCIÓN DEL SÍNDROME	313

	<u>Págs.</u>
1.1. Historia y etiología	313
1.2. Incidencia	315
2. CARACTERÍSTICAS BIOMÉDICAS, PSICOLÓGICAS, CONDUCTUALES Y SOCIALES	315
2.1. Características biomédicas	315
2.2. Características psicológicas, conductuales y sociales	318
3. DIAGNÓSTICO Y EVALUACIÓN. POSIBILIDADES DE PREVENCIÓN, DETECCIÓN TEMPRANA, TÉCNICAS E INSTRUMENTOS	321
3.1. Diagnóstico y evaluación	321
3.2. Técnicas e instrumentos	323
3.2.1. Al establecer el diagnóstico	323
3.2.2. A lo largo de la evolución	324
4. PRONÓSTICO MÉDICO Y PSICOPEDAGÓGICO	324
5. TRATAMIENTO: BUENAS PRÁCTICAS	325
5.1. Ámbito médico	325
5.2. Ámbito psicopedagógico	326
5.2.1. Fase previa o de conocimiento inicial	326
5.2.2. Fase de tratamiento en línea de intervención psicopedagógica	331
6. RECURSOS	335
6.1. Bibliografía	335
6.2. Páginas Web	336
6.3. Asociaciones	336
7. FICHA RESUMEN	337
7.1. ¿Qué es la Esclerosis Tuberosa?	337
7.2. ¿Cómo se detecta?	337
7.3. ¿A cuántas personas afecta?	339
7.4. ¿Dónde me puedo informar?	339
7.5. ¿Cómo es el futuro de estas personas?	339
 CAPÍTULO XIII SÍNDROME DE CORNELIA DE LANGE. José Nicasio Gutiérrez Fernández y Mónica Pacheco Cumani	 341

	<u>Págs.</u>
1. DESCRIPCIÓN DEL SÍNDROME	341
1.1. Historia, etiología, tipología e incidencia	341
2. CARACTERÍSTICAS BIOMÉDICAS, PSICOLÓGICAS, CONDUCTUALES Y SOCIALES	343
2.1. Características biomédicas	343
2.2. Características psicológicas	345
2.2.1. Características psicomotoras	345
2.2.2. Lenguaje y habla	347
2.2.3. Características conductuales	347
3. DIAGNÓSTICO Y EVALUACIÓN. POSIBILIDADES DE PREVENCIÓN, DETECCIÓN TEMPRANA, TÉCNICAS E INSTRUMENTOS	347
4. PRONÓSTICO MÉDICO	348
5. TRATAMIENTO: BUENAS PRÁCTICAS	348
5.1. Ámbito médico	348
5.2. Ámbito psicopedagógico	349
5.2.1. Comunicación	350
5.2.2. Comportamiento	351
5.2.3. Escolarización	352
5.2.4. Familia	355
6. RECURSOS	357
6.1. Bibliografía	357
6.2. Páginas Web	357
6.3. Asociaciones	358
7. FICHA RESUMEN	359
7.1. ¿Qué es el Síndrome de Cornelio de Lange o Brachmann de Lange?	359
7.2. ¿Cómo se detecta?	360
7.3. ¿A cuántas personas afecta?	360
7.4. ¿Dónde me puedo informar?	360
7.5. ¿Cómo es el futuro de estas personas?	361

	<u>Págs.</u>
CAPÍTULO XIV	
PARÁLISIS CEREBRAL Y DISCAPACIDAD INTELECTUAL.	
<i>Antonio Ruiz Bedía y Rosa Arteaga Manjón</i>	363
1. DESCRIPCIÓN DEL SÍNDROME	363
1.1. Historia	364
1.2. Definición	364
1.3. Etiología	364
1.4. Tipología	367
1.4.1. Clasificación topográfica	369
1.4.2. Clasificación nosológica	369
1.4.3. Clasificación funcional	370
1.5. Incidencia	370
2. CARACTERÍSTICAS BIOMÉDICAS, PSICOLÓGICAS, CONDUCTUALES Y SOCIALES	371
2.1. Características biomédicas	371
2.2. Características psicológicas	372
2.2.1. Características psicomotoras	373
2.2.2. Características cognitivas	375
2.2.3. Lenguaje y habla	377
2.2.4. Características sensoriales	379
2.2.5. Conducta y personalidad	379
3. DIAGNÓSTICO Y EVALUACIÓN. POSIBILIDADES DE PREVENCIÓN, DETECCIÓN TEMPRANA, TÉCNICAS E INSTRUMENTOS	381
4. PRONÓSTICO MÉDICO	383
5. TRATAMIENTO	384
5.1. Ámbito médico	387
5.2. Ámbito psicopedagógico	389
6. RECURSOS	391
6.1. Bibliografía	391
6.2. Páginas Web	392
6.3. Asociaciones	393

	<u>Págs.</u>
7. FICHA RESUMEN	393
7.1. ¿Qué es la Parálisis Cerebral?	393
7.2. ¿Cómo se detecta?	393
7.3. ¿A cuántas personas afecta?	393
7.4. ¿Dónde me puedo informar?	394
7.5. ¿Cómo es el futuro de estas personas?	394
SEGUNDA PARTE: PANORÁMICA DESDE LAS ASOCIACIONES	395
DATOS Y REFLEXIONES SOBRE LAS ASOCIACIONES DE SÍNDROMES ESPECÍFICOS EN PERSONAS CON DISCAPACIDAD INTELECTUAL. <i>Paulino Azúa</i>	397
FUNDACIÓN SÍNDROME DE DOWN DE MADRID. <i>Carmen Fernández-Miranda</i>	407
NARRACIONES VITALES	413
HAN PASADO 7 AÑOS	413
LA VIDA DE PACO	422
PAUTA, ASOCIACIÓN PARA PERSONAS CON TRASTORNO DE ESPECTRO AUTISTA. <i>Pilar Maseda</i>	427
NARRACIONES VITALES	431
HISTORIA DE PABLO	431
HISTORIA DE MARCOS	433
HISTORIA DE ÁLVARO	435
HISTORIA DE ALEJANDRO	438
HISTORIA DE MIGUEL	447
ASOCIACIÓN DEL SÍNDROME X FRÁGIL DE ARAGÓN. <i>Ricardo Escribano</i>	449
NARRACIONES VITALES	453
RELATO DE UNA MADRE	453

	<u>Págs.</u>
LOS PADRES DE JACOB CUENTAN SU EXPERIENCIA	457
ASOCIACIÓN VALENCIANA PARA EL SÍNDROME DE PRADER-WILLI. <i>Pepa Balaguer</i>	463
NARRACIONES VITALES	470
HISTORIA DE ERNESTO	470
HISTORIA DE CECILIA	473
ASOCIACIÓN NACIONAL DE AFECTADOS POR EL SÍNDROME DEL MAULLIDO DE GATO (ASIMAGA). <i>Josefina Porras</i>	475
NARRACIONES VITALES	478
HISTORIA DE PAULA	478
LA RAZÓN DE MI VIVIR	479
HISTORIA DE VANESA	483

PRESENTACIÓN

Este nuevo volumen de la Colección FEAPS, que patrocina la Obra Social de Caja Madrid, supone un importante paso adelante en un tema que preocupa a muchas personas en nuestras organizaciones: los síndromes específicos. Uno de los objetivos principales de esta Colección es divulgar el conocimiento y ser un vehículo de difusión de información relevante en todos aquellos temas que atañen a la discapacidad intelectual. Con este nuevo título se responde sin duda a la necesidad sentida y expresada por familias y profesionales de mejorar las condiciones de vida y los apoyos ofrecidos a personas con discapacidad intelectual derivada de un síndrome específico, a través de un mayor y mejor conocimiento del mismo y de lo que supone para su salud y desarrollo personal.

La discapacidad intelectual puede tener su origen en múltiples causas, siendo muchas de ellas de origen genético. Cualquiera que visite nuestras entidades y sus servicios puede encontrar en ellos personas cuya discapacidad intelectual es consecuencia de síndromes o etiologías muy diversos. Si bien es cierto que las necesidades son peculiares de cada persona, no lo es menos que muchas de estas necesidades están influidas por las características que conllevan algunos de esos síndromes. Algunos de ellos son bastante conocidos, como es el caso del síndrome de Down, el síndrome de X Frágil o el trastorno del autismo. Otros en cambio son grandes desconocidos. Este libro los trata en términos de igualdad y, aunque no se aborda, debido a su considerable número, la totalidad de los síndromes existentes,

con estos que se describen se cubre un amplio abanico de aquellos que tienen presencia en nuestras organizaciones.

Las peculiares características y la dificultad del diagnóstico de la mayoría de los síndromes específicos han hecho que, hasta hace bien poco, formaran un abigarrado cajón de sastre. Generalmente los intentos de abordar esta dificultad venían de la mano de la Medicina o de la Psicología, pero no de un trabajo conjunto y multidisciplinar, y mucho menos incorporando también la perspectiva de las familias y la de las propias personas afectadas. Este libro pretende conjugar estas tres perspectivas: la científica, la práctica y la personal, y, en coherencia con la misión de FEAPS, cubrir el hueco relativo a las necesidades de las personas con discapacidad intelectual derivada de síndromes específicos.

Confiamos en que los contenidos de este grueso volumen sirvan para divulgar e informar a profesionales y a familias sobre las características y especificidades de los síndromes aquí descritos, así como para orientar y ofrecer pautas de actuación idóneas.

Pedro Serrano Piedecapas
Presidente de FEAPS

PRESENTACIÓN

La salud entendida como un grado óptimo de bienestar físico, psíquico y social, es un objetivo al que deben dirigirse todos los individuos independientemente de sus condiciones personales o ambientales. También las personas con dificultades, aunque padezcan una enfermedad grave y de carácter crónico, deben perseguir este objetivo con la ayuda de los profesionales de la Salud y de la Educación (maestros, psicopedagogos, médicos, etc) en el marco de las instituciones, asociaciones y organizaciones públicas o privadas.

Con esta perspectiva, debemos admitir que un individuo con una enfermedad física, incluso importante, puede alcanzar un óptimo nivel de bienestar psíquico y de adaptación familiar y social con lo que su salud global puede ser calificada de buena.

Este libro que tengo el honor de presentar, va a servir de ayuda para mejorar la salud de personas con situaciones complejas y va a representar una magnífica herramienta para los que aplican la educación como instrumento de salud.

La población a la que se refiere son personas con síndromes diversos que presentan grandes necesidades y plantean importantes dificultades en su atención. La realización de cada capítulo es compartida por un médico pediatra que aborda los aspectos clínicos y un psicólogo o psicopedagogo en los ámbitos de intervención

psicológica y educativa. De esta forma se abarcan las fuentes necesarias para comprender la complejidad de factores que inciden en la persona afectada y en su entorno, asegurando el acceso a la información precisa y necesaria que permite aplicar instrumentos de evaluación adecuados e implementar las medidas necesarias para identificar y tratar los problemas.

Realmente el objetivo de este manual es un reto pues se dirige a un grupo de personas con síndromes muy heterogéneos lo que dificulta las posibilidades de estandarizar posibles intervenciones. Algunos de estos síndromes son poco frecuentes, debiéndose destacar que durante los últimos años se está prestando desde las instituciones sanitarias y sociales de los países desarrollados un especial apoyo a estas situaciones clínicas poco prevalentes que, como consecuencia de su rareza, plantean necesidades especiales a las personas afectadas.

En general las acciones institucionales se han dirigido fundamentalmente a cubrir necesidades clínicas (diagnóstico precoz, disponibilidad de tratamientos, etc). Sin embargo el bienestar, la calidad de vida y en definitiva la salud, dependen también de otros factores, siendo muy necesario implementar acciones desde la perspectiva psicopedagógica tal y como se propone en este libro.

Mi felicitación a los responsables de la edición de este manual práctico y novedoso que sin duda, va a ser de utilidad para implementar líneas de apoyo que faciliten la consecución de niveles óptimos de salud en las personas afectadas por los síndromes analizados en esta publicación.

Prof. Dr. Miguel García Fuentes
Catedrático y Jefe de Servicio de Pediatría
Universidad de Cantabria. Hospital Universitario "Marqués de Valdecilla"

PRÓLOGO

En la actualidad se está realizando un considerable esfuerzo desde distintos ámbitos y disciplinas por presentar a la sociedad cómo son las personas con discapacidad intelectual, cuáles son sus necesidades, sus características, sus posibilidades, y sobre todo por concienciar de que estas personas son ciudadanos de pleno derecho. Por ello es importante suscitar el interés por estos temas y divulgarlos, pero sobre todo es importante apoyar a las personas con discapacidad para que tengan proyectos de vida y para que los puedan llevar a cabo, creyendo en sus posibilidades.

Es preciso transformar en nosotros el pensamiento estereotipado centrado en la limitación y en el problema, en otro basado en la capacidad y en proyectos de vida. Esta transformación tiene unas consecuencias de gran calado, para nosotros como personas y como profesionales, pero también para el individuo y para la sociedad. La difusión del conocimiento sin duda es un impulso para que esta transformación se produzca.

Una de las principales funciones de los profesionales en el campo de la discapacidad es asesorar, orientar y trabajar para que cada persona reciba la respuesta adecuada a sus características y necesidades particulares. En el ejercicio profesio-

nal estos aspectos se concretan en ámbitos diferenciados, que comprenden el proceso de identificación y valoración de necesidades de las personas con algún trastorno, así como la elaboración y el desarrollo de una propuesta de intervención adecuada. Habrá que hacer un buen análisis de cada caso y conocer sus posibilidades, sus puntos fuertes y débiles, así como las posibilidades de su entorno para ayudarle a realizar un proyecto de vida.

Por otra parte, la interdisciplinariedad se está reclamando en la actualidad desde muy distintos ámbitos y, sin embargo, son pocos los estudios o los trabajos que pueden considerarse como tales. Lo que anima el espíritu interdisciplinario es la convicción de que los límites entre las ciencias son divisiones artificiales sobre todo cuando se aplican a un mismo objeto de estudio. Desde este convencimiento entendemos que deberían diluirse a favor de una colaboración entre especialistas de distintos campos científicos. Desde estos supuestos se comprende el planteamiento del presente libro.

En los últimos años la mayoría de los países de nuestro entorno han desarrollado planes de acción para ayudar a las personas con enfermedades raras o síndromes de escasa frecuencia. Por ejemplo, Francia ha elaborado un gran sistema de información que lleva más de diez años en funcionamiento y que es mundialmente reconocido. Dinamarca, Suecia, Italia e Inglaterra han creado centros de enfermedades raras con sistemas de información relevantes y bastante rigurosos.

Por su parte las asociaciones de afectados están jugando un papel importante en el desarrollo de acciones orientadas a la mejora asistencial y de investigación. Fruto del trabajo de la Red Europea de Asociaciones EURORDIS, en los últimos años el Parlamento Europeo ha aprobado planes y reglamentos de gran importancia para la promoción del conocimiento y la investigación en este ámbito. En España el Instituto de Salud Carlos III ha incluido en su estructura el Instituto de Información sobre Enfermedades Raras (IIER).

El enfoque de las enfermedades raras en España es relativamente joven, pero es importante establecer desde el principio sistemas de información e investigación psicopedagógicos, así como delimitar con claridad el papel del psicopedagogo en la actuación con las personas afectadas y sus familias, ya que muchas de estas

enfermedades se presentan en la edad infantil, por lo que la intervención o la solución de muchos problemas debería pasar por una estrecha colaboración entre familia, pediatra, psicopedagogo y maestro. Todos estos implicados son los que inciden sobre la persona afectada y pueden dirigir un buen programa de intervención si tienen conocimientos y pautas claras de actuación.

En la sociedad actual, el estudio y conocimiento específico de los trastornos, así como el planteamiento de modelos de intervención adecuados y de apoyos individualizados para cada uno es una necesidad crecientemente sentida y pensamos que tiene un porvenir importante. Las familias están cada vez más sensibilizadas con los problemas de sus miembros, con las discapacidades, con el fracaso escolar, etc. Los profesionales conscientes de la demanda de la sociedad piden formarse para poder ofrecer las respuestas adecuadas.

Con esta perspectiva el manual que ahora se presenta intenta aunar el contenido de los saberes de diversas disciplinas y recoger una serie de conocimientos fundamentales sobre los síndromes, que se tratan de una forma breve pero consistente presentando los conocimientos esenciales de cada uno, siendo conscientes de la dificultad que entraña reducir, cortar y escoger unos temas y no otros. Es obvio reconocer que los planteamientos que aquí se recogen no deben considerarse como definitivos. El contenido está pensado como un saber "inicial", es decir, que sea suficiente para un profesional y para una familia para obtener la información básica y abra las posibilidades de profundizar y ampliar cuando se pretenda una formación especializada.

Todos los autores hemos buscado un cierto sentido unificador en la redacción de los capítulos que componen la primera parte del libro. El criterio integrador ha presidido siempre la redacción del contenido. Creemos que en este ámbito de actuación ha llegado ya la hora madura que nos permite superar visiones parciales; la mejor prueba de ello, es la procedencia del amplio conjunto de autores (psicólogos, pedagogos, pediatras, foniatra y psicopedagogos) y la manera en la que ha sido pensado y redactado este libro. Entendemos que presentar un planteamiento integrado como este (con autores que provienen de la práctica clínica, de la actividad docente y de la labor asistencial) es una aportación importante que sin duda servirá de base para iniciar un camino en el que vayamos elaborando proto-

colos y criterios de evaluación e intervención adecuados a cada síndrome para que los profesionales y las familias encuentren unas pautas a la hora de comprender cada problemática y unos criterios de intervención eficaces para cada caso.

Como contrapunto de todos esos interesantes y objetivos datos científicos algunas asociaciones, en la segunda parte del libro, nos cuentan cómo se han constituido y lo que hacen, mostrándonos la realidad del día a día del trabajo y el apoyo a personas con discapacidad intelectual afectadas por alguno de los síndromes descritos. Por su parte, las “Narraciones vitales” ponen cara y sentimientos a todo eso que antes se ha descrito.

Consideramos justo agradecer a FEAPS su apoyo, interés y confianza en esta idea. A los autores, su buen espíritu, su esfuerzo y colaboración, de manera muy especial a los doctores Domingo González Lamuño (médico pediatra) y Alfonso Borragán Torre (médico foniatra) con los que compartí las inquietudes de esta obra y que tanto hicieron para ayudarme a conseguir la versión final de la primera parte del libro. Así mismo, mi gratitud (más que gratitud) a la inestimable colaboración de las Asociaciones y Fundaciones que nos han ayudado en la recogida de información y las que además han aportado sus experiencias.

José Antonio del Barrio

PRIMERA PARTE:

PANORÁMICA DESDE LA CIENCIA

CAPÍTULO I

NUEVAS EXPECTATIVAS EN LA ATENCIÓN A LOS PACIENTES CON ENFERMEDADES DE BASE GENÉTICA

DOMINGO GONZÁLEZ-LAMUÑO Y MIGUEL GARCÍA FUENTES

Servicio de Pediatría. Hospital Universitario Marqués de Valdecilla

1. INTRODUCCIÓN

Las enfermedades de base genética constituyen un amplio grupo de entidades cuya importancia radica en el elevado número de afectados y en la frecuente gravedad de las alteraciones que ocasionan. Muchas de estas enfermedades causan una grave discapacidad intelectual y/o física, en ocasiones de tipo progresivo, que compromete la calidad de vida de los pacientes. Su impacto social es importante debido al carácter potencialmente recurrente en una misma familia y su coste socio-sanitario es muy elevado, recayendo la considerable carga de cuidados que precisan estos enfermos en otros miembros de la familia y en la sociedad.

Los avances ocurridos durante las últimas décadas en el conocimiento de las bases moleculares de algunas enfermedades genéticas, así como las actuales posibilidades técnicas de aislamiento y clonación de genes relacionados directamente con las mismas, han supuesto un enorme avance en la comprensión y el diagnóstico de estas enfermedades. Gracias a estos avances tecnológicos, junto al diagnóstico molecular emerge la posibilidad de modificar genéticamente las células de los individuos con enfermedades hereditarias y mejorar con ello el pronóstico de estos pacientes, lo cual ha suscitado una gran expectativa en círculos no profesionales. La posibilidad de acceso a la información de los proyectos impulsores del desarrollo de la era molecular, como el proyecto Genoma Humano, se ha incrementado de forma paralela a los avances en las técnicas relacionadas con el estudio de las enfermedades hereditarias, generando esperanzas terapéuticas para pacientes y familiares que en ocasiones no responden a la realidad.

En este artículo revisaremos lo que realmente pueden significar los recientes avances en la comprensión de las enfermedades de base genética para los enfermos que las padecen y particularmente para aquellos que presentan discapacidad física o intelectual. A este respecto conviene anticipar que las posibles líneas de actuación más espectaculares y más conocidas por el gran público, como son las técnicas de terapia génica, no van a suponer, al menos a corto plazo, ninguna mejora sustancial en el tratamiento de personas que actualmente presentan discapacidad intelectual o física debido a una enfermedad genética. Existen sin embargo otros caminos de aproximación al estudio de estas enfermedades, a los que nos referiremos en este artículo, que sí pueden suponer un beneficio para los pacientes con enfermedades de base hereditaria en general y para aquellos que presentan discapacidad intelectual. En este sentido consideramos de gran interés los estudios que podríamos denominar de disección y análisis desde el punto de vista genético de síndromes debidos a defectos cromosómicos, así como la monitorización de la respuesta biológica a las intervenciones que se llevan a cabo en estos pacientes. De gran importancia son así mismo los aspectos relacionados con la prevención y consejo genético, así como la individualización de tratamientos médicos de acuerdo a las características propias de cada individuo. A todo ello nos referiremos a continuación.

2. BASES MOLECULARES DE LAS ENFERMEDADES GENÉTICAS

Las enfermedades hereditarias se producen como consecuencia de un defecto

estructural de un gen o de su expresión, lo cual condiciona a su vez una alteración metabólica que es la causa de las manifestaciones clínicas. Vamos a revisar muy sucintamente estas bases patogénicas de las enfermedades hereditarias haciendo especial referencia a aquellos aspectos que pueden tener interés para el diagnóstico, pronóstico y tratamiento de estas personas.

2.1. Nivel genético

El conocimiento del Genoma Humano y las técnicas de análisis del DNA, han facilitado en gran manera el diagnóstico de las enfermedades monogénicas que son aquellas que se producen como consecuencia de la alteración de un solo gen. Mediante técnicas muy estandarizadas de amplificación y/o secuenciación de porciones específicas del DNA (figura 1), es posible acceder al diagnóstico genético de enfermedades hereditarias a partir de mínimas porciones de material biológico que puede ser obtenido prenatalmente, e incluso antes de que se produzca la implantación del cigoto. La identificación de la alteración genética permite establecer correlaciones entre dicha alteración, la clínica y el pronóstico evolutivo, así como orientar posibles estrategias terapéuticas.

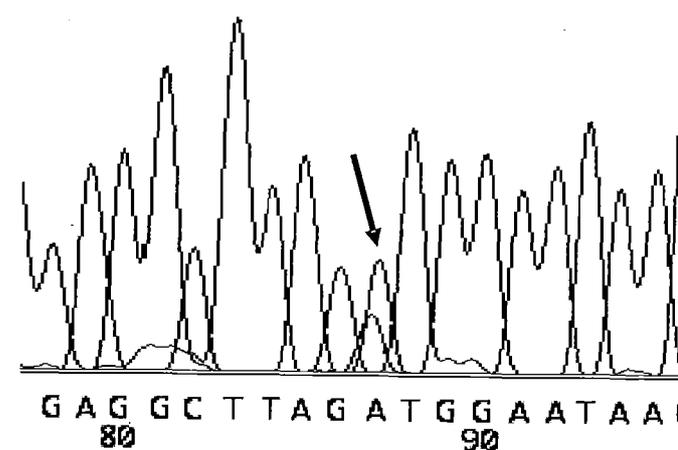


Figura 1. Detección de una mutación puntual (flecha) mediante secuenciación directa.

La situación es más compleja en las enfermedades asociadas a una alteración de una región cromosómica (por pérdida o exceso de material), ya que en estos casos son muy numerosos los genes implicados. Estas alteraciones, que pueden producirse "de novo" o pueden ser hereditarias como consecuencia de una mala segregación de una translocación balanceada en los progenitores, determinan que los individuos que son portadores de las mismas tengan una única copia de una porción del genoma, lo que se denomina hemicigosidad o haploinsuficiencia para uno o varios *locus* genéticos. Las pérdidas grandes de material cromosómico (deleciones) son detectables mediante estudios citogenéticos convencionales (figura 2), siendo posible en la actualidad mediante las denominadas técnicas de cariotipado de alta resolución identificar pérdidas submicroscópicas de material genético en pacientes con síndromes que hasta muy recientemente eran caracterizados únicamente desde el punto de vista clínico (figura 3).

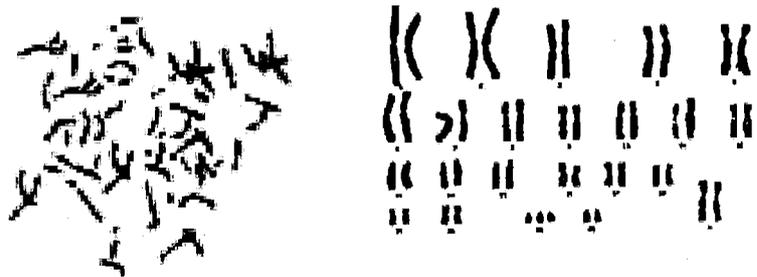


Figura 2. Cariotipo convencional mediante bandeado G.

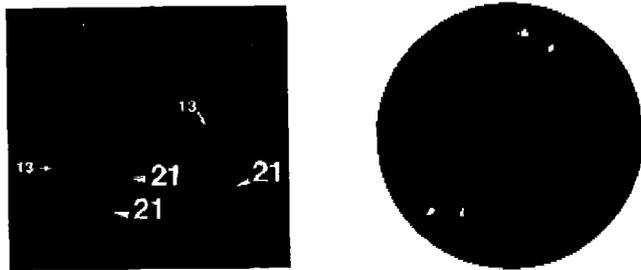


Figura 3. Técnicas de hibridación in situ con fluorescencia (FISH), para la detección de alteraciones cromosómicas.

La deleción de una región cromosómica, aunque sea submicroscópica, supone la pérdida de múltiples genes y suele asociarse a enfermedades que se caracterizan por anomalías y alteraciones de diferentes sistemas (figuras 4 y 5).

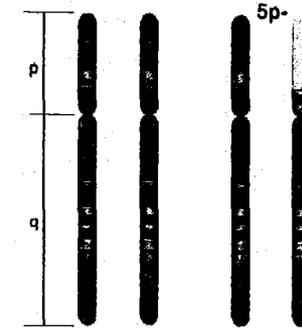


Figura 4. Pérdida de una región cromosómica del cromosoma 5. Síndrome de Maullido de Gato.

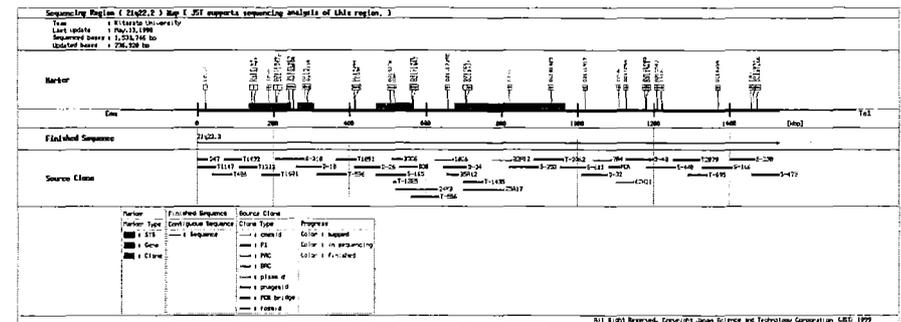


Figura 5. Análisis detallado de la secuencia de una región cromosómica concreta (21q22.2).

En principio cabría esperar que las manifestaciones clínicas que definen el síndrome fueran el resultado de la pérdida de los diferentes genes situados en la región cromosómica afectada, y a este respecto en numerosos pacientes se ha conseguido relacionar la alteración genética de la que son portadores con alteraciones específicas. Sin embargo es poco probable que todos y cada uno de los genes involucrados jueguen un papel relevante en las manifestaciones mayores de cada

fenotipo clínico o síndrome, por lo que sería conveniente definir cada uno de estos síndromes como una condición en la que múltiples genes contiguos pueden tener un efecto dependiente de dosis, entre los que solo unos pocos genes contribuyen a las características propias del fenotipo. La investigación en esta línea, que podríamos denominar de disección o análisis genético, resulta muy atractiva, ya que de esta forma se podría constatar que el cuadro clínico de muchas de estas enfermedades es secundario a un único gen de los miles que pueden estar afectados en la correspondiente delección cromosómica, lo cual tendría interesantes aplicaciones preventivas facilitando la detección prenatal y de portadores al poder identificar con precisión y fiabilidad el alelo mutante. Adicionalmente la caracterización genética podría ser utilizada como predictor de la evolución clínica y en la orientación del tratamiento como hemos comentado con anterioridad para las enfermedades monogénicas.

2.2. Nivel metabólico

Con anterioridad al conocimiento del Genoma Humano la única posibilidad de que se disponía para el estudio molecular de las enfermedades hereditarias era el análisis de las vías metabólicas y de sus alteraciones. Esta vía tradicional de estudio está vigente en la actualidad y tiene importantes aplicaciones prácticas. Así por ejemplo, el *screening* neonatal de la fenilcetonuria y del hipotiroidismo que se realiza en los recién nacidos de la mayoría de los países del mundo, se basa en la detección de sustancias (fenilalanina y TSH respectivamente) cuyas concentraciones se incrementan en la sangre de los pacientes como consecuencia de la correspondiente alteración metabólica (figura 6).

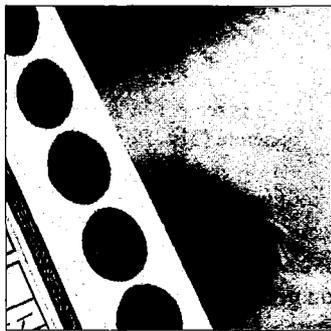


Figura 6. Gotas de sangre desecada para el *screening* neonatal del hipotiroidismo y la fenilcetonuria.

Adicionalmente a estas aplicaciones diagnósticas, el estudio metabólico es de gran interés en el momento actual para la investigación de las enfermedades hereditarias y su importancia en absoluto se ve minimizada por las posibilidades de investigación genética. En definitiva la identificación de la capacidad funcional de los genes de forma individual o en su actuación conjunta, la obtenemos a través del análisis de las rutas metabólicas de cuyo funcionamiento son responsables, y la disección genética a la que nos referíamos en el apartado anterior, en su vertiente funcional requeriría del análisis de las vías metabólicas correspondientes. Independientemente de permitirnos analizar la capacidad funcional de los genes, mediante el estudio metabólico podemos detectar metabolitos relevantes cuya monitorización, aún desconociendo el gen responsable, puede tener aplicaciones de gran interés. Estos análisis se ven actualmente muy facilitados gracias a los modernos aparatos de cromatografía y espectrometría, que permiten detectar metabolitos en los líquidos orgánicos que pueden ser analizados de forma repetida en situaciones críticas. Las técnicas de espectroscopia cerebral permiten así mismo realizar un análisis químico no invasivo del cerebro y de forma indirecta podemos también detectar modificaciones bioquímicas cerebrales mediante cambios en el flujo vascular de determinadas zonas a través de la resonancia magnética funcional.

Resulta necesario desarrollar una investigación clínica mediante la aplicación de los anteriores procedimientos que permita profundizar en el conocimiento de las alteraciones metabólicas que concurren en las enfermedades hereditarias y obtener aplicaciones diagnósticas y de monitorización de procedimientos terapéuticos (farmacológicos, dietéticos, psicopedagógicos) para dichas enfermedades. La detección precoz de dichas alteraciones, mediante la incorporación de estudios del perfil metabólico en pacientes con síndromes o enfermedades genéticas complejas, permitiría el tratamiento adecuado en periodos críticos del desarrollo mediante diversos procedimientos (dietas, cofactores, quelantes, etc.), lo cual podría cambiar la historia natural de muchos pacientes y probablemente evitaría la afectación severa de los mismos.

2.3. Protéomica y Farmacogenética

La causa remota de una enfermedad hereditaria radica en el gen, pero la causa directa es el defecto o la alteración de la expresión del mismo. Por lo tanto, una mejor aproximación a las bases moleculares de las enfermedades hereditarias

requiere el desarrollo de una disciplina todavía incipiente, la “proteómica”, cuyo objetivo es la identificación del producto de expresión de los genes responsables. En la mayoría de los casos, se ha conseguido localizar y caracterizar el gen cuya mutación causa la enfermedad, pero se desconoce la función de su producto de expresión, es decir, la proteína codificada por el gen y cuya disfunción provoca la enfermedad. Los estudios de proteómica van dirigidos a localizar la proteína responsable, secuenciarla y descubrir su función mediante la comparación de la secuencia con las existentes en las bases de datos. Dado que estas bases de datos acumulan a diario nuevas secuencias, la probabilidad de encontrar una proteína equivalente e identificar las diferentes funciones de un determinado péptido crece de forma exponencial.

La identificación de las bases moleculares de las enfermedades hereditarias está lejos de tener un interés puramente académico. El conocimiento de las mutaciones individuales ha dado paso a una nueva disciplina, la “farmacogenética” cuyo objetivo es el diseño de fármacos específicos a la idiosincrasia genética de cada enfermo. Este diseño “a medida” de los fármacos requiere un conocimiento profundo de los genes implicados en la enfermedad, así como de sus posibles polimorfismos o variantes genéticas que condicionan un fenotipo individual para cada enfermedad. Por lo tanto, la profundización en las bases moleculares de la enfermedad hereditaria, no solo permite el diagnóstico preciso de la enfermedad, sino también el diseño de la estrategia de su posible curación basada en el conocimiento íntimo de los genes implicados, ya sean genes afectados o “sanos”.

3. NUEVAS EXPECTATIVAS EN EL DIAGNÓSTICO Y TRATAMIENTO DE LAS ENFERMEDADES HEREDITARIAS

De la precocidad en el diagnóstico de las enfermedades hereditarias depende un adecuado y oportuno asesoramiento genético y eventualmente una decisión terapéutica que puede ser determinante para el futuro del paciente. Los programas de *screening* neonatal iniciados en nuestro país en los años 70, han sido uno de los principales hitos de la Pediatría de las últimas décadas al hacer posible la detección presintomática de miles de recién nacidos afectados de fenilcetonuria e hipotiroidismo congénito, evitando el grave retraso mental que hubiera afectado a estos niños de no haber recibido el tratamiento oportuno de forma precoz.

3.1. El Diagnóstico prenatal como opción de consejo genético y posibilidad de nuevos tratamientos

Los procedimientos para detectar trastornos genéticos en reproducción humana son cada vez más variados y más precoces. El embrión y el feto son cada vez más accesibles al diagnóstico lo cual abre nuevas opciones terapéuticas. De hecho puede accederse al embrión incluso antes de su implantación (diagnóstico preimplantatorio), siendo posible obtener información genética mediante una biopsia del primer cuerpo polar. El material genético para el diagnóstico prenatal se puede realizar sin procedimientos invasivos para el feto, ya que es posible obtener células fetales en sangre materna y en el mucus transcervical.

El diagnóstico preimplantatorio permite una intervención antes del reconocimiento clínico del embarazo y evitar por lo tanto la interrupción clínica del mismo. Esto lo convierte en una opción atractiva para las parejas que tienen conflicto ético con el aborto o que tienen un riesgo excepcionalmente alto para un determinado trastorno genético (parejas con un componente homocigoto y otro heterocigoto, casos de caracteres autosómicos dominantes con penetrancia elevada y en aquellas parejas que hallan pasado por dos o más gestaciones con resultado de feto afecto e interrupción del embarazo). Aún así, con el diagnóstico genético preimplantatorio deben eliminarse embriones, ya que los que están afectados no son implantados, lo cual podría ser evitado estableciendo el diagnóstico en gametos (oocitos y espermatozoides) antes de la fertilización, con lo que se haría un diagnóstico preconcepcional. La caracterización molecular de gametos entraña también su dificultad. Los oocitos se obtienen después de estimulación ovárica llevando a cabo su recuperación dirigida por ecografía, y el estudio molecular se realiza en el primer corpúsculo polar del oocito que contiene información genética (cromosomas y ADN). El inconveniente es la posibilidad de recombinación genética durante la meiosis, que puede anular o dificultar la predicción del oocito. Es mucho más seguro hacer el diagnóstico postconcepcional, haciendo el estudio genético en el embrión previamente a su implantación. Para ello hay que recuperar el embrión mediante lavado uterino después de una concepción espontánea o bien obtenerlo mediante fertilización *in vitro*. Este último método es el que más se emplea, ya que en el primer caso el embrión se recupera en fase de blastocisto y es mucho más problemático hacer la biopsia de una célula. En cambio mediante fertilización *in vitro* a los 3 días post-fertilización el embrión ya está en fase de 6 a 8 células y la biopsia es más segura de realizar.

La tecnología para el diagnóstico avanza de forma más veloz que las posibilidades terapéuticas, pero ello no significa que la terapia *in útero* no sea un objetivo para la medicina. La terapia génica fetal ciertamente se encuentra en fase experimental en modelos animales, pero desde el punto de vista teórico tiene aspectos de gran interés, como la posibilidad de dirigirla a células madre en expansión y a órganos o sistemas celulares que serían inaccesibles más adelante, y además de conferir una expresión estable del gen. Durante este periodo se evita la sensibilización inmunitaria frente al producto transgénico que pudiera ocurrir en otros periodos de la vida.

3.2. Detección neonatal

La accesibilidad actual a las Nuevas Tecnologías, permite plantearse la posibilidad de ampliar los programas de cribaje neonatal en curso para tratar de identificar nuevas entidades cuya evolución clínica pudieran modificarse mediante tratamientos específicos, y desarrollar líneas de investigación en la prevención de enfermedades genéticas que se manifiestan clínicamente con retrasos de desarrollo (formas de autismo, epilepsia intratable, muerte súbita, o determinadas enfermedades psiquiátricas). No obstante, esta posible ampliación del actual programa de *screening* neonatal a nuevas enfermedades plantea una serie de interrogantes y cuestiones éticas que conviene tener en cuenta.

Un programa de cribaje siempre genera algún tipo de beneficio para los pacientes y las familias afectadas y contribuye decididamente a aumentar los conocimientos de la enfermedad y de su epidemiología. Pero es necesario que la relación costes/beneficios sanitarios sea claramente positiva, ya que desde un punto de vista pediátrico y social siempre estará latente la cuestión de prioridad de aplicación de recursos y deberá valorarse si los fondos destinados a estos programas no tuvieran un mayor impacto sobre la salud si se dirigieran a otros aspectos relativos a la atención de estas mismas enfermedades. Existe asimismo el problema de la detección de portadores en estos programas de detección masiva, que no van a desarrollar ninguna enfermedad, en los que la notificación del hallazgo de portador puede generar problemas psicológicos y reacciones de ansiedad no deseables que deben ser prevenidas.

Otros importantes factores a tener en cuenta son las directrices y objetivos en materia de salud que plantea la sociedad y el correspondiente impacto psicosocial, ya que para algunas enfermedades han sido las propias asociaciones de pacientes

las que han impulsado programas cuya pertinencia era muy discutible. En cualquier caso, y una vez tomada la decisión, es necesario elaborar modelos que contemplen globalmente las diferentes formas de lucha contra enfermedades implicadas, en función de la estructura de salud en la cual se han de integrar.

3.3. Expectativas en la prevención y tratamiento

En el momento actual existen pocas posibilidades de prevención de las enfermedades genéticas, fuera del consejo genético para evitar embarazos de alto riesgo o la detección prenatal de los individuos afectados. Los controles de salud durante el embarazo y el acceso a las técnicas de diagnóstico prenatal son las únicas medidas eficaces. El diagnóstico precoz del caso índice además de conducir al inicio de programas de atención optimizados y el acceso a posibles medidas terapéuticas, conlleva siempre la posibilidad de establecer opciones preventivas para la familia, en primer lugar mediante el consejo genético, que suele hacerse extensivo, previo consentimiento de los padres, a otros miembros de la familia. En estas situaciones suele desencadenarse lo que se denomina un cribado en cascada, empezando por la búsqueda de los pacientes todavía asintomáticos (si van a beneficiarse con ello de una mejora en su calidad de vida) y la de heterocigotos, lo cual es muy importante especialmente en las enfermedades ligadas al cromosoma X. El consejo genético contemplará asimismo la información sobre las opciones reproductivas, incluyendo las posibilidades de aplicación de técnicas de reproducción asistida.

No cabe duda de que en el futuro el tratamiento genético será el tratamiento de elección en un número cada vez mayor de enfermedades hereditarias, aunque por el momento las dificultades técnicas derivadas de la necesidad de encontrar mejores y más seguros vectores han retrasado más de lo previsto el ritmo de incorporación de estas opciones terapéuticas. La terapia génica somática mediante administración del gen deficiente ya sea con técnicas *in vivo*, administrando el ácido nucleico terapéutico mediante un vector de empaquetamiento, o *ex vivo* administrando mediante células del propio paciente previamente extraídas y manipuladas, está particularmente indicado en los casos de deficiencia de una enzima catalítica donde una pequeña recuperación de la actividad enzimática puede restaurar la normalidad terapéutica. La manipulación de la expresión genética y la inhibición de la síntesis del DNA anormal representan estrategias alternativas que seguramente mejorarán el pronóstico de muchas enfermedades, pero en la actualidad no pueden ser tenidas en cuenta como tratamiento de los pacientes con enfermedades genéticas complejas.

La prevención y el tratamiento son los principales objetivos médicos para cualquier enfermedad, y también para enfermedades de base genética. Como resumen de lo tratado en este artículo, debemos insistir de nuevo en la necesidad de profundizar en los mecanismos últimos que condicionan la discapacidad intelectual de personas con enfermedades genéticas complejas, en las que están afectados de forma simultánea y permanente diferentes genes o regiones genéticas reguladoras del desarrollo o de las respuestas del individuo ante situaciones ambientales determinadas, y sobre las que podrían ensayarse en el momento actual medidas más realistas que las basadas en el intercambio de genes. Resulta asimismo necesario que los médicos responsables de los pacientes con enfermedades de base genética, además de conocer las posibilidades terapéuticas y de apoyo de los afectados de cuyo cuidado general son responsables; deben ser capaces de prevenir y detectar, en su caso, las situaciones de riesgo para cada enfermedad. Todo ello, con el objetivo de lograr que la persona pueda hacer una vida lo más normal posible, debidamente integrada a su medio familiar, escolar o laboral.

CAPÍTULO II

SÍNDROME DE DOWN

JESÚS FLÓREZ BELEDO Y EMILIO RUIZ RODRÍGUEZ
Fundación Síndrome de Down de Cantabria

1. ASPECTOS MÉDICOS

Por sus propias características, el síndrome de Down es claramente detectable en la etapa prenatal o en el momento mismo del nacimiento, muestra un fenotipo que resulta inconfundible para cualquier profano, y por su frecuencia ocupa un amplio espacio dentro del campo de las discapacidades intelectuales. Estas circunstancias hacen que, por una parte, el síndrome de Down sea considerado por muchas personas en la sociedad como el buque insignia de la discapacidad intelectual, hasta el punto de identificar a ambos de forma casi absoluta; y por otra, que el diagnóstico de síndrome de Down acompañe siempre a las etapas del embarazo y del nacimiento de un hijo, alterando profundamente el estado emocional de los padres en momentos cruciales de sus vidas.

Teniendo en cuenta estas realidades, y a la vista de los importantes avances conseguidos en el desarrollo y educación de las personas con síndrome de Down durante los últimos 25 años, es absolutamente vital que los profesionales que atienden a un niño con síndrome de Down y a su familia en los primeros momentos de su vida destaquen e insistan de forma muy especial en los aspectos positivos y en las capacidades reales que ese particular niño será capaz de desarrollar a lo largo de su niñez, juventud y adultez, y no tanto en los problemas que quizá puedan sobrevenir. Los cuidados que se presten y los tratamientos que se prescriban deberán atender a las necesidades del niño y de su familia consideradas en su globalidad. Los niños, los jóvenes y los adultos con síndrome de Down pueden tener algunos problemas similares entre ellos y, sin embargo, cada uno es un individuo con personalidad y características distintas y únicas. Cada uno tiene el derecho a participar en la sociedad con toda la plenitud de que es capaz. Cada uno tiene el derecho a gozar de una plena salud, tanto en su vertiente física como psico-emocional, y por tanto el derecho a recibir los tratamientos médicos y las intervenciones psico-educativas que sus necesidades demanden. Por último, debemos tener en cuenta que es mucho más lo que identifica a las personas con síndrome de Down con el resto de la población que lo que les separa.

1.1. La etiopatogenia

El síndrome de Down o trisomía 21 es una entidad que en la actualidad constituye la causa genética más frecuente de discapacidad intelectual y malformaciones congénitas. Es el resultado de una anomalía cromosómica por la que los núcleos de las células del organismo humano poseen 47 cromosomas en lugar de 46, perteneciendo el cromosoma excedente o extra al par 21. Como consecuencia de esta alteración, existe un fuerte incremento en las copias de genes del cromosoma 21, lo que origina una grave perturbación en el programa de expresión de muy diversos genes, no sólo del cromosoma 21 sino de otros cromosomas. Este desequilibrio génico ocasiona modificaciones en el desarrollo y función de los órganos y sistemas, tanto en las etapas prenatales como postnatales. Consiguientemente, aparecen anomalías visibles y diagnosticables; unas son congénitas y otras pueden aparecer a lo largo de la vida. El sistema más comúnmente afectado es el sistema nervioso y dentro de él, el cerebro y cerebelo; por este motivo, casi de manera constante la persona con síndrome de Down presenta, en grado variable, discapacidad intelectual.

Pese a la existencia común y constante de los tres cromosomas 21, el modo en

que se desarrolla la acción de sus genes -lo que denominamos su expresión génica- varía en cada individuo. Por este motivo, el grado de afectación de los distintos órganos y sistemas es extraordinariamente variable. Esto hace que el número y la intensidad de las alteraciones orgánicas propias de cada persona puedan ser muy diferentes. Esta realidad incluye a la discapacidad intelectual; al ser consecuencia de la patología cerebral derivada del desequilibrio en la expresión génica, las variaciones individuales de esta patología repercutirán en el grado y la manifestación de la discapacidad que, por tanto, habrá de ser considerada, evaluada y tratada de manera individual. Pero como la propia realidad cerebral y sus consecuencias -la personalidad, la inteligencia, la capacidad adaptativa- están fuertemente condicionadas por el influjo ambiental -educación, nutrición, bienestar-, y éste es también altamente variado para cada persona, el resultado final del funcionamiento vital del individuo con síndrome de Down es una condición que no es predecible en su inicio y es altamente influenciable en su desarrollo (Flórez, 2003).

Por otra parte, el desequilibrio génico opera sobre los órganos de forma altamente independiente. Esto significa, en primer lugar, que distintos individuos presentan distintas alteraciones orgánicas; y en segundo lugar, que la intensidad de la alteración en un órgano puede ser muy diferente de la que ocurra en otro órgano. Y aún dentro de un mismo órgano complejo como es el cerebro, la alteración puede diferir notablemente de unas áreas y núcleos a otras. Como ejemplo, el hecho de que el corazón pueda estar muy afectado no significa que el cerebro lo haya de estar en el mismo grado; o que rasgos faciales muy característicos signifiquen grave afectación del cerebro. Puede ocurrir, sin embargo, que la mala función de ciertos órganos vitales -por ejemplo, corazón, tiroides- limita la actividad del individuo y condicionen negativamente el desarrollo del cerebro y de sus funciones.

1.2. El diagnóstico

La incidencia de síndrome de Down es variable y oscila desde 1 por 660 hasta 1 por 1.000 ó más nacimientos vivos; esta variabilidad está siendo fuertemente condicionada por las decisiones que se toman tras el diagnóstico prenatal en forma de aborto voluntario. La incidencia es similar en las diversas etnias pero aumenta en función de la edad materna: 1:800 (30-34 años), 1:270 (35-39 años), 1:100 (40-44 años), 1:50 (mayores de 45 años). Sin embargo, la mayoría de los niños con síndrome de Down nacen de madres menores de 30 años, por ser la edad en que suele haber más embarazos.

Aunque existen signos orientativos de síndrome de Down en el análisis ecográfico realizado durante el embarazo, el diagnóstico prenatal definitivo exige la realización de amniocentesis o de biopsia de las vellosidades corioideas para poder realizar el cariotipo de células fetales. Si no ha habido diagnóstico prenatal, el diagnóstico en el momento del parto se realiza inicialmente sobre la base de los signos y rasgos físicos, y debe ser siempre confirmado mediante la realización del cariotipo. Los principales signos físicos quedan señalados en la Tabla 1.

Trisomía simple. Aproximadamente, el 95 % de los casos con síndrome de Down presenta trisomía simple del par 21; esto significa que todas las células del organismo poseen las 3 copias completas del cromosoma 21. Suele deberse al proceso de no disyunción (no separación) de los cromosomas homólogos en las células germinales (el óvulo con mayor frecuencia que el espermatozoide) en el momento de la meiosis I o meiosis II. En mujeres de menos de 30 años, el riesgo de volver a tener un hijo con síndrome de Down es del 0,5 %; en las mayores de 30 años, el riesgo viene a ser el que corresponde al grupo de edad.

Translocación. En alrededor del 3,5 % de los casos con síndrome de Down se debe a la presencia de una translocación no equilibrada, generalmente entre los cromosomas 14 y 21. El óvulo o el espermatozoide aporta un cromosoma 21 completo más el trozo adherido a otro cromosoma, y la célula germinal de la pareja aporta un cromosoma 21. En la concepción el resultado final será la presencia de dos cromosomas 21 más una tercera porción del 21. Es muy frecuente que el fenotipo de la persona con síndrome de Down por translocación tenga características similares a las de la trisomía simple porque el trozo translocado suele corresponder a la porción más distal del cromosoma en donde se acumulan los genes que más contribuyen al fenotipo propio del síndrome de Down (región 21q22.2-q22.3). Cuando el cariotipo revela la presencia de translocación es preciso practicar cariotipos a los padres para conocer cuál de ellos es el portador de la translocación. Si lo es la madre, el riesgo de tener otro hijo con síndrome de Down es del 12 %; si lo es el padre, el riesgo es del 1,2 %.

Mosaicismo. Aparece en el 1-2 % de los casos con síndrome de Down. El individuo presenta dos líneas celulares en su organismo, una con trisomía 21 completa y la otra normal; suele deberse a una no disyunción durante las primeras divisiones celulares post-concepción. La proporción en que estas dos líneas se presentan varía mucho de un individuo a otro. Cuanto mayor sea la proporción de la línea normal, mayor será la probabilidad de que el individuo presente menos ras-

gos propios del síndrome de Down, de que la discapacidad intelectual sea más leve, y de que tenga menos complicaciones médicas.

Rasgos y problemas médicos	Frecuencia (%)
A. Rasgos neonatales	
Hipotonía	80
Disminución del reflejo de Moro	85
Hiperlaxitud de las articulaciones	80
Exceso de piel en la nuca	80
Perfil plano de la cara	90
Inclinación de las fisuras palpebrales	80
Anomalías en la forma del pabellón auricular	60
Displasia de la pelvis	70
Displasia de la falange media del dedo meñique	60
Surco simio en la palma de la mano	45
B. Problemas médicos	
Trastornos de la audición	38-75
Otitis serosa del oído medio	50-70
Alteraciones del ojo	4
Cataratas congénitas	4
Cataratas adquiridas	30-60
Errores de refracción	50
Cardiopatías congénitas	44
Obstrucción respiratoria durante el sueño	31
Inestabilidad atlanto-axoidea	15
Disfunción tiroidea	15
Anomalías del aparato gastrointestinal	12
Anomalías de las caderas	8
Convulsiones	5-10
Leucemia	< 1
Trastornos psiquiátricos	22-38
Enfermedad de Alzheimer	creciente a partir de los 35-40 años

Tabla 1. Principales rasgos clínicos en el recién nacido, y principales problemas médicos en las personas con síndrome de Down

1.3. Las primeras orientaciones

Consideramos de extraordinaria importancia la acción orientadora y asesora que reciben los padres en el momento del diagnóstico, sea en la fase prenatal o en el momento del nacimiento, y no sólo por lo que atañe a su contenido sino también a la forma en que se les proporciona. Porque de la información que reciben y del modo en que se les orienta va a depender en buena parte el arranque inicial de su acción como padres, primero para aceptar el hijo sin reservas, y después para actuar con vigor y decisión en su acción cuidadora.

En el *diagnóstico prenatal* confluyen dos circunstancias: el impacto que causa el diagnóstico, particularmente agresivo, y la necesidad de tomar una decisión sobre la continuación o no del embarazo. Por consiguiente, el ambiente que debe rodear y asistir a los padres en ese momento ha de estar marcado por la delicadeza, la comprensión, el afecto, el respeto a sus decisiones, y la profesionalidad con que se ha de ofrecer una información que sea veraz y actualizada sobre la realidad de la persona con síndrome de Down en su totalidad, los programas de apoyo actualmente existentes y las diversas opciones de crianza de que se dispone. Los expertos recomiendan que el profesional ofrezca la posibilidad de apoyo informativo y emocional por parte de otros padres con experiencia personal. En cualquier caso, el objetivo prioritario del profesional en ese momento es garantizar que los padres tomen una decisión de forma libre y plenamente informada (Parens y Asch).

Cuando la noticia ha de darse *en el momento del nacimiento*, el profesional ha de tener en cuenta que los padres se enfrentan ante una de las situaciones más críticas de su vida. Por tanto, el médico ha de prepararse emocionalmente, libre de cualquier otra ocupación o preocupación, ha de estar bien informado sobre el estado actual de conocimientos, ha de sentirse libre de prejuicios y sesgos, dispuesto a contestar de forma paciente, directa, serena y honrada. Es importante que dé la noticia a ambos padres simultáneamente, en un ambiente privado, con el niño en sus brazos si las circunstancias lo permiten, al que toca y acaricia con naturalidad. Es necesario, porque la realidad así lo posibilita, que el profesional ofrezca esperanza, señale las grandes posibilidades y avances alcanzados en la educación y desarrollo vital de las personas con síndrome de Down, e indique la singularidad con que cada una de ellas va a evolucionar.

El buen profesional debe insistir en la absoluta humanidad del hijo, y lejos de ofrecer un listado de posibles problemas, ha de mostrar una visión equilibrada y

serena, dispuesto a seguir informando conforme los padres lo requieran. Igualmente, ha de darles la oportunidad de que entren en contacto con asociaciones de padres que estén especializadas en síndrome de Down.

Todo ello no quita para que explique la serie de exploraciones a las que se ha de someter el recién nacido con el fin de descartar o tratar cualquiera de las anomalías congénitas que pueden aparecer. Por último, debe informar sobre la necesidad de que los padres acudan a los servicios especiales de intervención temprana, explicando las razones por las que el niño debe iniciar esos programas.

2. SALUD Y PROBLEMAS BIOMÉDICOS

En relación con la salud física y psíquica de las personas con síndrome de Down, es preciso que adoptemos una posición de base que sea realista y sensata: en su mayor parte, gozan de buena salud hasta el extremo de que su esperanza de vida se ha situado cerca de los 60 años como media. Al mismo tiempo, debemos considerar que la trisomía 21 acarrea algunos problemas de salud que unas veces son leves, fácilmente previsibles y corregibles, y otras veces son graves. La gravedad no significa que las alteraciones no pueden ser tratadas: una grave cardiopatía o una atresia de duodeno pueden ser plenamente corregibles mediante cirugía; una leucemia puede ser curada mediante quimioterapia.

En una visión global y longitudinal, la persona con síndrome de Down presenta las siguientes características:

1. Un conjunto de rasgos y signos detectables en el recién nacido que han sido indicados anteriormente.
2. Lentitud y reducción del crecimiento corporal, incluido el cefálico. Consiguientemente, la talla alcanzada es más pequeña y suelen presentar microcefalia.
3. Lentitud del desarrollo motor y del desarrollo cognitivo. La variabilidad individual es enorme. Lentitud no significa que no progrese, de modo que aunque el cociente intelectual disminuya con la edad, la capacidad cognitiva y las habilidades progresan de modo que la mayoría de las personas pueden llegar a experimentar con satisfacción sus capacidades cognitivas y adaptativas en el medio ordinario.

4. Problemas de inmunidad. Eso explica la frecuencia con que se presentan infecciones recurrentes (por ejemplo, rinitis crónica, otitis media serosa, neumonías, periodontitis). Otras veces puede aparecer algún cuadro autoinmune (por ejemplo, disfunción tiroidea, enfermedad celíaca), o alguna enfermedad maligna (por ejemplo, leucemia infantil que aunque es rara en términos absolutos, inferior al 1 %, es más frecuente que en el resto de la población).

5. Otros trastornos. Insistimos sobre la amplia variabilidad con que pueden aparecer los diversos trastornos orgánicos y funcionales. Los principales se indican en la tabla 1.

2.1. El seguimiento de la salud

Para conseguir el óptimo desarrollo de una persona con síndrome de Down que le permita utilizar todas sus posibilidades y recursos, es preciso actuar de manera individual y continua en dos líneas de intervención:

- El mantenimiento de una buena salud.
- La formación personal y el desarrollo de sus habilidades cognitivas y adaptativas.

La buena salud es elemento sustancial de nuestro bienestar, y uno de los pilares que conforman no sólo nuestra buena actitud para recibir y aprovechar la intervención educativa, sino para mantener un buen nivel de relaciones interpersonales que enriquecen nuestra personalidad. Si en la persona con síndrome de Down existen ya dificultades intrínsecas para procesar la información y poner en marcha los mecanismos de aprendizaje de las habilidades cognitivas y adaptativas, resulta aún más necesario que experimente una buena sensación corporal y física, derivada de una buena salud, y evite las dificultades añadidas de los procesos patológicos.

Conocemos en la actualidad las alteraciones orgánicas que pueden surgir como consecuencia de la trisomía 21, su frecuencia, su cronología, y la intensidad o gravedad con que se presentan. Ello ha promovido la elaboración de programas de salud específicos para las personas con síndrome de Down (Cohen, 1999; FEISD, 1999). Como tantas veces hemos repetido, la afectación de los órganos es muy variable entre los distintos individuos, pero la disponibilidad de un programa de salud que contemple la aparición de posibles problemas según la edad, permite estar alertas, a veces prevenir esos problemas, y siempre tratarlos del modo más precoz y eficaz posible.

Lógicamente, como cualquier otra persona, la que tiene síndrome de Down puede padecer otras enfermedades no contempladas en los programas de salud. No pretendemos en este capítulo ofrecer un programa completo de salud que puede ser consultado en otros lugares, sino señalar los hechos que consideramos más importantes en el ámbito estricto de la salud física.

2.1.1. Recién nacido y primer mes

Se explorarán las posibles anomalías congénitas que se hayan podido desarrollar durante el período fetal: aparato cardiovascular (cardiopatías, cuyo diagnóstico exige la realización ineludible de una ecografía), aparato gastrointestinal (malformaciones, algunas de ellas incompatibles con la vida que exigen su reparación inmediata), visión (cataratas congénitas), tiroides, hematología (reacciones leucemoides), ortopedia (subluxación de cadera), vacunaciones.

Debe prestarse especial atención a la lactancia natural que, además de aportar las conocidas ventajas sobre la artificial, favorece el refuerzo del vínculo madre-hijo y promueve el ejercicio más intenso de los músculos orofaciales, tan necesarios para el posterior desarrollo del lenguaje.

2.1.2. Infancia, niñez, adolescencia

- Ha de hacerse un seguimiento anual del *desarrollo psicomotor*, teniendo en cuenta la edad y los programas de intervención apropiados a cada etapa evolutiva: la atención temprana, la etapa escolar en sus diversos grados. Es preciso analizar la implicación de los padres en la etapa de la intervención temprana, teniendo en cuenta que su valor reside en el trabajo diario realizado en casa, más que en el realizado en el gabinete de intervención.
- Valorar el *crecimiento* (hay curvas especiales). Guiar en la *nutrición* de acuerdo con la edad, lo que exige adaptaciones sucesivas de la alimentación. No es infrecuente que existan dificultades cada vez que se cambian los sabores o texturas de los alimentos, y hay que enseñar a adaptarse. Vigilar la ingesta calórica porque es en las primeras edades cuando se inicia la *obesidad*, un problema muy frecuente en los niños y jóvenes con síndrome de Down.
- Vacunaciones: ha de seguir el régimen ordinario del resto de la población. Debe incluirse la vacunación de la hepatitis B, *H. Influenzae* y meningococo C, y es recomendable la de la varicela.

- Atender a las *infecciones del aparato respiratorio* que muchas veces son reincidentes, tanto de las vías respiratorias altas y bajas (nariz, garganta, senos, tráquea, bronquios) como del pulmón (neumonías).
- *Trastornos del sueño*. Atender a posibles problemas respiratorios (obstrucción, apneas del sueño).
- Explorar la posibilidad de desarrollo de *enfermedad celíaca*.
- Explorar anualmente la *audición* (tapones de cera, otitis serosa, hipoacusia) y la *visión* (son muy frecuentes el estrabismo y los problemas de refracción que exigen su corrección con gafas).
- Seguir el desarrollo de la *dentición*. Muy probablemente necesitará corrección a la edad conveniente.
- Explorar anualmente la *función tiroidea*.
- Explorar el *aparato locomotor*: subluxaciones articulares, inestabilidad atlantoaxoidea.
- Iniciar y educar la *higiene personal*, adaptada a la edad y al sexo.
- *Trastornos de conducta*, especialmente los relacionados con conductas patológicas de carácter obstructivo y negativo, hiperactividad con inatención, y trastornos del espectro autista.

2.1.3. Adultez y ancianidad

- Seguir explorando periódicamente la función tiroidea, la audición y visión (cataratas), el estado genital del varón (testículos) y de la mujer (mamas, genitales). Vacunación antigripal anual.
- Mantener la nutrición correcta y el aporte de calcio.
- Patología indirecta: nos referimos a la que surge como consecuencia de situaciones especiales como pueden ser la falta de trabajo, la falta de relaciones sociales, la pérdida o ausencia de familiares, etc. Destaca la presencia de depresión que en el síndrome de Down presenta unas características especiales, o de cambios de conducta incluida la agresiva.
- Cuadros referidos al envejecimiento fisiológico precoz, o al envejecimiento tipo Alzheimer.

3. CARACTERÍSTICAS PSICOLÓGICAS DE LAS PERSONAS CON SÍNDROME DE DOWN

Es habitual suponer que las personas con síndrome de Down tienen unas peculiaridades comunes que las diferencian de los demás. El propio John Langdon Down cuando describió en 1866 por primera vez las características del síndrome, observó su “facilidad para el humor imitativo y la mímica” y los definió “con aptitudes musicales y obstinados”, atributos que se han incorporado al conjunto de lugares comunes que florecen alrededor del síndrome de Down. Su aspecto físico invita también a ubicarlos en un grupo homogéneo. Sin embargo, como ya hemos indicado anteriormente, la variabilidad existente entre estas personas es tan grande e incluso mayor que la que se da en la población general (Pueschel, 2002). Por ejemplo, los márgenes temporales en que adquieren determinadas capacidades o hitos de desarrollo como la marcha o el habla, son más amplios.

Presuponer unos rasgos propios y exclusivos de las personas con síndrome de Down lleva consigo dos peligros que suelen acompañar a los tópicos aplicados a cualquier grupo humano. Por un lado, el efecto inmediato de etiquetaje o generalización, que nos llevará a suponer que cualquier sujeto por el mero hecho de tener síndrome de Down ya contará con esos atributos, configurando un prejuicio difícil de superar posteriormente. En segundo lugar, la creación de unas expectativas respecto a las posibilidades futuras de esa persona, por lo general, limitando sus opciones. Está comprobado que las expectativas que se establezcan sobre su evolución determinarán en gran medida el grado de desarrollo que va a alcanzar en realidad.

No obstante, nos parece que se dan algunos elementos comunes en su forma de ser y de actuar (Chapman, 2000; Troncoso, 1999; Arranz, 2002), lo que nos permite describir algunas características propias, distribuidas en bloques por funciones psicológicas. El objetivo fundamental de esta descripción es conocer mejor a estos hombres y mujeres, para proporcionarles los apoyos que puedan precisar y atender a sus necesidades. Por ello, en cada bloque se incluirán unas propuestas de actuación, con sugerencias para responder de la mejor forma posible a sus peculiaridades. Sin embargo, conviene insistir en que estas características no se dan siempre ni en todas las personas con síndrome de Down, sino que pueden aparecer entre los sujetos de esta población en distintas proporciones.

3.1. Carácter y personalidad

Como ya se ha explicado, la trisomía del par 21 suele ir acompañada de alteraciones orgánicas originadas por el exceso de material genético, cuya influencia en la conformación de la personalidad y en el desarrollo les da un valor esencial. En muchos casos aparece cardiopatía congénita que puede influir en una menor resistencia física y que obligará a tomar ciertas precauciones ante el esfuerzo. En la actualidad, el porcentaje de cardiopatías no reparadas entre personas con síndrome de Down es muy bajo, ya que se suele intervenir tempranamente con notable éxito. Con frecuencia presentan alteraciones oculares y de la audición que deben ser atendidas en cuanto se detecten para tomar las medidas de corrección que sean precisas. También suelen tener alteraciones de la función tiroidea, esencialmente hipotiroidismo que puede repercutir sobre el comportamiento.

Respecto a su personalidad, en la bibliografía científica y de divulgación sobre síndrome de Down se recogen calificativos que constituyen estereotipos y que han dado pie a la mayor parte de los mitos que sobre estas personas maneja mucha gente. Se les califica, por ejemplo, de obstinadas, afectuosas, fáciles de tratar, cariñosas o sociables. Se dice de ellas que tienen capacidad para la imitación, buen humor, amabilidad y tozudez. O que son alegres, obedientes y sumisas. Las anteriores afirmaciones no siempre están claramente demostradas y en muchos casos carecen de fundamento. Ocasionan generalizaciones perjudiciales, que pueden confundir a padres y educadores y en muchos casos determinan las expectativas que sobre ellas se hacen unos y otros. Sin embargo, por encima de estereotipos y coincidencias aparentes, entre las personas con síndrome de Down se encuentra una rica variedad de temperamentos, tan amplia como la que aparece en la población general.

Dejando clara la salvedad anterior, existen unas formas de actuar que se dan con mayor frecuencia entre las personas con síndrome de Down y que podríamos definir como características generales de la personalidad de estos sujetos. De hecho, su personalidad y temperamento van quedando bastante perfilados y claros antes de los 12 ó 13 años (Troncoso, 2003). Algunas de estas peculiaridades son:

- Escasa iniciativa. Se observa en la utilización reducida de las posibilidades de actuación que su entorno les proporciona y en la baja tendencia a la exploración. Se ha de favorecer por tanto su participación en actividades sociales normalizadas, animándoles e insistiéndoles, ya que ellos por propia voluntad no suelen hacerlo.

- Menor capacidad para inhibirse. Les cuesta inhibir su conducta, en situaciones variadas que van desde el trazo al escribir hasta las manifestaciones de afecto, en ocasiones excesivamente efusivas. Se les debe proporcionar control externo, sobre la base de instrucciones o instigación física, por ejemplo, que poco a poco debe convertirse en autocontrol.
- Tendencia a la persistencia de las conductas y resistencia al cambio. Por ejemplo, les cuesta cambiar de actividad o iniciar nuevas tareas, lo que puede hacer que en algunos casos parezcan “tercos y obstinados”. Sin embargo, en otras ocasiones se les achaca falta de constancia, especialmente en la realización de actividades que no son de su interés. Es recomendable acostumbrarles a cambiar de actividad periódicamente, para facilitarles su adaptación a un entorno social en continua transformación.
- Baja capacidad de respuesta y de reacción frente al ambiente. Responden con menor intensidad ante los acontecimientos externos, aparentando desinterés frente a lo nuevo, pasividad y apatía. Tienen además una menor capacidad para interpretar y analizar los acontecimientos externos.
- Constancia, tenacidad, puntualidad. De adultos, una vez se han incorporado al mundo del trabajo, al darles la oportunidad de manifestar su personalidad en entornos sociales ordinarios, han dado también muestras de una determinada forma de actuar y de enfrentarse a las tareas, característica del síndrome de Down. Son trabajadores constantes y tenaces, puntuales y responsables, que acostumbran a realizar las tareas con cuidado y perfección.

Aunque podemos calificar como características de personalidad a las anteriormente enumeradas, entendiéndola ésta como una combinación de rasgos heredados e influencias ambientales, no han de ser consideradas como inmutables. Por el contrario, se ha de actuar intentando potenciar las capacidades y habilidades que les puedan facilitar su incorporación a la sociedad y corregir aquellos otros que les limiten ese acceso.

3.2. Motricidad

Es frecuente entre los niños con síndrome de Down la hipotonía muscular y la laxitud de los ligamentos que afecta a su desarrollo motor. Físicamente, entre las personas con síndrome de Down se suele dar cierta torpeza motora, tanto gruesa (brazos y piernas) como fina (coordinación ojo-mano). Presentan lentitud en sus

realizaciones motrices y mala coordinación en muchos casos.

Es aconsejable tener en cuenta estos aspectos para mejorarlos con un entrenamiento físico adecuado. Los bebés se han de incorporar lo más pronto posible en programas de atención temprana, en los que la fisioterapia debe estar presente. Más tarde, los niños pueden y deben practicar muy diversos deportes y actividades físicas, por supuesto, adaptados a las peculiaridades biológicas de cada uno de ellos. Caminar y nadar se han mostrado como dos ejercicios recomendables para la mayor parte de las personas con síndrome de Down. Es conveniente estudiar previamente sus características físicas y de salud y el riesgo que pueda suponer realizar un determinado ejercicio, por ejemplo en el caso de padecer inestabilidad atlantoaxoidea. La práctica de deportes les proporciona la forma física y la resistencia que precisan para realizar adecuadamente sus labores cotidianas y les ayuda a mejorar su estado de salud y a controlar su tendencia al sobrepeso. Respecto a este último aspecto, precisan una ingesta calórica menor que otros niños de su mismo peso y estatura, debido a la disminución de su metabolismo basal.

3.3. Atención

En el síndrome de Down existen alteraciones en los mecanismos cerebrales que intervienen a la hora de cambiar de objeto de atención (Flórez, 1999). Por ello suelen tener dificultad para mantener la atención durante periodos de tiempo prolongados y facilidad para la distracción frente a estímulos diversos y novedosos. Parece que predominan las influencias externas sobre la actividad interna, reflexiva y ejecutora, junto a una menor capacidad para poner en juego mecanismos de autoinhibición.

La atención es una capacidad que requiere un entrenamiento específico para ser mejorada. Es conveniente presentar actividades variadas y amenas que favorezcan el que consigan mantenerla en aquello que están haciendo. En el caso de niños con síndrome de Down en etapa escolar es imprescindible programar ejercicios para que aumenten el periodo de atención poco a poco, primero un minuto, luego dos y así sucesivamente, o realizar varias actividades de corta duración en lugar de una actividad larga. En el trabajo con ellos, son muy buenas estrategias las siguientes: mirarles atentamente cuando se les habla, comprobar que atienden, eliminar estímulos distractores, presentarles los estímulos de uno en uno y evitar enviarles diferentes mensajes al mismo tiempo. Por otro lado, en ocasiones se

interpreta como falta de atención la demora en dar una respuesta, algo que en ellos es habitual porque el tiempo que tardan en procesar la información y responder a ella es más largo.

3.4. Percepción

Numerosos autores confirman que los bebés y niños con síndrome de Down procesan mejor la información visual que la auditiva y responden mejor a aquella que a ésta. Y es que, además de la frecuencia con que tienen problemas de audición, los mecanismos cerebrales de procesamiento pueden estar alterados. Por otro lado, su umbral de respuesta general ante estímulos es más elevado que en la población general, incluido el umbral más alto de percepción del dolor. Por ello, si en ocasiones no responden a los requerimientos de otras personas, puede deberse a que no les han oído o a que otros estímulos están distrayéndoles. En ese caso será preciso hablarles más alto o proporcionarles una estimulación más intensa.

Se les ha de presentar la estimulación siempre que sea posible a través de más de un sentido, de forma multisensorial. Se les proporcionará la información visualmente o de forma visual y auditiva al mismo tiempo, e incluso a través del tacto, permitiéndoles que toquen, manipulen y manejen los objetos. En el campo educativo el modelado o aprendizaje por observación, la práctica de conducta y las actividades con objetos e imágenes son muy adecuadas. Para favorecer la retención conviene que las indicaciones verbales que se les den, vengán acompañadas de imágenes, dibujos, gestos, modelos e incluso objetos reales.

3.5. Aspectos Cognitivos

La afectación cerebral propia del síndrome de Down produce lentitud para procesar y codificar la información y dificultad para interpretarla, elaborarla y responder a sus requerimientos tomando decisiones adecuadas. Por eso les resultan costosos, en mayor o menor grado, los procesos de conceptualización, abstracción, generalización y transferencia de los aprendizajes. También les cuesta planificar estrategias para resolver problemas y atender a diferentes variables a la vez. Otros aspectos cognitivos afectados son la desorientación espacial y temporal y los problemas con el cálculo aritmético, en especial el cálculo mental.

Es preciso proporcionarles la información teniendo en cuenta estas limitaciones. Al dirigirse a una persona con síndrome de Down es necesario hablar despacio, utilizando mensajes breves, concisos, directos y sin doble sentido. Si la pri-

mera vez no nos han entendido, se les han de dar las indicaciones de otra forma, buscando expresiones más sencillas o distintas. Se les ha de explicar hasta las cosas más evidentes, no dando por supuesto que saben algo si no nos lo demuestran haciéndolo. Y se ha de prever en su formación la generalización y mantenimiento de las conductas, ya que lo que aprenden en un contexto, no lo generalizan automáticamente a otras circunstancias. Se ha de utilizar, en fin, mucho entrenamiento práctico, en situaciones diferentes y trabajar desde lo concreto para llegar a la abstracción y la generalización.

Por último, debemos mencionar dos peculiaridades que pueden confundir a quien no esté acostumbrado a relacionarse con personas con síndrome de Down. En ocasiones sorprenden porque se muestran incapaces de realizar determinada actividad cuando pueden hacer otra aparentemente más compleja. Además, tienen dificultad para entender las ironías y los chistes, tan frecuentes en las interacciones cotidianas. Suelen tomarlos al pie de la letra y por ello en ocasiones responden a ellos con una seriedad insólita.

3.6. Inteligencia

Independientemente de otras características psicológicas, el síndrome de Down siempre se acompaña de deficiencia intelectual. Pero el grado de deficiencia, como ya se ha indicado, no se correlaciona con otros rasgos fenotípicos. La afectación puede ser muy distinta en cada uno de los órganos, por lo que no se puede determinar el nivel intelectual por la presencia de ciertos rasgos fenotípicos visibles, ni siquiera por la incomprensibilidad de su lenguaje.

La mayoría de las personas con síndrome de Down alcanzan en las pruebas para medir la inteligencia un nivel intelectual de deficiencia ligera o moderada. El resto se mueve en los extremos de estas puntuaciones, con una minoría con capacidad intelectual límite (habitualmente son personas con mosaicismos) y otra minoría con deficiencia severa o profunda, producida por lo general por una patología asociada o un ambiente poco estimulante. En épocas anteriores se les consideraba con sujetos con deficiencia mental grave o profundo o, como mucho, “entrenables” pero “no educables”. Esta calificación les llevó a ser ingresados en instituciones para enfermos mentales o deficientes graves. En el mejor de los casos eran “entrenados” en niveles elementales de autonomía, como el aseo, el vestido o la comida independiente. Salvo raras excepciones nadie les preparaba para tareas académicas. Afortunadamente, la labor de muchos padres y profesionales que han cre-

ído en ellos y su propio esfuerzo, han permitido demostrar lo que son capaces de hacer, incluso en el campo académico. En la actualidad un alto porcentaje de niños con síndrome de Down puede llegar a leer de forma comprensiva si se utilizan programas educativos adecuados, y alcanzar niveles de formación más elevados.

La mayoría se maneja en el terreno de la inteligencia concreta, por lo que la diferencia intelectual se nota más en la adolescencia, cuando otros jóvenes de su edad pasan a la fase del pensamiento formal abstracto. Por otro lado, en los tests estandarizados para medir la inteligencia obtienen mejores resultados en las pruebas manipulativas que en las verbales, lo que les penaliza como grupo, dadas las dificultades que tienen en el ámbito lingüístico y el alto contenido verbal que suelen incluir estas escalas. Respecto a los tests de inteligencia (Ruiz, 2001), es preferible hablar de edades mentales antes que de CI, al objeto de poder recoger las mejoras que se producen en su capacidad intelectual con entrenamiento apropiado, incluso en la etapa adulta.

El trato diario con las personas con síndrome de Down y el ritmo habitual de la vida cotidiana pueden hacer que, en ocasiones, los demás olviden que tienen deficiencia mental. Sin embargo necesitan que se tenga en cuenta esta peculiaridad. Se les ha de hablar más despacio (no más alto), si no entienden las instrucciones habrán de repetirse con otros términos diferentes y más sencillos. Precisan más tiempo que otros para responder, por lo que hay que esperar los segundos que necesiten. Además, les costará entender varias instrucciones dadas de forma secuencial, les va a resultar difícil generalizar lo que aprenden, aplicándolo en circunstancias distintas a las de adquisición y van a ser poco flexibles en sus actuaciones.

Por último, conviene destacar el aumento en más de 20 puntos de la media del CI de las personas con síndrome de Down producido en los últimos 25 años, que es posiblemente uno de los mayores logros educativos alcanzados en el último tramo del siglo pasado, equiparable a la mejora de su esperanza de vida en 20 años, en el mismo periodo de tiempo. Estos datos han mostrado cómo el progreso en las condiciones sanitarias unido a una intervención educativa apropiada han originado unos resultados inimaginables hace unos años.

3.7. Memoria

Las personas con síndrome de Down tienen dificultades para retener información, tanto por limitaciones al recibirla y procesarla (memoria a corto plazo) como

al consolidarla y recuperarla (memoria a largo plazo). Sin embargo, tienen la memoria procedimental y operativa, bien desarrollada, por lo que pueden realizar tareas secuenciadas con precisión. Presentan importantes carencias con la memoria explícita o declarativa de ahí que puedan realizar conductas complejas que son incapaces de explicar o describir. Por otro lado, les cuesta seguir más de tres instrucciones dadas en orden secuencial.

Su capacidad de captación y retención de información visual es mayor que la auditiva. La mayoría es capaz de repetir entre 3 y 4 dígitos tras escucharlos y, sin embargo, con ítems visuales el margen de retención se mueve entre 3 y 5 elementos.

Su mayor limitación respecto a la memoria estriba en que no saben utilizar o desarrollar estrategias espontáneas para mejorar su capacidad memorística, probablemente por falta de adiestramiento (Ruiz y col., 1998). Por ello es recomendable realizar un entrenamiento sistemático desde la etapa infantil, que puede incluir recoger recados e instrucciones, coger el teléfono o contar lo que han hecho en casa y en el colegio. También son de gran utilidad los ejercicios de memoria visual y auditiva a corto y largo plazo, el estudio sistemático o las lecturas comprensivas y memorísticas y enseñarles estrategias como la subvocalización o la agrupación de objetos por categorías para retener la información.

3.8. Lenguaje

En el síndrome de Down se da una conjunción compleja de alteraciones que hacen que el nivel lingüístico vaya claramente por detrás de la capacidad social y de la inteligencia general. Con respecto a otras formas de discapacidad intelectual, las personas con síndrome de Down se encuentra más desfavorecidas en este terreno. Presentan un retraso significativo en la emergencia del lenguaje y de las habilidades lingüísticas, aunque con una gran variabilidad de unas personas a otras (Miller et al., 2001).

Les resulta trabajoso dar respuestas verbales, dando mejor respuestas motoras, por lo que es más fácil para ellas hacer que explicar lo que hacen o lo que deben hacer. Presentan también dificultades para captar la información hablada, pero se ha de destacar que tienen mejor nivel de lenguaje comprensivo que expresivo, siendo la diferencia entre uno y otro especialmente significativa. Les cuesta transmitir sus ideas y en muchos casos saben qué decir pero no encuentran cómo decirlo. De ahí que se apoyen en gestos y onomatopeyas cuando no son comprendidos

e incluso dejen de demandar la ayuda que precisan cansados por no hacerse entender. Sus dificultades de índole pragmática conllevan con frecuencia respuestas estereotipadas como “no sé”, “no me acuerdo”, etc.

La labor del entorno familiar, ecológico, en el desarrollo del lenguaje desde las primeras edades es fundamental (Gràcia, 2002). En la etapa escolar, es recomendable que el lenguaje sea trabajado individualmente por parte de especialistas en audición y lenguaje, por ser un campo en el que casi todos los alumnos con síndrome de Down tienen carencias. Algunos objetivos son: mejorar su pronunciación y articulación haciéndolas más comprensibles, aumentar la longitud de sus frases, enriquecer su vocabulario o favorecer la comunicación espontánea. El ordenador puede ser un instrumento muy útil para alcanzar estas metas. Por otro lado, en la clase es conveniente utilizar lo menos posible exposiciones orales y largas explicaciones, ya que esta metodología didáctica no favorece el aprendizaje de los alumnos con síndrome de Down.

Esencialmente se aprende a hablar hablando, por lo que en el trato cotidiano, hablarles y escucharles son las mejores estrategias, intentando frenar la tendencia a corregirles insistentemente. Se ha comprobado que la lectura y la escritura favorecen mucho el desarrollo de su lenguaje, por lo que se recomienda su introducción en edades tempranas (Troncoso y del Cerro, 1999).

3.9. Sociabilidad

Aunque tradicionalmente se consideraba a las personas con síndrome de Down muy “carinosas”, lo cierto es que, sin una intervención sistemática, su nivel de interacción social espontánea es bajo. Sin embargo en conjunto alcanzan un buen grado de adaptación social, y ofrecen una imagen social más favorable que personas con otras deficiencias. Suelen mostrarse colaboradores y ser afables, afectuosos y sociables. Por ello, la inmensa mayoría de los niños pequeños con síndrome de Down pueden incorporarse sin ninguna dificultad a los centros de integración escolar y se benefician y benefician a sus compañeros al entrar en ellos. En su juventud, si se ha llevado a cabo un entrenamiento sistemático, llegan a participar con normalidad en actos sociales y recreativos (cine, teatro, acontecimientos deportivos), utilizar los transportes urbanos, desplazarse por la ciudad, usar el teléfono público y comprar en establecimientos, todo ello de forma autónoma.

En los niños suele darse una gran dependencia de los adultos, algo que se manifiesta tanto en el colegio como en el hogar. Además prefieren habitualmente jugar

con niños de menor edad, conducta que suele ser una constante entre personas con discapacidad intelectual. Por otro lado, se dan en ocasiones problemas de aislamiento en situación de hipotética integración, en muy diversos entornos, debido a las condiciones ambientales o a sus propias carencias. A veces están solos porque así lo eligen, ya que les cuesta seguir la enorme cantidad de estímulos que presenta el entorno y porque los demás se van cansando de animarles y de favorecer su participación. En clase, en ocasiones, muchos cambios de situación o de actividad los realizan por imitación de otros niños y no por auténtica comprensión o interiorización de lo propuesto por el profesor.

En el terreno social se les ha de favorecer el contacto con otras personas, promoviendo que participen en actividades de grupo y que intervengan en todo tipo de actividades, como en juegos y deportes (Cuckle y Wilson, 2003). Los programas de entrenamiento en habilidades sociales pueden ser aplicados con éxito con personas con síndrome de Down desde edades tempranas, alcanzándose resultados observables en poco tiempo. Estos programas tienen un efecto añadido de concienciación y cambio de actitudes. Por un lado la familia se decide a permitirles hacer cosas que ni se habían planteado que pudieran llevar a cabo; por otro, se les saca a la calle y se hace más “normal”, por frecuente, su participación en actos sociales comunes y generales. La integración social plena de las personas con síndrome de Down se ha de entender como un proceso de doble dirección: preparando al discapacitado para su acceso a la sociedad y concienciando a la sociedad de la necesidad de acoger a todo tipo de personas, aceptando sus diferencias.

Su comportamiento social en general suele ser apropiado en la mayor parte de los entornos si se han establecido claramente las normas de actuación. Cuando aparecen conductas inadecuadas, una pronta intervención, sistemáticamente programada y coordinada entre todos los implicados en su educación, da resultados en escaso margen de tiempo. En casos aislados, existe la posibilidad de agresión u otras formas de llamar la atención si no se le proporcionan otros medios de interacción social más apropiados. Se ha observado, que a medida que mejoran sus competencias lingüísticas, suelen reducirse sus comportamientos disfuncionales y que al ir alcanzando un adecuado nivel lector y aficionarse a la lectura, disminuyen las conductas autoestimulantes y estereotipadas. El control conductual externo, que a través de la práctica se irá interiorizando, y la participación en todo tipo de actividades sociales en el entorno real de la persona con síndrome de Down, son algunas actuaciones recomendables. La familia tiene una responsabilidad ineludible, con mucho que aportar en este terreno.

En el ámbito social lo más importante es la normalización, es decir, un trato semejante a los demás, en derechos y exigencias. Tanto la protección excesiva como la dejadez y el abandono son actuaciones negativas para ellos. Es fundamental el establecimiento de normas claras, de forma que sepan en todo momento lo que deben y no deben hacer. Los límites sociales bien definidos les proporcionan tranquilidad, seguridad y confianza.

3.10. Reflexión Final

Una descripción de las principales características psicológicas de las personas con síndrome de Down realizada hace 30 años recogería peculiaridades como “sobrepeso”, “nula relación social”, “analfabetismo” y “deficiencia mental severa o profunda”. En la presentación actual se muestra cómo estas limitaciones han sido superadas. Y ello es debido a que estas características no son estables, dado que se produce una interrelación constante entre condiciones ambientales y sustrato genético. La intervención ambiental produce mejoras observables incluso en una discapacidad con una carga genética tan substancial como es el síndrome de Down. El tono muscular, el nivel intelectual, la memoria o el lenguaje son campos en los que se han producido avances impensables hace algunos años. En esa línea se ha de seguir, con el convencimiento corroborado por los hechos de que la intervención educativa bien programada y sistemáticamente realizada produce resultados y es eficaz.

4. PRONÓSTICO

El diagnóstico preciso de síndrome de Down exige la realización del cariotipo, como se explica en la sección 1.2. Pero, como también se ha indicado, la presencia de la trisomía completa o parcial del cromosoma 21 no determina el grado de patología orgánica ni de discapacidad intelectual que un individuo concreto vaya a mostrar a lo largo de su vida. La variabilidad individual es un rasgo constitutivo del síndrome de Down. Ello tiene dos consecuencias:

- a) la imposibilidad de aventurar un pronóstico en el momento del diagnóstico, y
- b) la necesidad de hacer un seguimiento y de aportar permanentemente los mejores recursos para tratar de alcanzar las mayores capacidades que cada persona posee.

La media de la esperanza de vida en las personas con síndrome de Down está

actualmente en los 56 años. Esto se debe a la mayor mortalidad que existe a lo largo de la vida como consecuencia de la patología orgánica de algunos individuos y a la presencia de un envejecimiento precozmente instaurado. Este envejecimiento puede aparecer ya a partir de los 40-45 años, acompañado de un declive más o menos rápido de ciertas capacidades cognitivas, lenguaje y habilidades sociales, sin demencia, o bien puede adoptar la forma propia de la enfermedad de Alzheimer. En cualquier caso, todas las personas con síndrome de Down desarrollan lesiones cerebrales (placas amiloides, ovillos neurofibrilares) características de la enfermedad de Alzheimer, razón por la que tienen mayor tendencia a evolucionar hacia esta enfermedad.

5. TRATAMIENTO: BUENAS PRÁCTICAS

No existe en el momento actual ningún tratamiento médico que “cure” el síndrome de Down, o que suprima el cromosoma 21 extra, o que contrarreste o anule las acciones de las copias de genes que existen en exceso. Disponemos, sin embargo, de muy buenas estrategias terapéuticas mediante las cuales se consigue incorporar a cada individuo en la sociedad, en donde va a ser capaz de desarrollar sus múltiples habilidades personales.

5.1. Ámbito médico

Es posible mantener la buena salud mediante acciones que curan, alivian o previenen las alteraciones orgánicas que forman parte del síndrome de Down. Para ello es preciso seguir las especificaciones señaladas en la sección 2.1, atendiendo a las características propias de cada edad: recién nacido y primer mes (2.1.1), infancia, niñez y adolescencia (2.1.2), adultez y ancianidad (2.1.3).

Se recomienda seguir estrictamente los programas de salud específicos para el síndrome de Down, que se pueden ver en las siguientes páginas web:

<http://www.down21.org/salud/salud/mainsalud.htm>

<http://www.infonegocio.com/downcan/todo/interes/salud.html>

5.2. Ámbito psicopedagógico

Se trata de promover, fomentar, activar y mejorar las habilidades psicomotoras, cognitivas y conductuales. Las buenas prácticas, que se inician con la correcta información, recepción y evaluación de la noticia, como se ha explicado en 1.3, tienen su continuidad en los programas de Atención Temprana así como en la apli-

cación de las estrategias psicopedagógicas dirigidas a atender, mejorar o enderezar los problemas que son explicados en la sección 3. En cada una de las subsecciones, tras la descripción de cada problemática se especifica el tipo de intervenciones que conviene realizar.

Es preciso llamar la atención sobre las “terapias”. Frecuentemente las familias de los niños con síndrome de Down son bombardeadas con anuncios y consejos sobre terapias de todo tipo, algunas muy activa e insensatamente promocionadas en Internet (ionización, celuloterapia, etc.). Algunas de ellas son absurdas, otras innecesarias, otras son propuestas como terapias cuando se trata simplemente de actividades aconsejables o no según las circunstancias personales y familiares (animales de compañía, equinoterapia, delfinoterapia, etc.). El valor de las distintas terapias es analizado detalladamente en la siguiente página web:

<http://www.down21.org/salud/terapias/mainterapias.htm>

En ocasiones, el niño o joven con síndrome de Down es sometido a diario y en horarios interminables a sesiones y profesionales múltiples, incluso duplicados, para atender a distintas “terapias” (fisio, lenguaje, etc.). Esto es altamente perjudicial para el niño, que necesita tiempo de asimilación, de distracción, de descanso y relajación. Una tensión y exigencia mantenidas promueven rechazo en forma de conductas inapropiadas: distracción, irritabilidad.

Buenas prácticas de educadores eficaces: padres y profesionales

(Troncoso, 2003)

Cualidades

- Entusiasmo
- Paciencia “activa”
- Enfoque positivo
- Sentido del humor
- Sensibilidad
- Respeto al niño
- Flexibilidad
- Calma

Reglas de oro para una educación eficaz

- **Conocer** al niño en sus habilidades y posibilidades, y no tanto en sus limitaciones y debilidades.

- **Aceptar** al niño como es y no como quisiéramos que fuera. Ayudarle a mejorar, sin intentar cambiarle.
- **Confiar** plenamente en que si actuamos bien, siempre es capaz de aprender y de progresar.
- **Valorar** sus esfuerzos y sus logros, aunque parezcan pequeños.
- **Sancionar** negativamente sólo las conductas. Respeto absoluto al niño, sin ningún tipo de condena o insulto a su persona.
- **Comparar** al niño sólo consigo mismo, con sus propios avances. No utilizar *nunca* a otro niño como modelo o patrón.
- **Esperar** cuanto sea preciso para conseguir un objetivo, participando activamente para lograrlo.
- **Estimular** al niño con optimismo realista para que se esfuerce y logre metas alcanzables para él.
- **No hablar nunca** delante del niño de sus fallos o problemas o de cualquier sensación o actitud negativa que él pueda provocar.
- **Evitar** siempre la sobreprotección así como la exigencia excesiva, intentando adaptarse a la capacidad del niño y a su ritmo de aprendizaje.
- **Luchar** personalmente cada día contra el desánimo, la desilusión, la des-gana, la tristeza, rodeándose de personas que ayuden y realizando actividades gratificantes.
- **Pensar**, cada día, que ese día es el primero de los que se tienen por delante y que sólo hay que esforzarse ese día. No lamentarse por el pasado, ni preocuparse por el futuro

Modo de trabajar con su hijo/alumno

1. Establezca una rutina sobre el lugar de trabajo y el momento del día más adecuado: que el niño sepa cuándo es tiempo de trabajar y qué se espera de él en ese rato.
2. Elimine todas las cosas que puedan distraer al niño. Hay que facilitarle la concentración. Si está en casa, ni radio, ni televisión, ni hermanos o

hermanas alrededor. Dedíquese sólo a él en ese rato y no le deje solo. (Posteriormente habrá que planificar su autonomía en el trabajo, acostumbándole a que vaya trabajando solo).

3. Tenga en la mesa de trabajo sólo lo necesario para cada una de las actividades que está enseñando al niño. Si ve los materiales de otras tareas, puede estar más interesado en ellos que en lo que Vd. quiere que haga o aprenda.
4. Antes de impartir la sesión, decida qué va a enseñarle y en qué orden. Empiece por una tarea sencilla que el niño sepa hacer, continúe con las más difíciles o que exigen mayor concentración. Deje para el final las actividades que más gustan al niño. Así trabajará con más atención en lo que más le cuesta y las actividades más gratas actuarán como premios.
5. Consiga la atención del niño antes de empezar a enseñarle cualquier actividad. Esté seguro de que el niño está bien sentado, que le mira, las manos están quietas y está preparado para empezar a trabajar. El niño aprenderá pronto a prepararse adecuadamente con sólo decirle: "¿Preparado?" ... Esto ahorrará repetirle las instrucciones o que se equivoque por falta de atención a la orden dada.
6. Al darle instrucciones, utilice siempre un lenguaje que el niño entienda. No haga más difícil el aprendizaje usando palabras o expresiones que el niño no capta. Dé una breve explicación o un mandato corto, o muéstrelle qué tiene que hacer, haciéndolo Vd. antes que el niño.
7. Evite darle pequeñas "claves" que él capta sin que Vd. se dé cuenta, porque el niño aprenderá menos. En cada actividad no le ayude más que lo imprescindible y que Vd. haya previsto. Por ejemplo: evite mirar al dibujo o bloque lógico que quiera que el niño señale o coja (cuando sea suficiente la orden verbal); no retire la mano cuando el niño esté contando objetos, antes de que el niño coja más de los pedidos, porque tardará más en captar la noción de contar. Debe procurar mirar al niño y no a los materiales, y debe cambiar con frecuencia la posición de los objetos.
8. Recuerde que el tiempo de trabajo, aunque sea un rato de esfuerzo para su hijo o alumno y para Vd., debe ser un rato agradable, sin tensiones ni

ansiedad, sin nerviosismos y, menos aún, enfados. Si Vd. no está relajado, es mejor dejarlo para otro momento. Los dos deben disfrutar en la sesión de trabajo, y a Vd. le corresponde contagiar al niño la ilusión y el entusiasmo por lo que están haciendo juntos.

9. Es fundamental anotar un breve resumen concreto de cada sesión de trabajo para reflejar qué objetivos van consiguiéndose y cuáles son las dificultades. Ello ayuda mucho para ver los progresos que va haciendo el niño y permite reajustar los objetivos de las siguientes sesiones.
10. Todos los niños son capaces de aprender MUCHO si sabemos enseñárselo. Cuando un niño no aprende, el educador debe plantearse qué está haciendo mal, qué otros objetivos, actividades, métodos o materiales debe emplear para facilitar al niño el aprendizaje programado.

Condiciones facilitadoras para la integración escolar

1. Cuando el niño inicia la escolaridad, conviene que el horario sea reducido. Aumentar progresivamente si el niño es capaz: si se siente bien, si aprende, si no desconecta y si no plantea problemas de conducta porque puede estar desbordado, y no prestársele la atención necesaria.
2. Valorar la información que los padres den sobre las cosas que le gustan o disgustan, sobre sus capacidades, sobre sus limitaciones.
3. Informar a los padres de la realidad del niño en el centro. No basta decir "todo va bien".
4. En el hogar y en el centro prestar atención a los mensajes no verbales del niño: sirve para detectar a tiempo los problemas.
5. Enviar mensajes por escrito en un cuadernito sobre las incidencias más relevantes del hogar al centro y viceversa. Facilita mucho el conocimiento y la adaptación en favor del niño. Todos salen ganando.
6. Inicialmente es mucho más importante que el niño se encuentre a gusto en el centro que los aprendizajes escolares. Estos vendrán después.
7. Conviene que el tutor del aula esté pendiente del niño por si está molesto o desconectado. Bastará colocarlo cerca o enfrente del lugar más habitual del profesor.

8. El niño debe estar seguro de que recibirá ayuda en cuanto lo necesite.
9. El profesor debe indicar claramente al niño cuándo debe continuar la tarea o cuándo puede descansar o cambiarla, en función de la situación real de cansancio o estrés.
10. Tanto en el hogar como en la escuela, un ambiente distendido, con sonrisas y buen humor es el que produce mejores resultados en todas las situaciones de aprendizaje

6. RECURSOS

6.1. Bibliografía

Arranz, P. (2002). *Niños y jóvenes con síndrome de Down*. Zaragoza: Egido Editorial.

Candel, I. (1999). *Programa de atención temprana. Intervención en niños con síndrome de Down y otros problemas de desarrollo*. 3ª edición. Madrid: Editorial CEPE.

Chapman, R.S. y Hesketh, L.J. (2000). Fenotipo conductual de las personas con síndrome de Down. *Rev. Síndrome Down*, Vol. 17, 3: 66-79.

Cohen, W. I., ed. (1999). Pautas para los cuidados de salud de las personas con síndrome de Down. Revisión de 1999. *Rev. Síndrome Down*, Vol. 16, 4: 111-126.

También en:
<http://www.infonegocio.com/downcan/todo/interes/salud.html>

Cuckle, P. y Wilson, J. (2003). Relaciones sociales y amistades entre los jóvenes con síndrome de Down en las escuelas secundarias. *Rev. Síndrome Down*, Vol. 20, 2: 46-54.

Flórez, J. (1999). Patología cerebral y sus repercusiones cognitivas en el síndrome de Down. *Revista Siglo Cero*, Vol. 30, 3: 29-45.

Flórez, J. (2003). La neurobiología en el síndrome de Down. En:

<http://www.down21.org/salud/neurobiologia/mainneurobiologia.htm>

Flórez, J. y Troncoso, M. V. (dir.). (2001). *Síndrome de Down y educación*. 5ª imp. Barcelona: Masson S.A.; Santander: Fundación Síndrome de Down de Cantabria.

FEISD (1999). *Programa Español de Salud para las personas con síndrome de Down*. Madrid.

Kumin, L. (1997). *¿Cómo favorecer las habilidades comunicativas de los niños con síndrome de Down? Una guía para padres*. Barcelona: Editorial Paidós.

Miller, J.F., Leddy, M. y Leavitt, L.A. (2001). *Síndrome de Down: comunicación, lenguaje, habla*. Barcelona: Editorial Masson, S.A. y Santander: Fundación Síndrome de Down de Cantabria.

Molina, S. (coord.) (2002). *Psicopedagogía del niño con síndrome de Down*. Granada: Arial Ediciones.

New Zealand Ministry of Health (2001). *The Clinical assessment and management of children, young people and adults with Down syndrome: recommended clinical practice*. Wellington.

Parens, E. y Asch, A. (2003). Valoración crítica sobre los derechos de la discapacidad en relación con las pruebas de diagnóstico prenatal: reflexiones y recomendaciones. *Rev. Síndrome Down*, Vol. 20, 2: 63-76.

Pueschel, S.M. (2002). *Síndrome de Down: Hacia un futuro mejor. Guía para padres*. 2ª edición. Barcelona: Masson S.A. Santander: Fundación Síndrome de Down de Cantabria.

Rondal, J., Perera, J., Nadel, L. (2000). *Síndrome de Down: revisión de los últimos conocimientos*. Madrid: Espasa.

Ruiz, E., Afane, A., del Cerro, M., Santillana, M., Castillo, E. y Troncoso, M.V. (1998). Programa de entrenamiento para la mejora de la memoria visual y auditiva en alumnos con síndrome de Down. *Rev. Síndrome Down*, Vol. 15, 4: 118-126.

Ruiz, E. (2001). Evaluación de la capacidad intelectual en las personas con síndrome de Down. *Rev. Síndrome Down*, Vol. 18, 3: 74-79. También en:

<http://www.infonegocio.com/downcan/todo/interes/psicologia.html>

Troncoso, M.V. y del Cerro, M. (1997). *Síndrome de Down: lectura y escritura*. Longitudi: Masson S.A. Longitudi: Fundación Síndrome de Down de Longitudi.

Troncoso, M.V., del Cerro, M. y Ruiz, E. (1999). El desarrollo de las personas con síndrome de Down: una visión longitudinal. *Revista Siglo Cero*, Vol. 30 (4): 184: 7-26.

Troncoso, M.V. (2003). La evolución del niño con síndrome de Down: de 3 a 12 años. *Rev. Síndrome Down*, Vol. 20, 2: 55-59. También en:

<http://www.infonegocio.com/downcan/todo/interes/desarrollonuevo.html>

Troncoso, M.V. (2003). *El reto educativo*. En: Curso Básico sobre síndrome de Down, 2003. También en:
<http://www.infonegocio.com/downcan/todo/curso/actualizacion/desarrollo2003.htm>

6.2. Páginas Web (con temática general)

<http://www.down21.org>

<http://www.sindromedown.net>

<http://www.infonegocio.com/downcan/todo/interes/interes.html>

Algunas de las organizaciones provinciales o locales sobre síndrome de Down poseen páginas web cuyo contenido es muy variable, tanto por el alcance de los temas tratados como por su calidad informativa.

6.3. Organizaciones

En la actualidad existen en España 76 organizaciones específicamente dirigidas al síndrome de Down. Unas son de ámbito local, otras de ámbito provincial, y

algunas de éstas se agrupan en Federaciones de ámbito autonómico. Muchas de estas organizaciones están federadas en la Federación Española de Instituciones Síndrome de Down (FEISD), otras están asociadas dentro de la Confederación Española de Organizaciones en favor de Personas con Discapacidad Intelectual (FEAPS), y otras actúan de manera independiente. El listado actualizado de todas ellas y sus direcciones, con independencia de su adscripción, se encuentra clasificado por Comunidades Autónomas en la página Web:

<http://www.down21.org/links/asociaciones.htm>

CAPÍTULO III

TRASTORNO DE AUTISMO Y DISCAPACIDAD INTELECTUAL

JUAN AMODIA DE LA RIVA* Y M^a AUXILIADORA ANDRÉS FRAILE**

**Facultad de Educación de la Universidad de Cantabria*

***Servicio de Pediatría. Hospital Universitario Marqués de Valdecilla*

“Desde 1938, nos ha llamado la atención un número de niños, cuyas características difieren, de forma tan peculiar, de todo lo descrito hasta ahora, que cada caso merece -y esperamos que alguna vez reciban- una consideración detallada de sus fascinantes peculiaridades”. Leo Kanner 1943.

1. DESCRIPCIÓN DEL SÍNDROME

1.1. Introducción

Desde estas, ya clásicas, palabras del psiquiatra estadounidense Leo Kanner, escritas en su artículo: “Los trastornos autistas del contacto afectivo”, han ocurrido muchas cosas. Su gran mérito fue agrupar por primera vez una serie de sínto-

mas, en un trastorno cuya definición sigue siendo, hoy en día, en líneas generales válida. El autismo es actualmente el trastorno de inicio en la infancia que más literatura científica produce. También ha llegado a popularizarse, no siempre de forma totalmente correcta, gracias a películas como “Rain Man”, dándonos una idea sesgada del trastorno, mostrándonos a veces, habilidades extraordinarias que sólo un pequeño porcentaje de ellos poseen.

Kanner lo define como un trastorno de tres áreas fundamentales:

- Un trastorno de las relaciones interpersonales.
- Problemas en la comunicación y el lenguaje.
- Rigidez mental y comportamental.

El autismo atrae a los científicos, profesionales y al público en general. Nos extrañan sus relaciones afectivas y a la vez nos fascinan. Además, a pesar de los notables avances realizados, hemos de decir que hoy en día, todavía no se conoce el factor o factores responsables del síndrome. El autismo no es una enfermedad, es un trastorno mental grave, que incapacita para desarrollar una vida plenamente autónoma y que es para los familiares más allegados y para el propio sujeto un trastorno perturbador.

En este capítulo trataremos el autismo infantil, también llamado síndrome o autismo de Kanner, autismo infantil precoz o temprano, trastorno autístico o antaño psicosis infantil, entre otros. También, aunque en menor medida (ya que el espíritu del capítulo es la discapacidad intelectual), haremos referencia al Síndrome de Asperger.

1.2. Breve evolución histórica

En la evolución histórica del estudio del autismo, se distinguen dos periodos cualitativamente distintos, estableciendo un punto de inflexión a mediados de los años 60. Encontramos un primer periodo, que abarcaría desde el año 1943 hasta mediados de los años 60, y un segundo periodo que abarcará unos años de progresiva mejora de los conocimientos sobre el autismo, que desembocará en la visión actual del mismo.

Nos podemos preguntar sobre qué había antes de la definición de Kanner de 1943 y la verdad es que lo más cercano que encontramos son las descripciones de

los famosos “niños lobo” de Hesse (criados probablemente por animales y aislados de la sociedad), el niño salvaje de Aveyron y el de Kaspar, o los “niños osos” de Lituania. La introducción del término en la psicopatología por el psiquiatra suizo Eugen Bleuler en 1911, que no lo describe como un trastorno en sí mismo, sino como una característica más de la patología esquizoide.

En su artículo, Kanner sugiere que el trastorno de sus 11 niños pudiera tener relación con características emocionales y afectivas de sus padres. El hecho es que la primera época del autismo está dominada por una visión dinámica del mismo, influida por el psicoanálisis, en la que las teorías y los subsecuentes tratamientos se basan en que los niños son de una inteligencia normal pero que son sus padres los que al no dar el afecto necesario a sus hijos provocan el trastorno. Podemos imaginar la situación de esas familias en las que el sentimiento de culpabilidad hacía que casi no pudieran ni reaccionar ante su situación.

Afortunadamente varios hechos van a hacer cambiar las cosas de forma radical, a mediados de los años sesenta. Se empieza a encontrar una falta de efectividad en los tratamientos anteriores; cada vez hay más indicios de una relación genética y neurobiológica con el autismo; mediante estudios científicos rigurosos, se cambia el centro de interés de lo afectivo a lo cognitivo y más. Por fin, se quita toda posible culpa, en la génesis del trastorno de los padres, lo cual hace que valientemente vayan apareciendo las primeras asociaciones de familiares de niños con autismo, las cuales irán cambiando nuestra visión popular, que había quedado instaurada por el anterior periodo, sensibilizando cada vez más a la sociedad. Se le da la mayor importancia al campo educativo, donde se hacen grandes progresos, creándose los primeros centros educativos específicos para personas autistas, y dándole cada vez más un enfoque pragmático e integrador. Se introducen nuevas terapias basadas en procedimientos conductuales, principalmente operantes.

Actualmente y como culminación de esta progresión, se hace un cambio conceptual pero significativo al pasar de ser considerado una “psicosis infantil” a ser un “trastorno profundo del desarrollo”. En el plano teórico se estudian nuevos enfoques arriesgados, como pueda ser el basado en la “Teoría de la mente” entre otros. Se producen grandes progresos de la neurociencia, utilizando técnicas avanzadas de neuroimagen, electrofisiología y neuroquímica entre otros. La farmacología ha desarrollado sustancias eficaces para tratar muchas de las alteraciones

asociadas al autismo. Actualmente se está desplazando la atención desde la ya prolífica etapa de la infancia, a la época adulta, no con menos problemas y sin embargo menos estudiada.

No podemos dejar de revisar, en esta breve historia del autismo, al médico vienés Hans Asperger, quien pocos meses después del artículo de Kanner y con independencia del mismo, expuso el caso de varios niños con “psicopatía autista” atendidos en la Clínica Pediátrica Universitaria de Viena. Describió las mismas características que Kanner y añadió algunas más. Además, a diferencia de Kanner, Asperger incidió en la educación, y puso de relieve una etiología genética, más que psicógena. Hoy en día el Síndrome de Asperger es separado del autismo como trastorno diferente; aunque para muchos autores, correspondería al “polo alto” del espectro o continuo autista.

Siempre han existido niños con autismo, el mérito de Kanner fue encontrar una serie de características comunes que lo elevaron al nivel de síndrome.

1.3. Etiología

1.3.1. Generalidades

El problema, en el autismo, no está en encontrar cuál es su causa, más bien al contrario, lo que hay son demasiadas causas, múltiples etiologías. Nos encontramos desde alteraciones genéticas a trastornos metabólicos o procesos infecciosos que intervienen en diversas fases del desarrollo del sistema nervioso.

Es un hecho indiscutible que en el autismo hay una alteración genética. Los estudios de prevalencia encuentran claras diferencias en diversos factores como el sexo, la concordancia entre gemelos monocigóticos o la raza entre otros. Se han encontrado alteraciones genéticas (Síndrome del X frágil, neurofibromatosis, esclerosis tuberosa), metabólicas (fenilcetonuria), infecciones (rubeola congénita), problemas prenatales (pérdidas en el primer trimestre de embarazo), perinatales (aumento de bilirrubina), postnatales (la encefalitis ligada al herpes simple o la esclerosis tuberosa).

Se baraja el hecho que todos estos agentes produzcan trastornos en las mismas zonas neurales, pero todavía no lo sabemos con seguridad. Se localizan estas zonas en los lóbulos frontal, prefrontal y temporal de la corteza cerebral y en cier-

tas estructuras del sistema límbico (la amígdala o el hipocampo). Además se han encontrado anomalías estructurales en el cerebelo.

1.3.2. Bases biológicas

Actualmente, no se puede aceptar la base psicológica del autismo, ante la sólida evidencia de su base orgánica proporcionada por los estudios genéticos, neurofisiológicos, neuropatológicos, neurorradiológicos y bioquímicos. El origen del autismo se vincula con un desajuste orgánico en el cual intervienen distintos factores que tienen como resultado un defecto en la funcionalidad del Sistema Nervioso Central.

1.3.2.1. Estudios genéticos

Los estudios realizados en gemelos y familias de los niños diagnosticados de trastorno autista indican un alto grado de control genético en la aparición de este trastorno, aunque de momento, no se conozcan con exactitud los mecanismos de transmisión implicados.

Varias investigaciones realizadas en gemelos indican una marcada concordancia para el autismo infantil entre gemelos monocigóticos respecto a los dicigóticos. Aunque existen diferencias según el medio diagnóstico utilizado, se ha encontrado una concordancia del 60% para los monocigóticos frente al 0% de los dicigóticos siguiendo los criterios de la CIE-10. Cuando se considera un espectro más amplio de anormalidades cognitivas y sociales relacionadas, se encuentra una concordancia del 92% en los monocigóticos respecto al 10% en los dicigóticos (Bailey, 1995).

Por otro lado, los estudios familiares sugieren un incremento de la posibilidad de aparición, tanto del autismo como de los trastornos relacionados, en los familiares de primer grado de personas con autismo. Se estima que la probabilidad de aparición de autismo es de 50-100 veces mayor que en la población general, lo que corresponde a una frecuencia del 3-6%. Si se considera un fenotipo más amplio, la frecuencia aumenta al 12-20%.

Parece claro pues, que los estudios genéticos a nivel molecular van a contribuir de forma esencial en el establecimiento de las bases del autismo. Sin embargo, nos encontramos aún en las fases iniciales de este tipo de estudios, siendo de momen-

to los resultados confusos ya que se han implicado gran número de cromosomas y cuando se intentan reproducir los estudios los datos no son concluyentes. Los datos anteriores lo que parecen indicar es que las alteraciones cromosómicas probablemente incluyan variaciones de muchos genes en interacción.

1.3.2.2. Estudios neuroquímicos

Las investigaciones que se centran en encontrar alguna anomalía bioquímica, se han enfocado principalmente hacia el papel que juegan determinados neurotransmisores. El que más se ha estudiado ha sido la serotonina. Varios trabajos indican que está implicada en muchos de los síntomas del autismo (Cook, 1996), aunque sus alteraciones no son específicas del autismo, puesto que también se han visto en niños hiperactivos y con retraso mental sin sintomatología autista. En muchos estudios realizados en niños autistas se demuestra un aumento de los niveles sanguíneos de serotonina, aunque no está claro de qué modo se produce la hiperserotoninemia. Las últimas investigaciones se centran en una alteración en la proteína transportadora de la serotonina y, concretamente, en su gen, como se ha comentado previamente.

Algunos estudios indican que ciertos individuos autistas con conductas autolesivas tienen, en el líquido cefalorraquídeo, niveles elevados de ciertas fracciones endorfinicas, una sustancia endógena parecida a los opiáceos. Estos resultados han llevado a utilizar como tratamiento un antagonista de los opiáceos denominado naltrexona (Kolmen, 1995).

1.3.2.3. Estudios neuropatológicos

Se han encontrado varias anomalías cerebrales en algunos individuos con trastorno autista; sin embargo, no se conocen las causas de éstas ni la influencia que puedan tener sobre la conducta. Muchos de estos hallazgos han sido inconsistentes y no han podido reproducirse. Un hecho que ha sido constatado por varios autores es que entre 14-30% de las personas con autismo presentan un perímetro cefálico mayor que las personas con un desarrollo normal. Además, se ha visto que este mayor diámetro no se presenta en el momento del nacimiento sino que se va desarrollando durante la infancia (Lainhart, 1997). Se desconoce el significado de este incremento del perímetro cefálico.

En estudios posmortem de cerebros de varios individuos autistas, algunos investigadores han encontrado un aumento de la densidad neuronal en el hipocampo, la amígdala y el sistema límbico. Estas zonas se han relacionado con las emociones, la agresividad, los estímulos sensoriales y el aprendizaje. Un hecho que parece constante es la disminución en el número de neuronas de Purkinje del cerebelo. Hasta hace poco tiempo, se pensaba que el cerebelo se relacionaba básicamente con funciones motoras, sin embargo, la influencia del cerebelo en el comportamiento ha comenzado a redefinirse en los últimos años para incluir comportamientos cognitivos. Se han encontrado áreas con excesiva densidad de neuronas de tamaño menor al normal en estructuras del sistema límbico anterior (Bauman y Kemper, 1994).

Se está contemplando la idea de que en el autismo están alteradas las vías que conectan los lóbulos frontal y temporal con el sistema límbico.

1.3.2.4. Estudios neurofisiológicos

Las personas con trastorno autista muestran más anomalías en el electroencefalograma que la población general, pero las alteraciones son muy variadas y no específicas, por lo que no conducen a un mejor entendimiento de las disfunciones cerebrales del síndrome.

La prevalencia de epilepsia entre autistas es más alta que en la población normal, aunque su estimación varía entre 4-32%. La epilepsia en niños con trastorno autista tiende a manifestarse en dos etapas: lactancia y adolescencia. El retraso mental, la asociación con otra patología neurológica y la historia familiar de epilepsia son indicadores de riesgo para el desarrollo de crisis epilépticas en personas con autismo (Tuchman, 1991). Algunos estudios indican una mejoría de los síntomas autistas al mejorar la epilepsia con tratamiento médico y en algún caso de autismo sin crisis epilépticas pero con electroencefalograma alterado, el tratamiento antiepiléptico mejoró la sintomatología autista.

1.4. Tipología

Una de las características fundamentales del autismo, es que es un trastorno enormemente heterogéneo, dando lugar a lo que se conoce como "espectro autista", concepto desarrollado por Lorna Wing (1995). Generalmente está asociado a

numerosos trastornos neurobiológicos, así como a diferentes grados de desarrollo intelectual. Podemos describir el trastorno autista como insertado en un continuo, en el que se posicionan los sujetos según el grado en que desarrollan diferentes características (intensidad de los síntomas, cociente intelectual y sintomatología asociada). En este sentido, vemos como sólo un 10 por ciento cumplen estrictamente las condiciones de la definición de Kanner, un 75 por ciento tienen retraso mental, y vemos como a menor cociente intelectual, más se ajustan al modelo de Kanner. En resumen, dos personas diagnosticadas ambas con trastorno autista, pueden ser muy diferentes entre sí. Estas diferencias surgen de la confluencia de diferentes grados de patología en varias dimensiones, entre las que podemos destacar: nivel de lenguaje, grado de retraso mental, momento del diagnóstico, edad, tipo de tratamiento... Todo esto hace que nos encontremos desde una persona que no se comunica nada en absoluto, hasta una que mantiene conversaciones complejas, desde una persona totalmente aislada hasta una que mantiene un contacto social aceptable, con o sin un trastorno médico asociado, integrada a nivel escolar o no, y así podríamos seguir con todas las características mencionadas en apartados anteriores. En este espectro algunos autores -no sin controversia- sitúan el trastorno de Asperger, en el polo más alto del mismo. Otros distinguen entre autismo de nivel alto o bajo según el grado de retraso mental.

1.5. Epidemiología, incidencia, estudios de prevalencia

La prevalencia del autismo depende de la definición que demos del mismo, esto es, si recogemos sólo los casos que entran en la definición de Kanner, es un trastorno infrecuente, dándose en 4-5 personas por cada 10.000. Si en cambio utilizamos una definición más amplia que englobe a todo el espectro autista, podemos llegar a 10 casos por cada 10.000 personas e incluso más.

Es un hecho que en los últimos años ha habido un incremento significativo de los casos. Sin caer en el fatalismo, lo más probable, es que este incremento no se deba a nuestras condiciones de vida (exposición a radiaciones, contaminación, estrés, tener hijos tardíamente, mala alimentación...) sino a que se han modificado los criterios diagnósticos y tenemos también mejores métodos de detección.

El autismo es un trastorno universal que se da en todas las culturas, razas, religiones... Se ha encontrado que en algunos países (Japón) la tasa de incidencia es alarmantemente mayor (hasta 10 veces más), lo cual no tiene porqué extrañarnos

ya que una etiología genética del trastorno es indiscutible hoy en día.

Entre un 25-30 por ciento de las personas con autismo presentan algún trastorno médico asociado, siendo los más frecuentes la epilepsia, la esclerosis tuberosa, ceguera, sordera y neurofibromatosis entre otros.

El autismo es más frecuente en varones que en mujeres, en una proporción de uno a tres o de uno a cuatro. Además las mujeres tienden a estar más afectadas que los varones, cuando lo padecen. Todo esto nos lleva de nuevo a una explicación genética del trastorno.

Se han encontrado ciertas asociaciones entre padecer autismo y ciertos trastornos familiares como trastornos esquizoides o déficits sociales, entre otros.

2. CARACTERÍSTICAS BIOMÉDICAS, PSICOLÓGICAS, CONDUCTUALES Y SOCIALES. DESCRIPCIÓN Y CRITERIOS DIAGNÓSTICOS

2.1. Generalidades

Como ya mencionamos con anterioridad, la definición del autismo ofrecida por Kanner en 1943 sigue estando vigente hoy en día, describiéndose como un trastorno que tiene perturbadas tres áreas fundamentales:

- Es un trastorno de las relaciones interpersonales.
- Conlleva problemas en la comunicación y el lenguaje.
- Rigidez mental y comportamental.

Hoy en día, todos los profesionales admiten las clasificaciones criteriosales de los dos sistemas diagnósticos más consensuados; esto es, del DSM-IV (APA, 1994) y la CIE-10 (OMS, 1993), que en sus versiones más recientes clasifican al autismo dentro de los "Trastornos Generalizados del Desarrollo". Veamos los criterios diagnósticos del DSM-IV para el trastorno autista:

A. Un total de 6 (o más) ítems de (1), (2) y (3), con por lo menos dos de (1), y uno de (2) y de (3):

(1) Alteración cualitativa de la interacción social, manifestada al menos por dos de las siguientes características:

- a) Importante alteración del uso de múltiples comportamientos no verbales, como son contacto ocular, expresión facial, posturas corporales y gestos reguladores de la interacción social.
- b) Incapacidad para desarrollar relaciones con compañeros adecuadas al nivel de desarrollo.
- c) Ausencia de la tendencia espontánea para compartir con otras personas disfrutes, intereses y objetivos (p. ej., no mostrar, traer o señalar objetos de interés).
- d) Falta de reciprocidad social o emocional.

(2) Alteración cualitativa de la comunicación manifestada al menos por dos de las siguientes características:

- a) Retraso o ausencia total del desarrollo del lenguaje oral (no acompañado de intentos para compensarlo mediante modos alternativos de comunicación, tales como gestos o mímica).
- b) En sujetos con un habla adecuada, alteración importante de la capacidad para iniciar o mantener una conversación con otros.
- c) Utilización estereotipada y repetitiva del lenguaje o lenguaje idiosincrásico.
- d) Ausencia de juego realista espontáneo, variado, o de juego imitativo social propio del nivel de desarrollo.

(3) Patrones de comportamiento, intereses y actividades restringidas, repetitivas y estereotipadas, manifestados por lo menos mediante una de las

siguientes características:

- a) Preocupación absorbente por uno o más patrones estereotipados y restrictivos de interés que resulta anormal, sea en su intensidad, sea en su objetivo.
- b) Adhesión aparentemente inflexible a rutinas o rituales específicos, no funcionales.
- c) Manierismos motores estereotipados y repetitivos (p. ej., sacudir o girar las manos o dedos, o movimientos complejos de todo el cuerpo).
- d) Preocupación persistente por partes de objetos.

B. Retraso o funcionamiento anormal en por lo menos una de las siguientes áreas, que aparece antes de los 3 años de edad: (1) interacción social, (2) lenguaje utilizado en la comunicación social o (3) juego simbólico o imaginativo.

C. El trastorno no se explica mejor por la presencia de un trastorno de Rett o de un trastorno desintegrativo infantil.

Tabla 1. Criterios diagnósticos del DSM-IV para el trastorno autista.

Es obvio, que no podemos utilizar estas clasificaciones como algo rígido, ya que el diagnóstico del autismo, exige un nivel de observación riguroso de las conductas del niño, a un nivel mucho más fino y complejo.

2.2. Características específicas

A continuación enumeraremos una serie de conductas más específicas que podemos encontrarnos (o no) en personas con trastorno autista. Muchos son síntomas secundarios que no son criterios necesarios para el diagnóstico del autismo:

Lenguaje y comprensión	Falta de flexibilidad y adherencia a rutinas
- Ausencia de lenguaje en algunos niños con autismo.	- Insistencia en la invariancia del ambiente.
- Uso extraño del lenguaje (por ejemplo alteraciones sintácticas caprichosas).	- Rígida adherencia a rutinas.
- Ecolalia (tendencia a repetir de forma literal lo que oyen).	- Un deseo ansioso y obsesivo de mantener la invariabilidad.
- Tendencia a comprender el lenguaje de forma muy literal.	- Fascinación por ciertos estímulos.
- Inversión de pronombres personales, por ejemplo la confusión entre los pronombre "Yo" y "Tu".	- Interés por seguir patrones de comportamiento fijos.
- Falta de atención al lenguaje.	- Deseo de conservar los objetos de una cierta manera (por ejemplo, muebles).
- Falta de relevancia de su lenguaje.	- Comportamiento repetitivo.
- Anomalías prosódicas.	- Preocupación por sus movimientos de manos.
- Anomalías pragmáticas.	- Aleteo de manos.
- Lenguaje limitado.	- Dar vueltas sobre sí mismo.
- Vocalizaciones sin lenguaje.	- Balanceo repetitivo.
- Retraso en el desarrollo del habla.	- Andar de puntillas.
- Lenguaje caracterizado por su carácter memorístico y repetitivo.	- Girar objetos de forma continuada.
- La articulación y la fonética están conservadas.	- Alinear juguetes u objetos obsesivamente.
- Lenguaje hablado, pero sin carácter comunicativo.	- Escuchar la misma melodía musical.

Cognición y percepción	Conducta en las relaciones sociales, factores de personalidad y de comunicación
- Un síntoma asociado de primer orden lo constituye la discapacidad intelectual.	- Ausencia de juego de ficción.
- CI medio alrededor de 50 puntos (en lugar de los 100 de la población normal).	- Ausencia de mímica facial apropiada.
- Tendencia a representar las realidades de forma fragmentaria (por ejemplo sólo le interesa una rueda de un coche —una parte).	- No mira a los ojos.
- Incapacidad de percibir totalidades coherentes.	- No responde a las personas.
- Puede haber respuestas extrañas a estímulos sensoriales.	- Ausencia de coorientación visual (mirar hacia donde mira otro).
- Respuestas paradójicas a los estímulos auditivos.	- Trata a las otras personas como si fueran objetos inanimados.
- Fuerte rechazo a ciertos sonidos.	- Cuando los coges, no ayudan (es como levantar un peso muerto).
- Fuerte rechazo a tocar ciertas texturas.	- Autosuficiente, comportándose como si la gente no estuviera presente.
- La tendencia de las personas con autismo a guiarse exclusivamente por impulsos internos, ignorando el entorno.	- Más feliz cuando se lo deja solo.
- Manifiestan ciertos rasgos de inteli-	- Hiperactividad (infancia).
	- Hipoactividad (adolescencia y edad adulta).
	- Humor lábil.
	- Autoagresividad.
	- Heteroagresividad, comportamiento agresivo hacia otros (menos frecuente que la autoagresividad).
	- Limitación de sus relaciones sociales.

<p>gencia, “Islas de competencia”, es decir áreas donde el niño tiene una habilidad normal o incluso extraordinaria (por ejemplo: dibujo, cálculo, fechas, música...).</p>	<ul style="list-style-type: none"> - Ausencia de sonrisa social. - Falta de respuesta a peligros reales. - Compulsividad. - Baja tolerancia a la frustración. - Ausencia de interés por juguetes. - Crisis de agitación (con o sin causa aparente). - Impulsividad. - En los niños, rabieta. - Rechazo a ser tocados. - Comportamiento muy pasivo o demasiado activo y nervioso. - Rechazo a comidas nuevas. - Prefieren alimentos blandos.
--	---

Tabla 2. Características específicas

Nota: hemos intentado realizar una clasificación exhaustiva, con categorías lo más exclusivas posible, pero nótese como es una tarea casi imposible ya que muchas conductas pueden encajar en diferentes categorías.

Volvemos a insistir en el hecho de que estas características no se dan, ni mucho menos en todas las personas con trastorno autista, y de hecho muchas -sobre todo en el ámbito médico- no están confirmadas del todo, apareciendo discrepancias entre muchos autores.

2.3. Diagnóstico diferencial

Para diagnosticar el autismo hay que diferenciarlo de otros trastornos del desarrollo:

- Síndrome de Asperger.
- Síndrome de Rett.
- Trastorno Desintegrativo de la Infancia.
- Trastorno Generalizado del Desarrollo No Especificado.

2.3.1. Síndrome de Asperger

Una de las grandes controversias entre los estudiosos del autismo es si hay una diferencia cuantitativa o cualitativa con el síndrome de Asperger; esto es, si las personas con Síndrome de Asperger son autistas de nivel alto en el continuo autista o más bien, como se le categoriza oficialmente, es un trastorno diferente.

Sin entrar en la polémica, lo que está claro es que encontramos varias diferencias entre el Trastorno de Asperger y el Trastorno Autista de Kanner:

Las personas con Síndrome de Asperger, no presentan deficiencias estructurales en el lenguaje, de hecho su lenguaje es “demasiado correcto”, en el sentido que parece pedante, con un vocabulario y sintaxis rebuscados. Tiene ciertas limitaciones a nivel prosódico y pragmático.

Las personas con Síndrome de Asperger tienen una inteligencia normal o superior, y frecuentemente encontramos lo que llamamos “islas de competencia”, es decir áreas donde el niño tiene una habilidad normal o incluso extraordinaria (por ejemplo: dibujo, cálculo, fechas, música...).

No siendo este el lugar donde hacer una exhaustiva descripción del Síndrome de Asperger, podemos decir que salvo las dos características antes mencionadas, comparten el diagnóstico con una persona con autismo en sentido estricto; esto es, trastornos en las relaciones, inflexibilidad mental y conductual, alteraciones emocionales...

2.3.2. Síndrome de Rett

El síndrome de Rett sólo se da en niñas, además se producen alteraciones que no se dan en el autismo como desaceleración del crecimiento del perímetro craneal, pérdida de habilidades de motricidad fina ya adquiridas, aparición de movimientos poco coordinados del tronco o de la deambulación, hiperventilación o hipoventilación y estereotipias manuales características (“lavado”, “retorcimiento” de manos).

Con todo esto, es casi imposible confundir el autismo tipo Kanner con el Síndrome de Rett, confundiendo en los casos con retraso mental grave, característica típica del síndrome de Rett.

2.3.3. Trastorno Desintegrativo de la Infancia

El trastorno desintegrativo de la niñez implica la pérdida de funciones y capacidades adquiridas por el niño durante los primeros años de su vida. Supone una regresión, una vuelta a etapas anteriores que debe producirse después de los dos años y antes de los diez. Las pérdidas deben producirse en al menos dos de las siguientes áreas: lenguaje expresivo y receptivo, competencias sociales y adaptativas, control de esfínteres, juego y/o destrezas motoras. A diferencia del autismo, se caracteriza por una inestabilidad emocional extrema, en ocasiones acompañada de fenómenos similares a las alucinaciones y los delirios de la esquizofrenia.

2.3.4. Trastorno Generalizado del Desarrollo No Especificado

Podemos incluir en esta categoría todos aquellos casos que no cumplen todos los criterios necesarios como para diagnosticar claramente alguno de los trastornos anteriormente descritos o cuando no se presentan de forma completa los síntomas del autismo. Incluye también lo que hemos denominado autismo atípico.

3. DIAGNÓSTICO Y EVALUACIÓN. POSIBILIDADES DE PREVENCIÓN, DETECCIÓN TEMPRANA, TÉCNICAS E INSTRUMENTOS

3.1. Edad de comienzo, aparición de los primeros síntomas y detección del trastorno

Un niño con autismo, es en apariencia un niño normal (su aspecto físico no muestra anomalías, es un bebé que sujeta bien la cabeza, se sienta, anda -a veces tardíamente-) lo cual confiere a este trastorno un difícil diagnóstico precoz. Muchos padres sospechan cosas, tanto que algo no va bien del todo (dificultades de succión, hipotonía, pasividad, falta de interacción social, de sonrisas, ausencia de conductas anticipadoras -como levantar los brazos para ser cogido-, rechazo de alimentos, falta de interés por el juego, hipersomnia...), como que progresivamente algo va fallando. Suelen echarse la culpa, como si ellos no estuvieran educando bien a su hijo; otros explican este comportamiento aduciendo que la personalidad del niño: es así, muy tranquilo.

Dicho esto, no nos tiene que extrañar que la detección del problema, muchas

veces, la hagan las abuelas o un familiar cercano, que tiene el suficiente contacto con el niño como para poderle observar exhaustivamente -más aún que el pediatra-, y que suele tener un referente en sus propios hijos, de lo que es un desarrollo normal. En el primer año, sólo en uno de cada cuatro niños aparecen anomalías -esto se ha estudiado mediante filmaciones familiares retrospectivas-, y es difícil que éstas se detecten por parte de los padres. En el momento que empieza a deambular, se suele detectar el autismo ya que el niño tiende a alejarse de las personas. Por todo esto la mayoría de los niños son detectados en torno a los 18 meses, edad habitual de aparición de los síntomas; momento en el que las diferencias entre un niño con desarrollo normal y otro con trastorno autista son ya significativas. Hay que apuntar, que no se ha encontrado relación entre el momento de aparición del trastorno y su gravedad posterior.

Muchas veces los padres no pueden más, su aparente niño sin problemas, se les está yendo poco a poco, el niño no pide cosas, ni muestra a los demás objetos o situaciones de interés, se ha metido como en su mundo. Entre el año y los dos años hay conductas que ya llaman la atención: realizan tareas repetitivas como balancearse de forma continua, no atienden cuando se les llama, parecen sordos... El niño no dice prácticamente ninguna palabra, los síntomas son demasiado claros incluso para padres primerizos, y es hora de pensar en consultar con el pediatra, para descartar lo antes posible una sordera. Se le hacen múltiples pruebas a petición del pediatra, para descartar o detectar posibles anomalías a nivel encefálico, y pruebas psicológicas, junto con una observación sistemática por parte de los padres. En muchos casos, no es sino hasta después de los tres años cuando se les da un diagnóstico definitivo. Se comienza a aplicar un programa de tratamiento al niño, con el cual, empezará a mejorar -poco a poco- pero se irá notando. Se conseguirá que empiece a relacionarse, a pedir cosas indicando con las manos, a sonreír... Hay que decir que en los niños con problemas médicos asociados es más rápida la detección del trastorno, ya que estos síntomas son muy llamativos.

Esta forma de aparición del trastorno, precoz y progresiva, es la más común; aunque hay casos en los que la forma de aparición de los síntomas es más tardía. La llamada "regresiva" (muy escasa), se caracteriza por un patrón inverso con hipertonía, irritabilidad e hiposomnia entre otros.

3.2. Evaluación, principales instrumentos

En la evaluación, hay que partir de un diagnóstico médico preciso que incluya historial neonatal, médico-evolutivo, historia familiar, características anatómicas

como el perímetro cefálico, sensoriales, como descartar una posible sordera etc.

El paso siguiente es una evaluación psicopedagógica, la cual está amparada por múltiples cuestionarios, escalas, tests. Vamos a mencionar algunos de los más importantes.

- *La Entrevista para el Diagnóstico del Autismo-Revisada* (ADI-R; Le Couteur et al. 1989; Lord et al. , 1993, 1997; Lord, Rutter, & Le Couteur, 1994)

Entrevista muy extensa y estructurada, para padres. Proporciona un diagnóstico dentro del DSM-IV y la CIE-10. Nos informa de gran cantidad de datos sobre la conducta actual y pasada del sujeto. Requiere una hora su administración y entrenamiento específico.

- *La Escala de Evaluación del Autismo Infantil* (CARS; Schopler et al. , 1998)

Escala conductual de 15 ítems, con opciones de respuesta de tipo escalar. Adecuada para la aplicación a niños mayores de 24 meses. Proporciona un diagnóstico categorial del autismo (no autista, moderado y severo). Reconocida por su fiabilidad para el diagnóstico del autismo. Su administración exige de 30-45 minutos.

- *La Escala de Observación Diagnóstica del Autismo-Genérica* (ADOS-G; DiLavore, Lord, & Rutter, 1995; Lord 1998; Lord et al. , 1989)

Incluye la valoración de cuatro módulos de actividades dirigidas por el investigador: comunicación, interacción social recíproca, juego, conducta estereotipada... Su administración dura entre 30 y 45 minutos. Es aplicable desde niños en edad preescolar no verbal hasta autistas verbales adultos. También sigue el DSM-IV.

Todo esto no quita que, en el caso del autismo, es importantísima una observación diaria, rigurosa y sistemática de la conducta del sujeto con autismo, tarea reservada principalmente a los padres.

4. PRONÓSTICO

4.1. Curso durante la adolescencia y la etapa adulta

Durante la niñez y hasta la adolescencia, hay una progresiva y notable mejora,

sobretudo si el niño ha conseguido integrarse en la escolaridad y sigue un programa de tratamiento adecuado. El ritmo de los cambios depende mucho de la capacidad intelectual y la gravedad del trastorno. En la mayoría de los casos, la adolescencia es un periodo en el que los progresos continúan sin mayores problemas. En unos pocos casos, la adolescencia puede implicar un periodo de regresión (pérdida de aprendizajes ya alcanzados, reaparición de síntomas ya superados, crisis epilépticas, aumento de la inestabilidad emocional, agitación e hiperactividad, depresión, auto y hetero-agresividad, insomnio, trastornos alimentarios...). Los cambios corporales propios de esta etapa, no implican un inicio del deseo de tipo sexual con sus iguales, de hecho esta circunstancia se da muy raramente. Hay que decir que también una pequeña proporción de sujetos mejora significativamente en esta etapa peripuberal.

Si una persona con autismo recibe la atención adecuada, puede llegar a conseguir un grado muy aceptable de autonomía e integración en su entorno -siempre condicionado a sus posibilidades, según gravedad del trastorno, grado de retraso mental etc.- Los dos mejores predictores de cómo será la etapa adulta, son el cociente intelectual y el nivel de lenguaje comunicativo.

5. TRATAMIENTO: BUENAS PRÁCTICAS

5.1. Tratamiento médico-farmacológico

No existe de momento ningún medicamento que sea eficaz para el tratamiento de los problemas sociales del trastorno autista. Sin embargo, se utilizan fármacos para tratar determinados síntomas que pueden aparecer en un paciente concreto. Los estimulantes pueden ser eficaces en el tratamiento de la impulsividad, hiperactividad y déficit de atención. Los antidepresivos tradicionales, los estabilizadores del humor y los ansiolíticos pueden utilizarse como se hace en la población que no presenta trastorno autista. Por otro lado, el perfil de respuesta en cada individuo puede ser diferente, por lo que no es raro que el fármaco que produce buena respuesta en un paciente, no sea eficaz o sea perjudicial en otro. Otro hecho que debe considerarse es el desconocimiento que se tiene de los efectos a largo plazo de algunos de los fármacos más nuevos. Por tanto, la continua aparición de nuevos fármacos psicotrópicos así como el aumento en el uso de los ya existentes sugiere que son necesarios más estudios en este sentido.

Considerando, como se acaba de comentar, que no existe ningún fármaco específico para el tratamiento del autismo, en ocasiones, los tratamientos farmacológicos se utilizan como complemento de otras intervenciones, facilitando a éstas que sean más eficaces. Esto no significa que los medicamentos deban utilizarse porque otras técnicas no hayan producido los avances esperados. A continuación, se expone un breve resumen de algunos medicamentos que se han venido utilizando, para los cuales hay suficientes evidencias experimentales de su eficacia o de su ineficacia (Tanguay, 2000).

Vitamina B6 y magnesio a dosis elevadas. Se trata de una terapia que comenzó a utilizarse a finales de los años 80. Los últimos estudios doble ciego con placebo-control han concluido que se trata de un tratamiento ineficaz para mejorar los comportamientos autistas.

Fenfluramina. Este estimulante disminuye los niveles sanguíneos de serotonina, por lo que inicialmente podría parecer útil. Se ha comprobado, que aunque disminuye ligeramente la hiperactividad no mejora otros síntomas.

Naltrexona. Su acción consiste en bloquear los receptores opioides. Hay pocos trabajos que han indicado una ligera mejoría en el comportamiento y en la hiperactividad. No se ha podido demostrar que disminuyan las conductas autolesivas.

Clonidina. Los bloqueantes beta reducen ligeramente la irritabilidad y la hiperactividad, pero no mejoran los comportamientos sociales.

Secretina. Se trata de un péptido endógeno gastrointestinal utilizado para tratar las alteraciones sociales y de comunicación. Estudios controlados no han corroborado su eficacia.

Corticoesteroides. Hay pocas evidencias de su efectividad. No se conoce su efecto a largo plazo en el desarrollo cerebral.

Antidepresivos. Inicialmente, se utilizaron imipramina y desipramina, pero dada su escasa eficacia y sus efectos secundarios de tipo cardiovascular, fueron sustituidos por la clomipramina. Este fármaco disminuye las estereotipias, agresividad e hiperactividad y presenta menos efectos secundarios. Los fármacos denominados inhibidores de la recaptación de serotonina como fluoxetina y paroxetina disminuyen la hiperactividad y los pensamientos obsesivos. Aún hay poca experiencia con este tipo de medicamentos.

Neurolépticos. Son los que más se han utilizado y entre ellos el haloperidol. Puesto que se ha visto que no son demasiado eficaces y dada la posible aparición de disquinesias tardías, su uso ha ido disminuyendo. De los nuevos neurolépticos, la resperidona es el que más se ha empleado. Disminuye la hiperactividad, impulsividad, preocupaciones obsesivas y la agresividad. Parece que también aumenta la socialización de algunos niños. Su efecto secundario más frecuente es el aumento de peso.

5.2. Tratamiento psicopedagógico

5.2.1. Terapias

Desde el descubrimiento del trastorno por Kanner en 1943, hasta mediados de los años sesenta la psicología y la psiquiatría estaban basadas en el enfoque psicodinámico, al igual que sus métodos de tratamiento. Las causas del autismo se consideraban psicógenas y el psicoanálisis trataba de resolver conflictos psicológicos de origen temprano. La experiencia demostró la ineficacia de estos tratamientos.

Durante los años sesenta comienza a producirse en la psicología un cambio en el paradigma dominante y de sus nuevos métodos terapéuticos. En un primer momento, los tratamientos conductuales y cognitivos, pusieron su mayor énfasis en la reeducación signada y vocálica. Aunque los resultados comunicativos de estos primeros tratamientos no fueron realmente significativos, a ellos les debemos una gran aportación al autismo: el desarrollo de programas individualizados de tratamiento basados en conocimientos científicos. Las técnicas de modificación de conducta iban encaminadas por un lado a extinguir conductas consideradas negativas y por otro lado a dotar al sujeto de nuevos aprendizajes. La evaluación sistemática e individualizada basándose en el análisis funcional ayudó a buscar estrategias de tratamiento para la extinción de conductas agresivas, de rabietas, y de otras conductas negativas. Las técnicas de modelado y los programas de refuerzo sirvieron para ayudar a los sujetos a adoptar nuevas formas de aprendizaje de hábitos algunos de ellos de autocuidado

5.5.2. Buenas Prácticas

No podemos dejar de mencionar los ya célebres consejos de Ángel Rivière (Asesor Técnico de APNA), donde nos presenta ingeniosamente el punto de vista y las necesidades de la persona con autismo:

¿Qué nos Pediría un Autista?

1. Ayúdame a comprender. Organiza mi mundo y facilítame que anticipe lo que va a suceder. Dame orden, estructura, y no caos.
2. No te angusties conmigo, porque me angustio. Respeta mi ritmo. Siempre podrás relacionarte conmigo si comprendes mis necesidades y mi modo especial de entender la realidad. No te deprimas, lo normal es que avance y me desarrolle cada vez más.
3. No me hables demasiado, ni demasiado deprisa. Las palabras son "aire" que no pesa para ti, pero pueden ser una carga muy pesada para mí. Muchas veces no son la mejor manera de relacionarte conmigo.
4. Como otros niños, como otros adultos, necesito compartir el placer y me gusta hacer las cosas bien, aunque no siempre lo consiga. Hazme saber, de algún modo, cuando he hecho las cosas bien y ayúdame a hacerlas sin fallos. Cuando tengo demasiados fallos me sucede lo que a ti: me irrito y termino por negarme a hacer las cosas.
5. Necesito más orden del que tú necesitas, más predictibilidad en el medio que la que tú requieres. Tenemos que negociar mis rituales para convivir.
6. Me resulta difícil comprender el sentido de muchas de las cosas que me piden que haga. Ayúdame a entenderlo. Trata de pedirme cosas que puedan tener un sentido concreto y descifrado para mí. No permitas que me aburra o permanezca inactivo.
7. No me invadas excesivamente. A veces, las personas sois demasiado imprevisibles, demasiado ruidosas, demasiado estimulantes. Respeta las distancias que necesito, pero sin dejarme solo.
8. Lo que hago no es contra ti. Cuando tengo una rabieta o me golpeo, si destruyo algo o me muevo en exceso, cuando me es difícil atender o hacer lo que me pides, no estoy tratando de hacerte daño. ¡Ya que tengo un problema de intenciones, no me atribuyas malas intenciones!
9. Mi desarrollo no es absurdo, aunque no sea fácil de entender. Tiene su propia lógica y muchas de las conductas que llamáis "alteradas" son for-

mas de enfrentar el mundo desde mi especial forma de ser y percibir. Haz un esfuerzo por comprenderme.

10. Las otras personas sois demasiado complicadas. Mi mundo no es complejo y cerrado, sino simple. Aunque te parezca extraño lo que te digo, mi mundo es tan abierto, tan sin tapujos ni mentiras, tan ingenuamente expuesto a los demás, que resulta difícil penetrar en él. No vivo en una "fortaleza vacía", sino en una llanura tan abierta que puede parecer inaccesible. Tengo mucha menos complicación que las personas que os consideráis normales.
11. No me pidas siempre las mismas cosas ni me exijas las mismas rutinas. No tienes que hacerte tú autista para ayudarme. ¡El autista soy yo, no tú!
12. No sólo soy autista. También soy un niño, un adolescente, o un adulto. Comparto muchas cosas de los niños, adolescentes o adultos a los que llamáis "normales". Me gusta jugar y divertirme, quiero a mis padres y a las personas cercanas, me siento satisfecho cuando hago las cosas bien. Es más lo que compartimos que lo que nos separa.
13. Merece la pena vivir conmigo. Puedo darte tantas satisfacciones como otras personas, aunque no sean las mismas. Puede llegar un momento en tu vida en que yo, que soy autista, sea tu mayor y mejor compañía.
14. No me agredas químicamente. Si te han dicho que tengo que tomar una medicación, procura que sea revisada periódicamente por el especialista.
15. Ni mis padres ni yo tenemos la culpa de lo que me pasa. Tampoco la tienen los profesionales que me ayudan. No sirve de nada que os culpéis unos a otros. A veces, mis reacciones y conductas pueden ser difíciles de comprender o afrontar, pero no es por culpa de nadie. La idea de "culpa" no produce más que sufrimiento en relación con mi problema.
16. No me pidas constantemente cosas por encima de lo que soy capaz de hacer. Pero pídemelo lo que puedo hacer. Dame ayuda para ser más autónomo, para comprender mejor, pero no me des ayuda de más.
17. No tienes que cambiar completamente tu vida por el hecho de vivir con una persona autista. A mí no me sirve de nada que tú estés mal, que te encierres y te deprimas. Necesito estabilidad y bienestar emocional a mi

alrededor para estar mejor. Piensa que tu pareja tampoco tiene culpa de lo que me pasa.

18. Ayúdame con naturalidad, sin convertirlo en una obsesión. Para poder ayudarme, tienes que tener tus momentos en que reposas o te dedicas a tus propias actividades. Acércate a mí, no te vayas, pero no te sientas como sometido a un peso insoportable. En mi vida, he tenido momentos malos, pero puedo estar cada vez mejor.
19. Acéptame como soy. No condiciones tu aceptación a que deje de ser autista. Sé optimista sin hacerte "novelas". Mi situación normalmente mejora, aunque por ahora no tenga curación.
20. Aunque me sea difícil comunicarme o no comprenda las sutilezas sociales, tengo incluso algunas ventajas en comparación con los que os decís "normales". Me cuesta comunicarme, pero no suelo engañar. No comprendo las sutilezas sociales, pero tampoco participo de las dobles intenciones o los sentimientos peligrosos tan frecuentes en la vida social. Mi vida puede ser satisfactoria si es simple, ordenada y tranquila. Si no se me pide constantemente y sólo aquello que más me cuesta. Ser autista es un modo de ser, aunque no sea el normal. Mi vida como autista puede ser tan feliz y satisfactoria como la tuya "normal". En esas vidas, podemos llegar a encontrarnos y compartir muchas experiencias.

Tabla 3. Consejos de Ángel Rivière (Asesor Técnico de APNA).

A continuación enumeraremos algunas buenas prácticas que, en todos los ámbitos del trastorno (organización, personalidad, lenguaje, comunicación, relaciones sociales, educación...), se consideran, aunque no siempre con unanimidad, positivas para padres, psicopedagogos y demás:

- La intervención debe ser individualizada y focalizada, adaptada a las características concretas del niño.
- Lo antes posible, hay que hacerle un diagnóstico médico.
- Es esencial ponerse en contacto con asociaciones, padres y demás.

- El tratamiento de los propios padres y hermanos es muy importante, ya que pasarán por etapas propias de una situación traumática.
- Es importante incidir en mejorar en lo posible la motivación.
- Procura estructurar su mundo lo más posible, que sea predecible, contingente.
- Ten mucha paciencia ya que los progresos son muy lentos, ten en cuenta el gran esfuerzo que realiza.
- Evita entornos ruidosos, bulliciosos, hiperestimulantes.
- Dirige lo más posible su conducta, no le presiones esperando su iniciativa en las acciones.
- Procura utilizar un lenguaje sencillo y claro, apoyado por gestos y señales precisas.
- Procúrale medios de apoyo, sobretodo para la comunicación (v. g. enseñarle lenguaje de signos).
- Cuando se aisle, trata de atraerle con sutileza hacia un grupo de relación.
- A veces parece mal intencionado, cuando no es así (no es que no quiera, es que no puede).
- Utiliza como refuerzo y acercamiento aquellas cosas que espontáneamente le gustan y le motivan.
- Incidir en la mejora de las habilidades sociales.
- Jerarquizar los objetivos en lo que al lenguaje se refiere.
- Avisa a los demás que aunque su aspecto sea normal, en realidad tiene una deficiencia.
- Utiliza refuerzos naturales, en contextos no artificiales.
- Refuerza sus intentos de comunicación aún cuando no sean correctos del todo.
- Escucha todas las opiniones, y elige la más adaptada al niño concreto ya que no todos los tratamientos son buenos para todos los niños.

- Ni la integración en el colegio, ni la no integración son por obligación adecuadas. La elección depende de muchos factores (el nivel intelectual del niño, los medios del centro educativo, grado de desarrollo de la comunicación, enfermedades asociadas...).
- Sustituye las conductas disfuncionales por otras funcionales (no eliminarlas, sustituirlas).
- Negocia, pon límites a esas conductas por ejemplo obsesivas que hace (por ejemplo: ordena sus cds, pero sólo media hora al día).
- En la enseñanza del lenguaje, no variar más de una dimensión a la vez.
- La estrategia de aprendizaje de ensayo y error no es efectiva, es mejor aprender despacio y bien desde el principio.
- Vete poco a poco ayudándole menos, fomentando su independencia.
- Procura evitar un exceso de medicación.
- No le compares con los niños normales, como un hermano por ejemplo.
- Evita entornos desordenados y complejos.
- Su capacidad viso-espacial suele estar intacta, así que un dibujo es una manera de enseñar muy adecuada.
- No intentes enseñarle actividades que en el futuro no serán funcionales para él.
- Garantizar el empleo consistente de las habilidades que ya tiene en su repertorio.
- Intenta generalizar lo más posible a entornos diferentes, personas, situaciones.

Tabla 4. Algunas buenas prácticas recomendadas.

6. RECURSOS

6.1. Bibliografía

Acosta, M.T. y Pearl, P.L. (2003). The neurobiology of autism: new pieces of the puzzle. En *Current Opinion in Neurology and Neuroscience Report*, Vol. 3, 2: 149-56.

American Psychiatric Association. (1995). *Manual diagnóstico y estadístico de los trastornos mentales*, 4ª Edición. Barcelona: Masson.

Attwood, T. (2002). *El síndrome de Asperger: "una guía para la familia"*. Ediciones Paidós Ibérica, S.A.

Baird, Guillian et al. (1998). *El tratamiento del autismo: nuevas perspectivas*. Madrid: Instituto de Migraciones y Servicios Sociales.

Bailey, A., Le Couteur, A., Gottesman, I. y cols. (1995). Autism as a strongly genetic disorder: evidence from a British twin study. En *Psychological Medicine*, 25: 63-77.

Baron-Cohen, S.; Bolton, P. (1998). *Autismo: una guía para padres*. Madrid: Alianza Editorial, S.A.

Bettelheim, B. (2001). *La fortaleza vacía: autismo infantil y el nacimiento del yo*. Ediciones Paidós Ibérica, S.A.

Bleuler, E. (1950). *Dementia Praecox or the group of schizophrenics*. Nueva York: International Universities Press.

Coleman, M.; Gillberg, Ch., et al. (1989). *Autismo, el: Bases Biológicas*. Ediciones Martínez Roca, S.A.

Cook, E.H. y Leventhal, E.L. (1996). The serotonin system in autism. En *Current Opinion in Pediatrics*, 8: 348-54.

Cuxart, F. (2000). *El autismo: aspectos descriptivos y terapéuticos*. Ediciones Aljibe.

De Myer, Marian K.(1983). *Autismo: padres e hijos*. Editorial Marfil, S.A.

Díaz, F. (2001). Bases biológicas del autismo y tratamientos farmacológicos. En *Revista de Psiquiatría y Psicología del Niño y del Adolescente*, 1: 18-30.

Díez Cuervo, A. et al. (1997). *El autismo, hoy*. Centro de Profesores de Burgos.

Ferrari, P. (2000). *El autismo infantil*. Editorial Biblioteca Nueva, S.L.

Frith, U. (2003). *Autismo: hacia una explicación del enigma*. Alianza Editorial, S.A.

- Garanto Alós, J. (1990). *El Autismo*. Editorial Herder, S.A.
- Garanto Alós, J. (1994). *Epidemiología de la psicosis y autismo*. Amarú Ediciones.
- García, A., Gómez, J., Gutiérrez, M.T. y Puche, A. (2001). Formación y ampliación de clases de equivalencia aplicadas al tratamiento de un niño autista. En *Análisis y Modificación de Conducta*, vol. 27, 114: 649-69.
- García Villamizar, D.; Polaino-Lorente, A. (2000). *El autismo y las emociones: nuevos hallazgos experimentales*. Editorial Promolibro.
- García Sánchez, J. N. (1992). *Autismo*. Editorial Promolibro.
- Harris, S. L. (2000). *Los hermanos de niños con autismo: su rol específico en las relaciones familiares*. Narcea, S.A. de Ediciones
- Happe, F. (1998). *Introducción al autismo* (1998). Alianza Editorial, S.A.
- Herrero Navarro, J. M., et al.(1992). *Glosario de signos para alumnos con autismo y otras alteraciones*. Centro de Profesores de Madrid-Centro.
- Hobson, R. P. (1995). *El autismo y el desarrollo de la mente*. Alianza Editorial, S.A.
- Janetzke, Hartmot R. P. (1996). *El autismo*. Acento Editorial.
- Lewis, V. (1991). *Desarrollo y déficit, ceguera, sordera, déficit motor, síndrome Down, autismo*. Ediciones Paidós Ibérica, S.A.
- Martos Pérez, J.; Rivière, A. (2001). *Autismo: comprensión y explicación actual*. Madrid: Instituto de Migraciones y Servicios Sociales.
- Medina Fernández, M.C.; Vázquez Bejarano, C.; Mansilla Romero, M.T.. (1996). *Autismo: hacia la recuperación afectivo-social a través de terapia asistida por animales*. Madrid: Instituto de Migraciones y Servicios Sociales.
- Parquet, Ph.J. (1992). *Autismo: cuidados, educación y tratamiento*. Masson, S.A.
- Rivière, A. (2001). *Autismo: orientaciones para la intervención educativa*. Editorial Trotta, S.A.
- Russell, J.(2000). *El autismo como trastorno de la función ejecutiva*. Editorial Médica Panamericana, S.A.
- Stanton, M.(2002). *Convivir con el autismo: una orientación para padres y educadores*. Ediciones Paidós Ibérica, S.A.
- Sobrón Salazar, I.(1996). *Intervención de conductas en casos de autismo*. Universidad de Salamanca. Ediciones Universidad Salamanca.
- Suárez Piñero, M.; Martos Pérez, J.; Candelas Martínez Díaz, J. (2002). *Autismo: un enfoque para logopedas y terapeutas del lenguaje*. Editor: Fundación Verbum para el Lenguaje y la Comunicación.
- Tallis, J.; Rodulfo, M.; Redoiras, J.C. (1998). *Autismo infantil: lejos de los dogmas*. Miño y Dávila Editores.
- Tustin, Frances. (1994). *Autismo y psicosis infantiles*. Ediciones Paidós Ibérica, S.A.
- Verdugo Alonso, M.A.; Canal Bedia, R.(1993). *El autismo 50 años después de Kanner (1943)*. Amarú Ediciones.
- Williams, Ch. (2000). *Código de buenas prácticas para la prevención de la violencia y los abusos hacia las personas con autismo*. Madrid: Instituto de Migraciones y Servicios Sociales.
- Wing, L. (1998). *El autismo en niños y adultos: una guía para la familia*. Ediciones Paidós Ibérica, S.A.
- Wing, L., et al. (1989). *Autismo infantil: aspectos médicos y educativos*. Santillana, S. A.
- Zappella, M. (1992). *No veo, no oigo, no hablo: el autismo infantil*. Ediciones Paidós Ibérica, S.A.

6.2. Páginas Web

A continuación mostramos algunas páginas que encontramos en la Web, de las muchas que hay. Recomendamos explorarlas detenidamente, ya que dan información útil y actualizada, nos ponen en contacto con familiares e instituciones, y tienen múltiples enlaces con otras páginas de interés.

<http://www.autismo.com>

<http://www.apna.es>

<http://www.autismoespana.com>

<http://cisat.isciii.es/cr/>

http://www.hon.ch/HONselect/RareDiseases/index_sp.html

<http://www.ncbi.nlm.nih.gov>

<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/entrez/dispmim.cgi?id=209850>

http://www.ninds.nih.gov/health_and_medical/pubs/autismo.htm

<http://www.cermi.es>

6.3. Organizaciones

El número de asociaciones es, felizmente, inabarcable en este capítulo, así que sin menosprecio de todas las demás, hemos escogido las que, en principio, son mayoritarias. Dicho esto, consideramos imprescindible, ponerse en contacto con la más cercana a su domicilio. En la siguiente dirección se puede encontrar un listado exhaustivo de las mismas:

<http://iier.isciii.es/autismo>

Por ese motivo no las listamos en este apartado. También puede obtenerse información en las federaciones de FEAPS.

7. FICHA RESUMEN

7.1. ¿Qué es el Autismo?

El autismo es un Trastorno Generalizado del Desarrollo, considerado grave por la incapacitación que produce. Es muy heterogéneo dando lugar a muchas diferencias intersujetos. Principalmente es un trastorno de tres áreas principales; esto es, un trastorno de las relaciones interpersonales, problemas en la comunicación y el lenguaje y rigidez mental y comportamental.

7.2. ¿Cómo se detecta?

El pediatra o más habitualmente un familiar cercano, detecta conductas como aislamiento, falta de sonrisa social, problemas de succión, pero sobretodo, nulo o escaso desarrollo del lenguaje o la interacción social del niño.

7.3. ¿A cuántas personas afecta?

En sentido estricto a 4-5 de cada 10.000, pero incluyendo todo el espectro autista a 10 de cada 10.000 nacimientos o incluso más.

7.4. ¿Dónde me puedo informar?

Recomendamos empezar por <http://iier.isciii.es/autismo>, en la sección de "Preguntas frecuentes".

7.5. ¿Cómo es el futuro de estas personas?

El autismo es un trastorno que incapacita de por vida, aunque con el tratamiento adecuado se puede normalizar la vida de estas personas en gran medida. También hay que decir que necesitarán asistencia a lo largo de toda su vida ya que sólo un pequeño porcentaje llega a una vida plenamente autónoma.

CAPÍTULO IV

SÍNDROME DE RETT

RAQUEL PALOMERA MARTÍN* Y BEATRIZ SANGRADOR MARTÍNEZ**

**Facultad de Educación de la Universidad de Cantabria*

***Servicio de Pediatría. Hospital Universitario Marqués de Valdecilla*

Hay algo mucho más escaso, algo mucho más raro que la capacidad, es la capacidad para reconocer la capacidad. (Robert Half)

1. DESCRIPCIÓN DEL SÍNDROME

1.1. Historia, etiología, tipología e incidencia

El síndrome de Rett (desde aquí SR) es un trastorno sin precedentes del desarrollo que empieza en la primera infancia y se da casi exclusivamente en niñas. El SR ha sido descrito como un trastorno neurodegenerativo, con un pronóstico muy desfavorable y escaso potencial para aprender. Sin embargo, los estudios científicos lo han identificado ahora como un trastorno neurológico de base genética,

que provoca una detención en el desarrollo poco antes o después del nacimiento, siendo éste un período crítico para la formación del cerebro y las sinapsis.

En 1954, el pediatra austriaco Andreas Rett comenzó a interesarse por este síndrome al observar en su consulta a dos niñas con movimientos de manos, conductas e historias de desarrollo muy similares. Posteriormente, recorrió toda Europa buscando nuevos casos. Por su parte, en 1960 el doctor sueco Bengt Hagberg también comenzaba a describir este síndrome basándose en varios casos de su consulta. Varios años después se percataron de que estaban estudiando la misma entidad y, en un generoso gesto el Dr. Hagberg propuso el nombre de Rett para este nuevo síndrome que fue reconocido por la comunidad científica internacional en 1983.

La literatura recoge numerosos hallazgos que hablan de las causas y patogenia del síndrome de Rett, pero todos ellos son muy inespecíficos.

• Alteraciones neurofisiológicas

- Anomalías en el trazado electroencefalográfico: son diferentes según el estadio de la enfermedad y no existe un patrón diagnóstico. En el estadio I no suele haber anomalías relevantes; en el estadio II se han descrito puntas centrales, puntas sincronas bilaterales y ondas lentas; en el estadio III actividad identificada y, en el estadio IV, actividad de puntas generalizadas.
- Aumento de latencia en los Potenciales Evocados Visuales.
- Aumento de latencia de respuesta y enlentecimiento en la conducción en los Potenciales Evocados Auditivos.

• Alteraciones morfológicas

- Macroscópicas: disminución generalizada del espesor de la corteza cerebral y reducción del volumen de estructuras, como el núcleo caudado (relacionado con la cognición, la conciencia y el comportamiento) y el hipocampo (necesario para elaborar la información).
- Microscópicas: reducción del tamaño y la cantidad de neuronas y menor número de dendritas en las mismas.

• Alteraciones en neuroimagen funcional

- Se ha encontrado una disminución en la perfusión sanguínea de zonas como el lóbulo frontal (relacionado con el estado de ánimo y la emoción), el lóbulo temporal y el sistema límbico (necesarios para la memoria, aprendizaje, emoción y comportamiento), o el tronco cerebral (responsable de funciones automáticas como la respiración, la circulación sanguínea, la movilidad intestinal, el ritmo sueño-vigilia, etc.).

• Alteraciones neuroquímicas

- Se han postulado déficit de neurotransmisores como la dopamina o la acetilcolina, que participa en la diferenciación dendrítica, y una reducción en la actividad de la colin-acetiltransferasa.
- Una nueva línea de investigación se centra en los aumentos encontrados del glutamato, que podrían relacionarse con mecanismos citotóxicos.

• Hallazgos genéticos

Se considera que el síndrome de Rett es una enfermedad dominante ligada al cromosoma X. En 1999 fue identificado el gen responsable en la mayoría de los pacientes: se trata del gen MECP2. Es un gen regulador situado en el brazo largo del cromosoma X (Xq28). En casi todos los casos el defecto en dicho gen es una *mutación de novo*, es decir, una alteración que se produce de forma espontánea en un gameto (célula reproductora) de los progenitores, que no portan por tanto el defecto en el resto de sus células, de modo que el riesgo de una pareja con una hija afecta de tener otra hija con síndrome de Rett es menor del 1%.

Ahora bien, existen casos familiares de síndrome de Rett, que pueden ser explicados de dos formas:

- Que uno de los padres tenga un *mosaicismo germinal*, es decir, que la mutación se haya producido en una proporción de los gametos y no sólo en uno de ellos.
- Que la madre sea una portadora sana de la mutación, que no ha expresado la enfermedad a pesar de ser dominante, porque en todas sus células se ha producido una inactivación del cromosoma X defectuoso en lugar de producirse al azar. Es lo que se conoce como *inactivación afortunada*.

Al tratarse de una enfermedad dominante, ligada al cromosoma X, la mutación

sería letal en los fetos varones en las primeras fases del desarrollo embrionario; sin embargo, se han descrito casos en varones, aunque no sobrevivieron a los primeros meses de vida. En Barcelona fue detectado el caso de un niño con síntomas muy similares a los del síndrome de Rett clásico, que presentaba una mutación en el gen MECP2, pero se trataba de una mutación muy leve que afectaba poco a la función del gen.

Tipológicamente existen tres categorías de diagnóstico:

Tipologías en el Síndrome de Rett y posibles variantes

Síndrome de Rett clásico: Aquellas niñas que encajan en las directrices de los "Criterios Diagnósticos". El diagnóstico del SR Clásico debe incluir, por lo menos, tres de los criterios necesarios y cinco de los "criterios de soporte".

Síndrome de Rett provisional: Edad 1-3, con algunos signos clínicos de SR, pero no los suficientes para coincidir plenamente con los "Criterios Diagnósticos".

Síndrome de Rett atípico: Aquellas personas que no se ajustan a todos los "Criterios Diagnósticos" del SR clásico. Suponen un 15 % de los casos diagnosticados.

Formas "Frustra": Se considera la variante más frecuente dentro de las formas atípicas. La regresión en el desarrollo comienza de forma más tardía (en ocasiones hasta los 3 ó 4 años) y menos intensa que en la forma clásica, pudiendo conservarse una aceptable capacidad en cuanto a la producción del lenguaje.

Variante con lenguaje conservado: Estas pacientes conservan algunas palabras o frases, aunque generalmente sin sentido comunicacional.

Variante de comienzo precoz con crisis: Se caracteriza por la presentación inicial de crisis epilépticas en forma de espasmos infantiles, con hipsarritmia, enlentecimiento y desorganización intensos de la actividad eléctrica cerebral, casi siempre muy resistentes al tratamiento antiepiléptico. Podrían tener más probabilidad de presentar esta forma clínica las pacientes con antecedentes familiares de epilepsia.

Síndrome de Rett congénito: No existe un periodo inicial de desarrollo normal, presentándose las anomalías del desarrollo ya desde el nacimiento, fundamentalmente la hipotonía. Estrictamente no podrían considerarse estos casos verdaderos síndromes de Rett, ya que no cumplen uno de los criterios diagnósticos necesarios que más adelante expondremos.

Variante con regresión en la infancia tardía: La clínica típica del síndrome va desarrollándose, en esta variante, de forma tan insidiosa, que el diagnóstico puede tardar en confirmarse hasta los 20 ó 25 años, siendo diagnosticados estos casos hasta entonces como retraso mental moderado no especificado o como trastorno autista.

Tabla 1. Tipologías en el Síndrome de Rett.

Otras variantes del síndrome son:

- Agregados familiares atípicos.
- Variantes en gemelos monozigóticos.
- Formas "retoides".
- Síndrome de Rett en varones.

En cuanto a la incidencia del síndrome, se puede resumir en los siguientes aspectos:

- Se da, casi exclusivamente, en niñas.
- Se encuentra en una amplia gama de grupos raciales y étnicos repartidos por el mundo.
- Aunque contamos con pruebas muy convincentes de que existe una base genética, la posibilidad de tener más de una hija con SR es muy pequeña, inferior al 1%. Ello supone que el 99% de las veces la mutación es esporádica, simplemente ocurre porque sí y no se repite en una misma familia.
- Si nos ceñimos a criterios estrictos, la prevalencia del síndrome de Rett se esti-

ma en torno a 1 de cada 15.000 nacimientos. Admitiendo las distintas variantes clínicas, hoy se considera una prevalencia de 1 por cada 10.000 nacidos vivos.

2. CARACTERÍSTICAS BIOMÉDICAS, PSICOLÓGICAS, CONDUCTUALES Y SOCIALES

2.1. Características biomédicas

El síndrome de Rett es, principalmente, un trastorno neurológico:

- Disminuye el peso del cerebro.
- Hay una reducción del volumen en regiones clave, tales como el córtex frontal y el núcleo caudado.
- Hay una disminución de la melanina en la sustancia negra.
- Las neuronas (células cerebrales) son más pequeñas.
- Muchas de las funciones controladas por el cerebro (desde la respiración hasta la forma del lenguaje) están afectadas en el síndrome de Rett.

En el síndrome de Rett, el gen MECP2 sufre una mutación, con lo que se pierde la proteína MECP2. La Proteína MECP2 no está disponible para ayudar a los genes a desactivarse (técnicamente, quedarse deacetilado). El resultado es que los genes que normalmente están “apagados” ahora son capaces de “activarse”.

2.2. Características psicológicas

Las niñas con síndrome Rett presentan una serie de características comunes, aunque existe una gran variabilidad en la intensidad de éstas. Aquí vamos a resaltar algunas de las más importantes para las familias desde el punto de vista psicológico:

2.2.1. Características psicomotoras

Apraxia (dispraxia): Se refiere a la incapacidad de programar el cuerpo para realizar movimientos motores. Es la discapacidad más grave y severa del SR y

puede interferir en cualquier movimiento del cuerpo, incluida la mirada y el habla, dificultando los intentos de la niña con SR de hacer lo que ella quiere. A esto se unen movimientos faciales y manuales involuntarios. Disminuir la frecuencia y duración de éstos suele ser uno de los objetivos prioritarios, con el fin de poder alcanzar otros objetivos fundamentales (alimentación, comunicación...).

2.2.2. Lenguaje y habla

Todo lo visto hasta ahora afecta al desenvolvimiento de su vida diaria y a su desarrollo psicosocial, aunque pueden adquirir ciertas capacidades de autonomía (utilizar el retrete, comer por sí mismas con las manos o con cubiertos y alguna ayuda) y algunas aprenden a usar aparatos de comunicación aumentativa (Hunter, K., 1999). Actualmente sabemos que su lenguaje receptivo es mayor de lo que se pensaba.

2.2.3. Características conductuales y de personalidad

Desconexión social:

Muchas chicas con SR entran en una fase de desconexión social durante el período de regresión, lo que puede ser uno de los aspectos más agotadores de la enfermedad. Aunque pueda parecer que se portan mal, probablemente no es más que el resultado de su confusión. Están irritables e insomnes, lloran durante largos períodos de tiempo, se pueden enfadar mucho si las cosas que les rodean han cambiado y pueden apartar la mirada para evitar cualquier contacto visual.

Conducta:

Se pueden observar grandes fluctuaciones en sus habilidades motoras, su atención y comportamiento incluso en breves periodos de tiempo.

Los terrores nocturnos o del sueño son frecuentes en las primeras etapas, habitualmente sobre la edad de 2 años. Ocurren cuando la niña entra en un sueño profundo muy deprisa. El estrés puede aumentar la probabilidad de terrores nocturnos.

El bruxismo, o rechinar de dientes, aparece sobre todo cuando le salen los dientes definitivos y se reduce con masajes o aparatos ortopédicos. También el Biofeedback ofrece buenos resultados.

Conductas problemáticas, en el sentido de perturbadoras, incontrolables o peligrosas, como golpear, morder, etc. Es necesario llegar a la causa para poder cambiarlo; tratar de entender qué busca con ese comportamiento. Al tiempo, hay que enseñarle otras formas más adaptativas de comunicación. Estas conductas también pueden ser autoagresivas, probablemente explicado por su alto umbral para el dolor. La Naltrexona ha sido útil para estos casos.

2.2.4. Sociales

A pesar de sus dificultades, las niñas y mujeres SR pueden seguir aprendiendo y disfrutando de la familia y amigos hasta la edad madura. Experimentan una gama completa de emociones y muestran su personalidad atractiva cuando toman parte en actividades sociales, educativas y recreativas en casa y en la comunidad.

3. DIAGNÓSTICO Y EVALUACIÓN: POSIBILIDADES DE PREVENCIÓN, DETECCIÓN TEMPRANA, TÉCNICAS E INSTRUMENTOS

3.1. Diagnóstico y evaluación

En el caso del síndrome de Rett, se hace imprescindible un diagnóstico diferencial, ya que muchas veces aparecen casos diagnosticados como autismo o parálisis cerebral. También, hay que descartar otras posibles enfermedades que pudieran parecerse al SR como el síndrome de Angelman, el síndrome de Prader-Willi, trastornos metabólicos como el déficit de OCT (Ornitol Carbamil Transferasa), trastornos de los ácidos orgánicos y de los aminoácidos, enfermedades de depósito, alteraciones mitocondriales y la enfermedad de Batten.

Una vez se han descartado otros trastornos, hay que pensar en el síndrome de Rett. El médico estudiará a fondo las primeras etapas de su crecimiento y desarrollo y evaluará su historial médico y físico, así como su evolución neurológica.

Para hacer el diagnóstico, los especialistas recurren a los "Criterios Diagnósticos del SR" (establecidos por el Grupo Internacional de Expertos para el Consenso Clínico en Baden-Baden 2001):

Criterios de diagnóstico para el síndrome de Rett clásico	Criterios de diagnóstico para las formas no clásicas
<p style="text-align: center;"><u>Criterios necesarios</u></p> <ul style="list-style-type: none"> • Periodo prenatal y perinatal aparentemente normal. • Desarrollo psicomotor aparentemente normal durante los 6 primeros meses de vida. • Perímetro craneal normal al nacer. • Desaceleración del perímetro craneal entre los 5 meses y los 4 años de vida. • Disminución de la actividad voluntaria de las manos entre los 6 meses y 5 años de edad, asociado temporalmente a una disfunción de comunicación y rechazo social. • Lenguaje expresivo y receptivo muy deteriorado con afectación del desarrollo psicomotor. • Estereotipias de manos, retorciéndolas/ estrujándolas, haciendo palmas / golpeando, ensalivando, lavado de manos y automatismos de fricción. • Anomalías en la deambulación o no adquisición de la marcha. • Posibilidad de un diagnóstico clínico entre los 2 y 5 años de edad. <p style="text-align: center;"><u>Criterios de soporte</u></p> <ul style="list-style-type: none"> • Anomalías del ritmo respiratorio en vigilia. • Apneas periódicas en vigilia. 	<p style="text-align: center;"><u>Criterios de inclusión:</u></p> <ul style="list-style-type: none"> • Al menos 3 de los 6 criterios principales. • Al menos 6 de los 11 criterios de soporte. <p style="text-align: center;"><u>Seis criterios principales:</u></p> <ul style="list-style-type: none"> • Ausencia o reducción de las habilidades manuales. • Pérdida del lenguaje/ jerga. • Pérdida de las habilidades para comunicarse. • Desaceleración del crecimiento cefálico. • Estereotipias manuales. • Trastorno del desarrollo con un perfil de Síndrome de Rett. <p style="text-align: center;"><u>Once criterios de soporte</u></p> <ul style="list-style-type: none"> • Anomalías del ritmo respiratorio. • Bruxismo. • Escoliosis / cifosis. • Amiotrofias de extremidades inferiores. • Pies fríos y cianóticos. • Aerofagia. • Deambulación anormal o ausente. • Trastornos del sueño. • Señalar con la mirada característica del SR. • Gran tolerancia al dolor. • Crisis de risa o gritos.

- Hiperventilación intermitente.
- Periodos de contener la respiración.
- Emisión forzada de aire y saliva.
- Distensión abdominal por deglución de grandes cantidades de aire.
- Anomalías EEG.
- Ritmo de base lento en vigilia y patrones intermitentes de ritmos lentos (3-5Hz).
- Descargas paroxísticas con o sin crisis clínicas.
- Convulsiones.
- Anomalías del tono muscular con atrofia de las masas musculares y/o distonías.
- Trastornos vasomotores periféricos.
- Escoliosis / cifosis.
- Retraso en el crecimiento (talla).
- Pies pequeños hipotróficos y fríos.
- Anomalías en el patrón de sueño del lactante, con mayor tiempo de sueño diurno.

Criterios de exclusión

- Evidencia de un retraso en el crecimiento intrauterino.
- Organomegalia u otros signos de enfermedad de depósito.
- Retinopatía o atrofia óptica.
- Presencia de un trastorno metabólico o neurológico progresivo.
- Patologías neurológicas secundarias por infecciones graves o traumatismos craneales.

Tabla 2. Criterios diagnósticos del S.R.

En estos momentos no existe un test específico para su diagnóstico, pero existen pruebas médicas y criterios diagnósticos para detectar el síndrome.

Debido a la apraxia y a su incapacidad para hablar, resulta muy difícil proceder a una valoración correcta de su inteligencia, ya que muchos métodos tradicionales requieren que use sus manos y/o su lenguaje, lo que es prácticamente imposible para las niñas con SR.

Pre-requisitos para una situación de examen (Hunter, K., 1999), y métodos para adaptar los tests (si los tests son necesarios)	
Pre-requisitos	Métodos
<ul style="list-style-type: none"> • El examinador debe ser alguien que esté familiarizado con ella y con el que se encuentre a gusto. • Ella debe estar en una postura cómoda y la Fisioterapeuta o la Terapeuta Ocupacional deben estar presentes para dar apoyo oral e información. Resulta muy útil porque el/los terapeuta/s pueden evaluar mientras ayudan al examinador a hacer su trabajo. • La prueba se debe hacer en un marco que sea conocido y confortable para la niña. Lo ideal es que pueda ser evaluada en una serie de entornos: en el colegio durante las actividades significativas y en casa a solas con un padre o cuidador. • Parte de este examen deberían ser "observaciones conductuales informales", tomadas en entornos naturales, donde se puedan observar las habilidades que no se detectan en los tests. 	<ul style="list-style-type: none"> • Antes de examinar su lenguaje receptivo es importante determinar si conoce las palabras/imágenes empleadas y el concepto de si/no. El examen debe realizarse a lo largo de una serie de días para así no tener "un día malo" que nos lleve a una conclusión errónea. • Utilizar el Test de Vocabulario de Imágenes de Peabody, en el que las niñas señalan las imágenes nombradas. Se considera que ese test mide con exactitud la inteligencia. Las imágenes se pueden copiar, recortar las páginas y agrandar las imágenes, luego colocarlas en un bastidor que ella puede mirar, o separárselas para que, si es necesario, las pueda señalar más fácilmente. • Emplear tests parecidos que tengan partes que puedan ser adaptadas. Obtendrá una puntuación no estandarizada que reflejará más

<ul style="list-style-type: none"> • Los tests que miden el lenguaje receptivo o las habilidades de lectura deberían adaptarse a sus necesidades motoras. • No intente hacer demasiado de una vez. Si se cansa, deténgase y vuelva a empezar otro día. 	<p>adecuadamente sus capacidades. Quizá no funcione en todos los casos, pero a veces puede ser útil.</p> <ul style="list-style-type: none"> • Recurrir a respuestas “Sí/No” mientras el examinador señala las imágenes diciendo: “¿Esto es un _____?”, utilizando tarjetas de palabras que pueda tocar o mirar para decirnos “Sí/No”. Se trata de una habilidad receptiva mejor que pedirle que señale “X”.
--	--

Tabla 3. Pre-requisitos y métodos.

4. PRONÓSTICO MÉDICO Y PSICOPEDAGÓGICO

La mayoría de los investigadores están de acuerdo en que el SR es un trastorno del desarrollo y no un trastorno degenerativo que vaya empeorando con el tiempo. Salvo enfermedad o complicaciones, cabe esperar que la paciente llegue a la edad adulta.

Igual que en cualquier otra enfermedad, puede darse una amplia gama de discapacidad que oscila de leve a grave. Es difícil predecir la intensidad de los síntomas en cada niña.

La esperanza media de vida de una niña diagnosticada de SR puede superar los 47 años.

Las causas más frecuentes de muerte (un 5% de la población) son variantes de la “muerte súbita”. Los factores de riesgo comunes son las crisis incontroladas, las dificultades en la deglución y la falta de movilidad. Ni la terapia física u ocupacional, el estado nutricional o las condiciones de vida marcan una diferencia en la incidencia de la muerte súbita.

Las etapas del SR simplemente ayudan a entender la historia natural de la enfermedad, aunque el curso del SR varía de una niña a otra, incluyendo la edad, la

rapidez y la severidad de los síntomas (IRSA):

Estadio I	6-18 meses	Detección temprana del desarrollo
Síntomas difusos; desinterés por las actividades de juego; hipotonía; lentificación en el crecimiento del perímetro cefálico.		
Estadio II	1-4 años	Regresión rápida del desarrollo
Regresión rápida; irritabilidad; síntomas parecidos al autismo; estereotipias; dificultad motora.		
Estadio III	2-10 años	Periodo pseudoestacionario
Convulsiones severas; retraso mental; “lavado de manos” y problemas motores; hiperventilación; bruxismo; aerofagia; apraxia, mejoría en la conducta, menos irritabilidad y más sociable, mejor atención y comunicación.		
Estadio IV	> 10 años	Deterioro motor tardío
No todas viven esta fase. Escoliosis; debilidad muscular; rigidez, distonía; mejoría en el contacto ocular, disminución de convulsiones, pueden regresar los problemas de conducta.		

Tabla 4. Etapas del S.R.

5. TRATAMIENTO: BUENAS PRÁCTICAS

Como veremos a continuación, los enfoques de tratamiento en el SR engloban muchas disciplinas. Cada una de ellas utiliza una combinación de intervenciones diversas, encaminadas a mantener y potenciar al máximo las funciones en las niñas con SR. Es importante recordar que, aunque las niñas con SR comparten

bastantes puntos comunes, sus problemas y respuestas a la intervención pueden variar de forma espectacular.

5.1 Ámbito médico

Fisioterapia: Su objetivo es mantener o mejorar las habilidades motoras, prevenir o reducir deformidades, aliviar las molestias y mejorar la autonomía. El programa de fisioterapia debe ser individualizado para cada paciente.

Ortopedia:

Pies	Los correctores cortos y férulas en las piernas mantienen la amplitud de movimientos, minimizan los movimientos involuntarios y previenen las contracturas. A veces puede ser necesaria la cirugía alargadora del tendón de Aquiles o la inyección de toxina botulínica.
Caderas	Las niñas con Síndrome de Rett suelen tender a la adducción de la cadera (movimiento del muslo hacia la línea media). Pueden ser útiles las férulas, el alargamiento quirúrgico de los músculos abductores para mantener la capacidad de la cadera para la abducción (separación de las piernas), o la inyección de toxina botulínica.
Espalda	El corsé puede ser útil en escoliosis leves y cuando la niña aún está creciendo. En niñas mayores y encurvamientos más grandes puede ser necesaria la cirugía correctora.

Tabla 5. Ortopedia

Hidroterapia: Entre sus efectos beneficiosos se encuentran la mejora del equilibrio, reducción de la espasticidad, incremento de la fuerza muscular y potenciación de una más amplia gama de movimientos.

Tratamiento farmacológico: Son muchos los medicamentos que se han utilizado para los diversos síntomas del síndrome de Rett. Algunos de ellos se han elegido sobre la base empírica de los hallazgos neuroquímicos.

- Antiepilépticos: como Carbamazepina y Valproato sódico u otros más recientes como la Gabapentina.
- Agonistas dopaminérgicos: Bromocriptina, Pergolida, Selegilina, etc.
- Antagonistas opiáceos, como la naltrexona. En algunos casos son útiles para controlar las crisis de llanto o gritos.
- Buspirona, que puede regular el ritmo respiratorio.
- L-dopa o Carbidopa.
- Triptófano/Tirosina.
- Laxantes.
- Etc.

Nutrición y alimentación: Las dificultades en la masticación, deglución y uso de las manos, la distorsión de la anatomía gastrointestinal, motivada en parte por la escoliosis y las alteraciones en la digestión y absorción de nutrientes, son sólo algunos de los factores que contribuyen a la tendencia a la malnutrición que presentan las niñas con síndrome de Rett. Las opciones para la rehabilitación nutricional son muy variables y dependen del grado de desnutrición, del grado de dificultad para la alimentación normal y del riesgo de bronco-aspiración. Algunas de ellas son:

- Suplementos de vitaminas y minerales.
- Complementos altamente energéticos, que pueden sustituir a las comidas o intercalarse entre ellas.
- Comidas frecuentes y ricas en hidratos de carbono y grasas.
- Levocarnitina, cuando existe un déficit de Carnitina (sustancia natural necesaria para el metabolismo energético).
- Gastrostomía, (alimentación a través de una sonda abocada directamente en el estómago), cuando las dificultades para la masticación y la deglución impiden una nutrición suficiente o producen episodios recurrentes de neumonía por aspiración.

5.2. Ámbito psicológico

Hipoterapia (montar a caballo): Fortalece los músculos de la columna, mejora el equilibrio y el uso funcional de las manos y crea en la niña confianza y satisfacción.

Terapia Ocupacional (T.O):

¿Qué objetivos pueden ser buscados por el terapeuta ocupacional?

- Identificar y estimular el uso de la cabeza, codos u otras partes del cuerpo sobre los que puede tener un mayor control.
- Maximizar el uso de las manos para actividades funcionales.
- Desarrollar aptitudes para acceder a los aparatos de comunicación.
- Fomentar capacidades para poder utilizar diversas ayudas técnicas.
- Mejorar la capacidad para ayudar a vestirse.
- Mejorar la capacidad de comer por su cuenta.
- Mejorar la capacidad para colaborar en su aseo.

Orientaciones útiles para la Terapia Ocupacional

- Intentar minimizar al principio las distracciones, llevando la situación gradualmente a unas premisas más cercanas a la realidad (situaciones menos restringidas).
- Buscar lo que la niña pretendía hacer con sus manos, no solo el resultado final.
- Ofrecer cuanta asistencia física sea necesaria al principio. Guiarla en sus movimientos poniendo las manos sobre las de la niña.
- Restringir o sujetar la mano no dominante para incrementar la función de la mano dominante durante las actividades funcionales.
- Con chalecos lastrados se puede calmar a las niñas y disminuir su ataxia en algunos casos.

- Mejorar la capacidad para tolerar los estímulos sensoriales en el entorno escolar.

- Pueden utilizarse férulas en el dedo pulgar a fin de mejorar su posición para sujetar objetos.

Tabla 6. Terapia Ocupacional

Terapia del habla (Logopedia):

Orientaciones útiles

- Fomentar el habla expresiva, ya que el lenguaje comprensivo lo tiene mejor conseguido.
- Buscar formas alternativas de comunicación (aumentativa y alternativa) adaptados a sus necesidades y capacidades.
- Comenzar con acciones que sean significativas y motivadoras para ella e ir aumentando gradualmente el número.
- Los logopedas necesitan trabajar junto con otros terapeutas, equipos y familias para explorar los medios potencialmente eficaces de comunicación, posturas eficientes y el vocabulario necesario.
- Cuando se intentan métodos o dispositivos nuevos, es mejor limitar su uso a momentos específicos del día o a actividades concretas.
- La niña con SR tiene que ser observada periódicamente, aunque la frecuencia puede variar, dependiendo del rato que ella pueda mantener su atención.
- Los mejores sitios para las sesiones son la clase, cualquier lugar del colegio o la casa, donde puede practicar y hacer uso de nuevos métodos de comunicación, tanto para divertirse como con fines funcionales.

- Es mejor potenciar realmente bien una sola actividad, que diluirse en muchas cosas que no son verdaderamente de ayuda.
- Las sesiones también se pueden combinar con las de otros terapeutas, de manera que el movimiento, las secuencias y la comunicación se trabajen simultáneamente.
- Desarrollar sistemas, y dispositivos de programación y entrenar al equipo y a las familias.
- La frecuencia de las sesiones necesita aumentarse cuando se introduce un método nuevo de comunicación y hasta que la niña, el equipo y la familia se familiaricen con él y puedan utilizarlo sin problemas en entornos funcionales.

Tabla 7. Terapia del Habla.

Desarrollo de la habilidad de elegir: La oportunidad de hacer elecciones de manera activa puede significar la diferencia entre vivir en su mundo de forma pasiva o participar en él.

Algunas maneras de ayudarle a elegir

- Asegurarnos que las opciones incluyen objetos, gente o actividades que sean motivadoras y deseables para ellas, y que estén disponibles cuando se haga la elección.
- Determinar el método de elección que requiera el menor esfuerzo y tiempo por su parte. Queremos que concentre su energía en la comunicación, no en mejorar las habilidades motoras para hacerlo.
- Hay que darle siempre mucho tiempo para responder y ser conscientes de que, tal vez, necesite ajustar su cuerpo con otros movimientos antes de empezar.
- Cuando empezamos, debemos ofrecerle solo dos opciones simultáneamente. Conforme vayan mejorando sus habilidades y lo tenga más claro, puede aumentarse el número de opciones hasta tantas como pueda mane-

jar a la vez, generalmente 3 ó 4. Asegúrese de mostrarle que hemos entendido su elección nombrándosela y ofreciéndosela inmediatamente.

- Cada comunicación satisfactoria conducirá a una mayor motivación para volver a comunicarse.
- Podemos empezar ofreciéndole solamente opciones de cosas que creemos que desea. Si su elección parece aleatoria, se puede probar emparejando algo que realmente le guste con algo neutro.
- Para determinar si puede reconocer imágenes y cómo deben ser éstas de realistas, empiece con fotos familiares como lo más concreto, y vaya avanzando hasta dibujos lineales como lo más abstracto. Si las imágenes son difíciles para ella, utilice objetos reales, miniaturas o partes de los objetos como símbolo de la acción u objeto completo o. Se puede emparejar la imagen con el objeto y, poco a poco, ir retirando el objeto.
- Al principio puede requerir algunas “pistas extra”. Por ejemplo, puede tomar o señalar una opción a la izquierda mientras la nombra haciendo lo mismo luego con otra a la derecha. Puede orientarla visualmente iluminando con una linterna cada imagen o mover su dedo hacia la opción para ayudarle a encontrar el camino atrayendo su atención. Se pueden usar señales acústicas tales como dar golpecitos sobre cada imagen o chasquear los dedos para recordarle que mire.
- Las pistas físicas incluyen la ayuda de poner la mano del cuidador sobre su mano para facilitarle que toque la opción deseada, moverle el codo hacia la opción, o rozar delicadamente su carita para hacerla que se gire hacia la opción. También se pueden usar licornios, punteros, guiños, o la propia mirada para señalar la opción deseada.
- Se puede ir retirando el uso de ayudas, y volver a aumentarlas de nuevo cada vez que introducimos nuevos conceptos. Tener disponibles las imágenes mientras hacemos las actividades nos permitirá presentárselas antes de que deba hacer la elección activa.
- Si no quiere hacer elecciones, pruebe a cambiar a algo que pudiera ser más motivador. Si estamos bastante seguros de que quiere una de las opciones, hay que insistir en que tenga claro que primero debe comunicarse.

- Recuerde que si ella no tiene la costumbre de elegir, esto puede ser, al principio, muy fatigoso. También puede ser que en sus elecciones vaya más allá de lo que teníamos previsto.
- El uso del sí/ no/ quizás o “no sé” como opciones a elegir ante preguntas concretas puede ayudar mucho a la comunicación. También se pueden utilizar paneles de comunicación en las que pueda escoger entre imágenes, o palabras habituales y útiles.

Tabla 8. Desarrollo de la habilidad para elegir.

Musicoterapia: Por medio de este tipo de intervención, aprender a sentir y entender lo que son tiempo y espacio, cualidad y cantidad, causa y efecto. Impulsa el desarrollo sensoriomotor, mejora el tiempo de atención y concentración, estimula la memoria, induce relajación y facilita un marco adecuado para el desarrollo emocional y social

Cariño-terapia: Es importante también llenar de gente su vida, fomentando un “círculo de apoyo”. Este puede incluir a los padres, parientes, amigos o incluso a los profesionales del colegio o la comunidad.

Cuidar al cuidador: Tómese descansos y disminuye los “debería”.

Algunas sugerencias:

Durante la etapa de regresión

- No den demasiada importancia a las habilidades motoras finas.
- En su lugar, organicenle actividades con las manos que le permitan disfrutar, como chapotear en el agua o golpear un timbal.
- Adaptar objetos, material y equipo para que sean más fáciles de manejar.
- Emplear utensilios con abrazaderas, platos con un borde para poner la cuchara y tazas con un semicírculo cortado para la nariz.
- Utilizar conmutadores para juguetes o aparatos de pilas que puedan activarse solamente con tocarlos o apretarlos.

- Los conmutadores pueden servir también para fomentar la independencia, como encender cualquier aparato eléctrico, manejar un ordenador, apagar o encender la luz, poner en marcha la TV o el vídeo, usar una batidora, etc.
- Poner objetos de diferente peso y textura en sus manos.
- Fijar objetos en sus manos con velcro, vendas, cinta de tapicero, etc.
- Meterle las manos en agua, arena, nieve, crema de afeitar, gelatina, cuentas de collar, judías blancas, pelotas... cualquier cosa que pueda gustarles sentir con sus dedos.
- Darle masajes en las manos con un vibrador o un cepillo.
- Promover los movimientos de extensión de brazos incrementando progresivamente la distancia entre sus manos y un objeto.

Ante conductas problemáticas

- Busque un rato tranquilo para interactuar. Los ratos positivos refuerzan las relaciones de afecto.
- Tenga fe en su capacidad y en su deseo de “ser buena”.
- Facilite a los cuidadores el apoyo adecuado y momentos de respiro.
- Intente averiguar si está aburrida y ofrézcale actividades más estimulantes.
- Déjela elegir entre varias opciones para darle algo de control.
- Vaya más allá de permitirle mirar lo que está sucediendo. Inclúyala en experiencias normales de la vida cotidiana.
- La restricción física debe ser el último recurso. Hágalo tan breve como pueda, pero lo suficientemente largo como para proporcionarle seguridad.
- En casos severos, la medicación es útil. No hay ninguna medicina que sea mejor para todo el mundo.
- La versión moderna de la terapia Lovaas requiere una gran inversión de tiempo, ya que ocupa de 20 a 30 horas por semana.

Tabla 9. Sugerencias de intervención.

Observación: Para intentar averiguar qué nos intenta comunicar mediante su comportamiento, podemos seguir un proceso conocido como “evaluación funcional” para intentar descifrar su comportamiento. La ficha a utilizar podría ser algo semejante a la que sigue:

Fecha/ hora/lugar
Situación, contexto (actividad, suceso...)
Conducta presentada por ella
Consecuencias (conducta de los demás, acciones resultantes, logros...)

Después de haber recogido varios registros tanto nosotros y los profesores, como cualquier otra persona relacionada con el caso (terapeutas, ayudante), podemos mirar las fichas y tratar de formular una hipótesis acerca de lo que ella/nosotros está/estamos consiguiendo con su comportamiento. Las funciones más comunes del comportamiento “negativo” son conquistar la atención, escapar de la actividad o situación, y lograr algo que quiere.

Es más fácil cambiar el entorno que un comportamiento, esto significa, adaptar las expectativas a su capacidad. Debe tener pausas frecuentes y establecer muchas interacciones placenteras. Si utiliza un enfoque positivo considerándola capaz, desarrollará confianza en sí misma. Mantenga una actitud positiva y trátela con sensibilidad y respeto, viéndola primero a ella y luego su discapacidad.

5.3 Ámbito psicopedagógico

Educación. Hay que evitar la profecía autocumplida en este caso como en cualquier situación de aprendizaje. Se ha comprobado que el contacto con el material escolar adecuado a su edad es estimulante y sugestivo, con grandes recompensas para la autoconciencia y autoestima de la alumna con SR. En este proceso de integración se fomentan las amistades y las relaciones, que, sin duda, multiplican su presencia y su valor en la comunidad.

La seguridad derivada de la estructuración y la rutina, y el consuelo que aportan el amor y la comprensión son de gran ayuda. Necesitan experimentar éxitos a pesar de sus problemas.

El programa debería girar en torno a sus propias habilidades, deseos y necesidades, teniendo en cuenta todos estos factores además del estadio del SR en el que se encuentra.

Consejos educativos útiles

- Dé por supuesto que ella la entiende.
- Puede necesitar un símbolo de seguridad, como una manta o una muñeca.
- Muestre consideración por sus miedos e indecisiones.
- Limite los estímulos externos a los estrictamente necesarios.
- Explíquese todo antes de hacerlo.
- Haga comprensibles las situaciones.
- Elija actividades que despierten sus emociones y sus sentidos.
- Asegúrese de que las actividades sean adecuadas para su edad.
- Estructure las actividades en una secuencia fija.
- Dele solamente una tarea a la vez.
- Organice sus actividades con recordatorios tangibles (la bolsa para las salidas, el babero para el almuerzo).
- Elija señales que ella comprenda (palabras, signos, imágenes).
- Combine varias señales para darle más de una pista.
- No lo diga,... cántelo.
- Permítale moverse en su entorno; aprenderá del contacto por asimilación.
- Ofrézcale diferentes cosas que ver y oír.
- Dele tiempo suficiente y oportunidades para nuevas experiencias.
- Permítale que repita las actividades, pero sin hartarla.

- Motívela creando expectativas de continuar o completar un proceso o acción..., espere hasta que responda.
- Déle la oportunidad de participar según sus posibilidades físicas.
- Asegúrese de que está físicamente cómoda y bien apoyada.
- Anote las actividades en el libro diario de comunicación compartida entre la escuela y la casa.
- En lugar de pedirle que dé una respuesta -como "di hola"- sólo dígame "hola".
- Cuando intente hacerla actuar, no le pida que actúe. Haga comentarios sobre la actividad o el objeto.
- Déle tiempo suficiente para responder.
- Busque en su lenguaje corporal la respuesta que le da.
- Cuando "arranque", no la interrumpa comentando lo que ella está haciendo. Su atención cambiará hacia cómo lo está haciendo y probablemente se detendrá.
- La apraxia les dificulta realizar movimientos voluntarios, pero cuando están motivadas suficientemente, los movimientos son automáticos.
- Proveer contextos y situaciones fuertemente motivantes, le facilitará mostrar que ella comprende, resultando en una gran satisfacción y éxito.
- Las niñas con Rett, se pueden encontrar en clases de todo tipo, desde clases de educación especial, hasta una inclusión total en clases ordinarias.
- La meta en educación debería ser proveerlas con el programa más estimulante posible, en el contexto menos restrictivo posible, teniendo en cuenta las necesidades particulares de cada una y adaptándose a ellas.
- Durante el periodo de regresión, han perdido la seguridad y el control que estaban comenzando a mostrar.

Tabla 10. Consejos útiles.

6. RECURSOS

6.1. Bibliografía

Abascal, M. (2000). Síndromes minoritarios y enfermedades raras. *Revista electrónica Minusval*, IMSERSO, 124.

Behrman, R.E.; Kliegman, R.M.; Arvin, A.M. (1997). *Nelson Tratado de Pediatría*. McGraw-Hill Interamericana.

Hagberg B., Hanefeld F., Percy A., Skjeldal O. (2002). An update on clinically applicable diagnostic criteria in Rett syndrome. *European Journal of Paediatric Neurology*, 6: 293-297.

Hagberg, B., Aicardi, J. (1926-), Ramos, K.O. (1983). A progressive syndrome of autism, dementia, ataxia, and loss of purposeful hand use girls: Rett syndrome: report of 35 cases. *Annals of Neurology*, Boston, 14: 471-479.

Hagberg, H. y Skjeldal, O.H. (1994). Rett variants: a suggested model for inclusion criteria. *Pediatr Neurol*, 11: 5-11.

Hagberg, H. (1993). *Rett Syndrome – Clinical and Biological Aspects*. London: Cambridge University Press.

Hunter, K. (1999). *Manual del Síndrome de Rett*. Ed. Adaptación castellana de la Asociación Valenciana del Síndrome de Rett (Valencia).

Lewis, J. y Wilson, D. (2001). *Specific teaching strategies*. En Lewis, J y Wilson, D. *Pathways to Learning in Rett Syndrome*. London: David Fulton Publishers.

Pineda, M., Aracil, A., Espada, M., Cobo, E. et al. (1999). Síndrome de Rett en la población española. *Revista Española Neurología*, 28 (1):145-149.

Wenk, G.L.; Naidu, S.; Cassanova, M.F.; Kitt, C.A.; Moser, H. (1991). Altered neurochemical markers in Rett syndrome. *Neurology*, 41: 1753-1756.

6.2 Páginas Web

<http://www.arrakis.es/%7Erett/manual/capitulo13.pdf>

<http://www.rett.es/docweb/ortopedia.html>

<http://www.arrakis.es/%7Erett/manual/capitulo04.pdf>

<http://www.bundlings.com/rslinks.htm>

Información discapacidad: http://www.familyvillage.wisc.edu/lib_rett.htm,
<http://paidos.rediris.es/needirectorio/>, <http://www.discapacidad.net/>.

Recursos: http://www.seg-social.es/imserso/discapacidad/i0_index.html

Asociación catalana y valenciana para el SR (únicas asociaciones españolas vigentes hoy en día): <http://www.rett.es/>

IRSA: <http://www.rettsyndrome.org/>

Asociación Europea SR: <http://www.rettsyndrome.com/>

Fundación para la investigación del síndrome Rett: <http://www.rsrf.org/>

Últimos abstracts en investigación sobre SR:
<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/PubMed/>

6.3 Organizaciones

Hospital San Juan de Dios.
Carretera Esplugas s/n
08034 Barcelona
Tel.: 932532100, 932804000. FAX: 932803626
<http://www.hsjdbcn.org/>

Hospital de Conxo (Unidad de Medicina Molecular INGO).
Ramón Baltar, s/n.
15706 Santiago de Compostela (La Coruña)
Tel.: 981951889. FAX: 981951679

RettNet o Rett Resources: chat con profesionales, investigadores y familias en inglés.

Instituto de Migraciones y Servicios Sociales (IMSERSO)
Avda. Ilustración s/n., con vta. a c/ Ginzo de Limia 58
28029 Madrid
Tel.: 91 347 88 88. Fax: 91 347 88 80
Web: <http://www.seg-social.es/imserso/>

Ministerio de Sanidad y Consumo.

Prestaciones sanitarias, facilitadas directamente a las personas por el Sistema Nacional de Salud y financiadas con cargo a la Seguridad Social o fondos estatales adscritos a la Sanidad y a cuyos contenidos se puede acceder a través de la página de Internet del Ministerio: <http://www.msc.es/prestaciones/home.htm>. Se distribuyen en los siguientes niveles: Atención primaria, especializada, farmacéutica y prestaciones complementarias.

7. FICHA RESUMEN

7.1 ¿Qué es el Síndrome de Rett?

Es un trastorno neurológico de base genética, que provoca una detención en el desarrollo poco antes o después del nacimiento. Se da casi exclusivamente en niñas, con una prevalencia que oscila de 1/10.000 a 1/23.000 nacimientos. La esperanza de vida de los casos conocidos es de 47 años.

7.2 ¿Cómo se detecta?

Criterios de Diagnóstico para el Síndrome de Rett Clásico

Criterios necesarios

- Periodo prenatal y perinatal aparentemente normal.
- Desarrollo psicomotor aparentemente normal durante los 6 primeros meses de vida.
- Perímetro craneal normal al nacer.

- Desaceleración del perímetro craneal entre los 5 meses y los 4 años de vida.
- Disminución de la actividad voluntaria de las manos entre los 6 meses y 5 años de edad, asociado temporalmente a una disfunción de comunicación y rechazo social.
- Lenguaje expresivo y receptivo muy deteriorado con afectación del desarrollo psicomotor.
- Estereotipias de manos, retorciéndolas/ estrujándolas, haciendo palmas/golpeando, ensalivando, lavado de manos y automatismos de fricción.
- Anomalías en la deambulación o no adquisición de la marcha.
- Posibilidad de un diagnóstico clínico entre los 2 y 5 años de edad.

Criterios de soporte

- Anomalías del ritmo respiratorio en vigilia.
- Apneas periódicas en vigilia.
- Hiperventilación intermitente
- Periodos de contener la respiración.
- Emisión forzada de aire y saliva.
- Distensión abdominal por deglución de grandes cantidades de aire.
- Anomalías EEG.
- Ritmo de base lento en vigilia y patrones intermitentes de ritmos lentos (3-5Hz)
- Descargas paroxísticas con o sin crisis clínicas.
- Convulsiones.

- Anomalías del tono muscular con atrofia de las masas musculares y/o distonías.
- Trastornos vasomotores periféricos.
- Escoliosis / cifosis.
- Retraso en el crecimiento (talla).
- Pies pequeños hipotróficos y fríos.
- Anomalías en el patrón de sueño del lactante, con mayor tiempo de sueño diurno.

7.3. Desarrollo

Estadio I	6-18 meses	Desinterés por las actividades de juego; hipotonía.
Estadio II	1-3 años	Regresión rápida; irritabilidad; síntomas parecidos al autismo.
Estadio III	2-10 años	Convulsiones severas; retraso mental; "lavado de manos"; hiperventilación; Bruxismo (rechinar de dientes); aerofagia.
Estadio IV	+ 10 años	Escoliosis (curvatura de la columna); debilidad muscular; rigidez; mejoría en el contacto ocular.

7.4 Evaluación

La evaluación requiere ser multidisciplinar y utilizar diversidad de instrumentos por medio de adaptaciones a sus déficit y necesidades, fundamentalmente motores y lingüísticos.

7.5 Tratamiento

La intervención también es multidisciplinar, incluyendo fisioterapia, logopedia, musicoterapia, terapia ocupacional, hidroterapia, hipoterapia, control médico de crisis epilépticas, psicólogo, pedagogo..., con los que se intentará trabajar las habilidades motoras, habilidades comunicativas, autodeterminación, habilidades de la vida diaria, capacidades cognitivas básicas, etc. Además de ayudar a la familia y la escuela en la consecución de los objetivos educativos individualizados, siempre que sea posible en escuelas ordinarias.

CAPÍTULO V

SÍNDROME DE MAULLIDO DE GATO

ÁNGEL HERNÁNDEZ FERNÁNDEZ*, JOSÉ LUIS HERRANZ
FERNÁNDEZ** Y CRISTINA ÁLVAREZ ÁLVAREZ**

**Facultad de Educación de la Universidad de Cantabria*

***Servicio de Pediatría. Hospital Universitario Marqués de Valdecilla*

1. DESCRIPCIÓN DEL SÍNDROME

El síndrome del Maullido de Gato es una enfermedad cromosómica rara, congénita (que se evidencia en el nacimiento), caracterizada por un llanto distintivo que se asemeja al maullido de un gato y que se va modificando con el tiempo.

Dentro de las clasificaciones diagnósticas, se encuentra catalogada con el código CIE-9-MC: 758.3 y la podemos encontrar en la literatura con las siguientes denominaciones:

- Síndrome de Lejeune.
- Enfermedad del Cri du Chat.
- Síndrome de supresión del cromosoma 5p.
- Síndrome de menos 5p.
- Monosopatía 5p.
- Deleción parcial del brazo corto del cromosoma 5.

1.1 Historia, etiología, tipología e incidencia

En el año 1963, Lejeune y cols. realizan la primera descripción de este síndrome en conclusión a las observaciones realizadas en un grupo de niños con características clínicas y citogenéticas comunes consistentes en retraso mental, anomalías cráneo-faciales y una deleción del brazo corto de un cromosoma del par 5. Además, estos niños presentaban al nacer y durante los primeros años de vida un llanto particular parecido al maullido de un gato.

La incidencia del síndrome se estima entre el 1:20.000 y el 1:50.000 de los nacimientos vivos, siendo el causante del 1% de los casos de discapacidad intelectual severa y afectando en mayor medida al sexo femenino (66% de los casos).

La causa del síndrome es una pérdida, denominada deleción, de material genético en el cromosoma 5. Más concretamente, existe una deleción en el brazo corto del cromosoma 5 (5p15.2-5p15.3), siendo el paciente heterocigoto (persona en la cual dos genes homólogos, alelos, de los cromosomas del mismo par son diferentes) para la deleción, ya que el homocigoto es inviable, es decir incompatible con la vida.

Cuanto mayor sea la pérdida de material genético, mayores, en cuantía y gravedad, serán el número de alteraciones; el coeficiente intelectual será menor al igual que su estatura y peso al nacer.

Hasta el momento, el factor que origina, o permite, la alteración en esta región cromosómica se desconoce. Aun así, se cree que, en la mayoría de los casos, se debe a la pérdida de cierta información en el cromosoma 5 durante el desarrollo

de un óvulo o esperma (Gametogénesis), hecho el cual no parece relacionarse con la edad de los padres, como ocurre en otros síndromes de este tipo.

Alrededor del 80-85% de los casos son de aparición esporádica (de novo) y en el 10-15% restante son hijos de portadores de una translocación, siendo estos casos más severos que los casos esporádicos.

2. CARACTERÍSTICAS BIOMÉDICAS, PSICOLÓGICAS, CONDUCTUALES Y SOCIALES

2.1. Características biomédicas

En la etapa de recién nacido, o neonato, y durante los primeros meses de vida, los bebés presentan el llanto característico similar al maullido de un gato que cambia de tonalidad a medida que el niño crece. Además, presentan de un dimorfismo cráneo-facial consistente en microcefalia, cara redondeada en luna llena, ojos separados, pliegues epicatales y un puente nasal ancho.

Es común que el niño presente un peso bajo al nacer, inferior a 2,5 Kg., que es, por lo general, inferior a la media en un 90% de los casos. Las alteraciones en la talla suelen ser menos marcadas, aunque a lo largo de las etapas del desarrollo tanto el peso, como la talla y el perímetro craneal, permanecen inferiores a la media.

Otro aspecto importante en estos niños es el retraso significativo en el desarrollo psicomotor, apareciendo, en todos los casos, discapacidad intelectual.

2.1.1. Malformaciones cráneo-faciales

Características frecuentes

- Cráneo pequeño (microcefalia), con posible asimetría facial y craneal.
- Cara redonda.
- Hipertelorismo (ojos separados).
- Pliegues palpebrales antimongoloides (canto externo del ojo más bajo que el interno).

- Epicanthus (pliegue de piel en el ángulo interno del ojo).
- Orejas displásicas (malformadas) y de implantación baja.
- Excrescencia cutánea delante de la oreja.
- Micrognatia (mandíbula pequeña).

Características asociadas

- Raíz nasal prominente.
- Paladar en forma de bóveda (ojival).
- Maloclusión dental (los dientes están mal implantados, con maloclusión y frecuente aparición de caries).
- Estrabismo, miopía y astigmatismo.
- Anomalías del iris.
- Filtrum corto (surco vertical en el centro del labio superior).
- Cuello corto.

Características poco frecuentes

- Labio leporino (fisura del labio superior).
- Paladar hendido (cierre incompleto de la bóveda del paladar).
- Hipotelorismo (disminución de la separación de los ojos).
- Exoftalmos (protrusión anormal del globo ocular).
- Oídos externos con pliegues anormales e incompletos.

Tabla 1. Malformaciones cráneo-faciales.

2.1.2. Alteraciones de las extremidades

Características frecuentes

- Manos pequeñas.
- Clinodactilia (arqueamiento permanente de un dedo).
- Sindactilia (fusión congénita o accidental de dos o más dedos entre sí).
- Pliegue simiesco (un solo pliegue en las palmas de las manos) y otras anomalías.
- Uñas hiperconvexas.
- Deformidades de los pies (planos, zambos, etc.).

Tabla 2. Alteraciones de las extremidades.

2.1.3. Alteraciones músculo-esqueléticas

Características frecuentes

- Hipotonía.
- Luxación de cadera.
- Laxitud ligamentosa.
- Escoliosis a partir de los 8 años de edad.
- Anomalías vertebrales.
- Huesos iliacos y esternón pequeño.
- Hernia inguinal (protrusión de un órgano a través de un orificio anormal en la pared muscular que lo rodea).

Tabla 3. Alteraciones músculo-esqueléticas.

2.1.4. Malformaciones viscerales

Las malformaciones viscerales graves raramente aparecen. No obstante, la tercera parte de los afectados presentan cardiopatías y anomalías en el tubo digestivo.

Características frecuentes

- Ductus arterioso persistente (persistencia anormal del conducto que va desde la arteria pulmonar hasta la aorta).
- Presencia de un canal atrio ventricular común, transposición de grandes vasos o estenosis pulmonar.
- Malrotación intestinal y megacolon.

Tabla 4. Malformaciones viscerales.

2.2. Características psicológicas

2.2.1. Características psicomotoras

En la población afectada por el síndrome, los hitos evolutivos del desarrollo psicomotor van a ser adquiridos con posterioridad a lo habitual. A pesar de ello, logros de alta significación adaptativa como la bipedestación, o el control de esfínteres, son logrados normalmente sin una gran dificultad.

Por otra parte, en el periodo neonatal y en la primera infancia, presentan una hipotonía generalizada que, en edades posteriores, puede ser reemplazada por una hipertonia con reflejos vivos y marcha espástica, mostrando una coordinación de la motricidad fina y gruesa muy deficitaria.

2.2.2. Características cognitivas

A través de las pruebas psicométricas suele encontrarse, en estas personas, una discapacidad intelectual que puede llegar a ser altamente significativa. A pesar de ello, esto no se debe nunca interpretar como un proceso regresivo, ya que las adquisiciones educativas que se ejercitan se mantienen y son la base de las adquisiciones posteriores de mayor grado, en complejidad y funcionalidad.

En esta área cognitiva, también es característica su limitada capacidad de atención, que deberá ser considerada a la hora de diseñar espacios de aprendizaje.

Por último, es muy importante que tomemos conciencia de la necesidad que estos niños presentan de una supervisión permanente, lo cual no debe apartarnos del objetivo de ayudarle a lograr un grado significativamente bueno de independencia, con relación a las diversas habilidades de autonomía personal necesarias.

2.2.3. Lenguaje y habla

A pesar de que estos niños presentan un retraso comunicativo importante, existe una gran variabilidad respecto a la adquisición del lenguaje y la conducta verbal. Por lo general, suelen ser capaces de construir frases sencillas con las que poder expresar sus necesidades, siendo su capacidad de comprensión verbal superior a la expresiva.

Por otra parte, el característico llanto de tono agudo y monocorde de estos niños no posee valor comunicativo significativo.

2.2.4. Características conductuales

Con frecuencia, algunas de las dificultades que manifiestan en la interacción con su entorno, o en su aprendizaje, son de carácter instrumental. En este mismo sentido pueden ser frecuentes los movimientos estereotipados e incluso los comportamientos autodestructivos.

La comunicación fluida entre las familias y los servicios que atienden al niño van a ayudar a comprender y reconducir estos casos. Este análisis compartido nos permitirá diferenciar, con seguridad, cuando una conducta es dependiente, desadaptada o por debajo de las posibilidades de autonomía del niño y cuando tiene su origen en dificultades para su adquisición, puesta en marcha, o en un patrón de interacción sustentado en un refuerzo del entorno de alternativas conductuales inconvenientes. Esta última circunstancia, en muchas ocasiones, tiene lugar de modo completamente involuntario.

Por último, es preciso decir que no son raras las dificultades para conciliar el sueño vinculadas a las alteraciones del fondo tónico.

2.2.5. Personalidad

Las dificultades, en el ámbito de la personalidad están vinculadas al nivel de desarrollo cognitivo y a los problemas fisiológicos del niño. No obstante, es frecuente encontrar cierto estado de intranquilidad y nerviosismo generalizado, así como dificultades de autocontrol emocional.

Su actitud emocional suele ser lábil, viéndose significativamente afectada por el comportamiento del entorno hacia él. En este sentido, su interés por la interacción con otros niños es limitado, aunque demuestre gran dependencia de los adultos, por lo que deben evitarse las tendencias del niño al aislamiento y estimular su integración y participación.

3. DIAGNÓSTICO Y EVALUACIÓN. POSIBILIDADES DE PREVENCIÓN, DETECCIÓN TEMPRANA, TÉCNICAS E INSTRUMENTOS

3.1. Diagnóstico y evaluación

El diagnóstico inicial, o de sospecha, es básicamente clínico ante la presencia de un niño con el llanto característico, retraso en el crecimiento y las anomalías cráneo-faciales descritas.

La confirmación del diagnóstico se realiza mediante el estudio del cariotipo, en el que se objetiva la pérdida de un fragmento del cromosoma 5. También, mediante el uso de técnicas de mapeo cromosómico muy finas, pueden identificarse las alteraciones específicas en las regiones 5p15.2-5p15.3, siendo diagnóstico definitivo derivado de dicho estudio cromosómico.

Un tipo de prueba genética más detallada, como el FISH, puede revelar la falta de una pequeña porción de este cromosoma 5, no detectable mediante el cariotipo convencional.

El diagnóstico prenatal del síndrome, mediante ecografía, es difícil aunque puede sospecharse cuando se presentan anomalías graves y un marcado retraso del crecimiento intrauterino. En este caso podría indicarse una amniocentesis, en la que se obtendrían células fetales para la realización de un cariotipo en el que se podría detectar la anomalía cromosómica que confirmaría el diagnóstico.

A día de hoy, la investigación en técnicas de análisis molecular está permitiendo definir muy precisamente los límites de un cierto número de deleciones en el brazo corto del cromosoma 5 y comparar los signos clínicos observados en los pacientes. Esto nos permite explicar la disociación entre los diferentes elementos del síndrome, para el cual la zona exacta ha podido ser individualizada.

3.2. Prevención

Dado el desconocimiento de las causas de esta afección, la prevención no es posible. La única posibilidad al respecto está vinculada a la etiología genética del síndrome y a la detección de factores y poblaciones de riesgo, siendo el consejo genético especialmente importante en los casos en los cuales existe un error en los cromosomas paternos.

Tras el nacimiento de un niño con este síndrome es importante el estudio de los padres, que nos orientará sobre las posibilidades de tener un segundo hijo afectado.

El estudio del cariotipo de los padres es indispensable para poder estimar el riesgo de recurrencia de la anomalía. Este riesgo es muy pequeño (1%), salvo que exista una anomalía previa en uno de los progenitores.

Si se demuestra, mediante cariotipo, que uno de los padres presenta una translocación, el riesgo de recurrencia oscila entre el 15 y el 25%, siendo el riesgo teórico, de transmisión de la anomalía, del 50% en parejas en que uno de los dos este afectado.

4. PRONÓSTICO

4.1. Pronóstico médico

La esperanza de vida de estos individuos está disminuida, aunque la mayoría alcanzan la edad adulta (alrededor de los 50 años). Este aspecto depende de la gravedad de las malformaciones asociadas (cardiopatía...).

La norma es el retraso mental, aunque podemos decir que la mitad de los niños adquieren las habilidades verbales suficientes para comunicarse en los términos antes descritos. La estimulación precoz de la comunicación y del área motora ha mejorado el pronóstico de forma significativa.

Hace años era frecuente que los niños con este síndrome fuesen internados en instituciones junto a individuos con retraso mental severo. Desde principios de los años 80 se objetivó que estos niños, integrados en sus familias y con el beneficio de las técnicas de atención temprana, son capaces de realizar importantes progresos superando incluso las expectativas de los doctores que descubrieron por primera vez el síndrome.

Las características físicas de los individuos con este síndrome se vuelven menos aparentes con el tiempo. El epicantus se atenúa, la cara se alarga, se hace asimétrica y pierde su redondez. Los huesos faciales comienzan a modificarse en cuanto a su crecimiento relativo y no se hacen tan evidentes el hipertelorismo y la micrognatia. El llanto se hace más grave y desaparece el tono característico al alcanzar el año de edad. La hipotonía tan notable en el lactante desaparece y los reflejos se hacen vivos. En la marcha, los pies arrastran por el suelo. El cabello se hace prematuramente gris. Suelen presentar infecciones de repetición, otitis medias y dificultades para alimentarse.

A pesar de todos estos avances es todavía difícil ofrecer un pronóstico individual preciso en las deleciones del brazo corto del cromosoma 5 porque sujetos portadores de deleciones aparentemente iguales pueden tener fenotipos o características distintas.

4.2. Pronóstico psicopedagógico

El pronóstico en estos casos debe ser realista. La importante discapacidad intelectual establece un marco de desarrollo que sólo le va a permitir alcanzar una independencia personal limitada. Sin embargo, nadie puede determinar de antemano cuáles van a ser los logros de desarrollo que puede alcanzar, por lo que deben tomarse todas aquellas iniciativas que puedan maximizar su potencial de desarrollo y posibilitarle la oportunidad de tener una vida plena y lo más normalizada posible.

Por eso, aunque en la edad adulta, pueden disponer de un grado de autonomía personal limitada, debemos garantizarle los recursos que le posibiliten el mayor grado de inclusión social y autodeterminación personal.

Los equipos de atención temprana de la comunidad autónoma orientarán a las familias sobre los recursos y actuaciones de cara a una intervención psicoeducativa. Contra más precoz sea ésta, más eficazmente permitirá estimular el desarro-

llo del niño y por lo tanto establecer un pronóstico más favorable.

5. TRATAMIENTO: BUENAS PRÁCTICAS

5.1. Ámbito médico

Este síndrome no tiene un tratamiento específico disponible. El tratamiento se realiza en función de los diferentes síntomas. Se debe de abordar el retraso mental y se recomienda asesoramiento para los padres.

Es importante mantener un contacto permanente con el médico y otros profesionales en el cuidado de la salud una vez que se dé de alta al bebé.

Si se descubre que un niño está afectado por este síndrome, los padres deben buscar asesoría genética y someterse a una prueba de cariotipo (extracción de sangre) para asegurar que no presentan una translocación cromosómica.

5.2. Ámbito psicopedagógico

Como hemos dicho, estas personas deben disponer de un programa de atención temprana desde su diagnóstico con objeto de optimizar sus posibilidades de desarrollo. Dicho programa debe incluir aspectos psicomotrices, sensoriales, cognitivos, comunicativos, socio-afectivos, así como diseños de modificación de conducta cuando proceda.

La familia debe obtener el apoyo necesario, no sólo para comprender y aceptar la realidad de la persona afectada, sino para participar activamente dentro del programa de atención temprana. Su papel no debe limitarse a cubrir las necesidades del niño en el ámbito de lo afectivo y asistencial, sino que debe estar totalmente involucrada con la intervención psicoeducativa diseñada para favorecer el desarrollo integral de su hijo.

La colaboración de educadores, técnicos y familia es totalmente imprescindible, pero hay que afirmar que el protagonismo de la familia es singularmente decisivo durante los primeros años de vida, donde deberán seguir las instrucciones de estimulación que les marquen los especialistas conforme a su evaluación de las necesidades y posibilidades concretas cada caso particular.

De cara a esta colaboración, un principio fundamental que ha de tenerse siem-

pre presente es que las actividades que persigan favorecer el desarrollo del niño nunca deben de llevarse a cabo con una actitud mecánica, forzada o en situaciones de cansancio, baja receptividad o desinterés del niño. Por el contrario, debe cuidarse los aspectos lúdicos y afectivos que van a dar calidad, significación y potencialidad a la intervención.

Es fundamental que el niño esté motivado y disfrute de las actividades para lo cual debe evaluarse cuidadosamente la duración de las sesiones más adecuada, el grado de dificultad que representan para él, nuestras reacciones frente a las dificultades que pueda manifestar y cómo establecer los pasos sucesivos para superarlas.

Dentro de las actuaciones de atención temprana orientadas hacia el desarrollo psicomotor debe considerarse la importancia del masaje, ya que favorece el desarrollo general del sistema nervioso, la conciencia sensorial y la corrección del tono muscular característico de este síndrome, al tiempo que fortalece la comunicación afectiva con el niño, aspecto básico para su desarrollo.

Dada la tardía aparición de la bipedestación, deben ser estimuladas las formas previas de desplazamiento, no solamente por la relevancia que tienen de cara a la coordinación dinámica general del niño, sino por lo que le aproxima a su entorno y favorece, a través del contacto, exploración y experimentación con los objetos y personas que le circundan, su desarrollo tanto en el ámbito de lo cognitivo, como en lo afectivo y social.

En lo relativo al desarrollo cognitivo, éste se va a ver facilitado por contextos de aprendizaje que le ofrezcan una estimulación multisensorial. No obstante, un elemento previo y fundamental del programa en este ámbito van a ser las actividades destinadas a desarrollar las capacidades atencionales del niño. Lógicamente, en este sentido, el objetivo inicial debe de ser el establecimiento y mantenimiento del contacto visual, primero hacia las personas que cuidan de él y luego sobre modificaciones contextuales que introducimos en su entorno, así como sobre los objetos con los que está llevando a cabo una actividad. Facilita este propósito el uso de materiales atractivos y novedosos, junto a la eliminación de aquellos otros estímulos que distraigan su atención.

En cuanto a su capacidad comunicativa, sabemos que, en general, sus primeras palabras aparecen entre los 3 y los 6 años y que, aunque algunos podrán construir oraciones completas, en otros casos sólo serán capaces de utilizar unas pocas pala-

bras aisladas, puede estar indicado el aprendizaje de métodos alternativos de comunicación.

En cualquier caso, su capacidad comunicativa debe ser objeto de constante estimulación, favoreciendo la complementación de las expresiones verbales y gestuales, aprovechando para ello todas las circunstancias cotidianas de interacción para acompañarlas y enriquecerlas con expresiones verbales e impulsar la adquisición y uso por parte del niño de los elementos lingüísticos en sus comunicaciones, aportándole ejemplos adaptados, ocasiones de utilización y estímulo ante sus ejecuciones.

No debemos olvidar a este respecto que la estimulación de su capacidad comunicativa debe apoyarse siempre en los valores funcionales de la misma, si la comunicación no facilita al niño la expresión de sus necesidades y la satisfacción de sus deseos, no encontrará justificación para esforzarse en ella.

En general, a la hora de diseñar el programa debe considerarse especialmente la funcionalidad de los aprendizajes planteados de cara a la mejor inclusión en su entorno. Con relación a ello, adquiere un papel prioritario la adquisición de hábitos y actitudes que faciliten su autonomía personal, estableciendo contextos de aprendizaje progresivos para este fin.

Además, es conveniente tener en cuenta la madurez necesaria para el inicio de cada actividad y, por lo tanto, si el niño concreto precisa aprendizajes previos antes de abordarla. Es importante adecuar el ritmo de aprendizaje a cada niño y la correcta consolidación de cada paso a la hora plantearse un nuevo objetivo.

A medio plazo podemos establecer los siguientes elementos como fundamentales de cara maximizar las posibilidades de autodeterminación, autonomía personal e inclusión social del individuo:

- Independencia en relación con aspectos básicos del aseo e higiene personal, control de esfínteres, ciclos de vigilia-sueño apropiados y estables, pautas de alimentación.
- Autonomía o colaboración activa respecto al manejo del vestuario y limpieza de su entorno vital.
- Hábitos en la mesa y en otras situaciones afectadas por los usos y costumbres de su entorno social.

- Trato a las personas en todo tipo de situaciones sociales.
- Cuando sea posible, formación pre-laboral.

Debemos prestar especial cuidado en favorecer que los aprendizajes que se han llevado a cabo no se extingan por falta de ocasiones para ponerlos en práctica, así como posibilitar que sean generalizados a otros contextos reales donde puedan servir para facilitar la integración social del individuo.

Las técnicas de modificación de conducta son eficaces y pueden servirnos de ayuda, tanto para la instauración de estas habilidades, como para la intervención frente a comportamientos autodestructivos o inadaptados. Sin embargo, es imprescindible en estos casos que todas las personas que rodean al niño acuerden una misma respuesta frente a cada circunstancia. Algunas de las dificultades respecto a la alimentación en relación con la succión, babeo, deglución o masticación, debidas a la inicial hipotonía pueden abordarse también por esta vía.

Un objetivo prioritario con estos niños dentro del ámbito psicosocial es potenciar su autocontrol emocional. Para ello, debe fortalecerse su autoestima a través de nuestra valoración y afecto, así como el ejercicio de la responsabilidad a la medida apropiada de sus posibilidades.

Su integración y participación social están muy vinculadas a la adquisición de hábitos y habilidades de interacción, que a su vez van a ser sus recursos fundamentales para el autocontrol emocional en los contextos sociales. Estas habilidades permitirán su normal participación en las actividades que se estén llevando a cabo en su entorno, posibilitarán su aceptación por otras personas y evitarán su aislamiento.

El juego es una estrategia esencial a través de la que estimular el desarrollo psicosocial de estos niños. A través de él, se potencian los vínculos afectivos y sociales, al tiempo que se posibilitan las experiencias sensorio-motoras que sustentaran su desarrollo cognitivo. Además, en el contexto del juego, el aprendizaje por observación se ve potenciado de forma significativa, siendo básico dicho tipo de aprendizaje para el desarrollo social del niño. Inicialmente el juego no va a involucrar objetos. Deberá tratarse de una interacción gratificante con el niño, donde

el contacto físico y los gestos de sus cuidadores son decisivos. Todas las actividades cotidianas, como alimentarle o bañarle deben tener un componente lúdico y de comunicación afectiva. Cuando su desarrollo se lo permita, han de entrar en escena los objetos que le van a permitir explorar las características de su entorno físico y avanzar en su desarrollo cognitivo.

El momento de la escolarización también va a ser decisivo a este respecto. La escolarización le va a permitir participar de un entorno social. Su momento de inicio ha de ser valorado considerando las orientaciones de los especialistas que hacen el seguimiento del caso, escogiéndose el centro donde se va a llevar a cabo, considerando los servicios y recursos de que dispone. Su posterior escolarización en las etapas obligatorias debe contar con una evaluación psicopedagógica y un dictamen de escolarización realizado por los servicios competentes de la administración autonómica.

Con carácter general dicha escolarización ha de ser lo menos restrictiva posible, considerando siempre las características del caso particular y las necesidades que de ellas se derivan. Cuando los centros específicos sean la opción más aconsejable, debe buscarse entornos complementarios donde el niño pueda integrarse en actividades de ocio y tiempo libre con otros niños en un contexto de integración.

Finalizando la escolaridad obligatoria, debe prepararse para una futura inserción sociolaboral a través de un centro protegido de empleo.

Resumen de los principios para la intervención psicopedagógica

- Intervención multidisciplinar en colaboración con la familia.
- Elaboración de un programa de Atención Temprana integral que posibilite el mayor grado de autodeterminación, autonomía personal e inclusión en su entorno.
- Cuidada planificación de las sesiones en lo relativo a la progresión, duración y dificultad de las actividades, considerando el desarrollo del niño y su estilo y ritmo de aprendizaje.

- Consideración de los aspectos lúdicos y socio-afectivos de las sesiones a fin de motivar la colaboración.
- Estimulación del tono corporal y la conciencia sensorial.
- Estimulación de la coordinación dinámica y las actividades de exploración del entorno.
- Estimulación de la capacidad atencional.
- Estimulación de sus posibilidades comunicativas, considerando la pertinencia del uso de sistemas alternativos de comunicación.
- Prever y trabajar la transferencia y mantenimiento de los aprendizajes.
- Favorecer el autocontrol emocional.

Tabla 7. Resumen de los principios para la intervención psicopedagógica.

6. RECURSOS

Los servicios sociales de las comunidades autónomas, ayuntamientos y los propios equipos de atención temprana orientarán a las familias sobre ayudas y prestaciones económicas y asistenciales a las que pueden optar.

6.1. Bibliografía

Avellaneda, A. Izquierdo, M. (2002) Síndrome del Llanto del Gato. En *Enciclopedia médica en español*. www.nlm.nih.gov/medlineplus/spanish/ency/article/001593.htm

Bengtsson, U., McMahon, J., Quarrell, O., Rubenstein, C., David, K., Greenberg, F. & Wasmuth, J.J. (1990). Phenotypically normal carriers of unbalanced terminal deletions of 5p transmit the deletions to offspring who display growth and development delay. En *American Journal of Human Genetics*, Vol.47: 208-234.

Breg, W.R., Steele, M.W., Miller, O.J., Warburton, D., Capoa, A. de & Allderdice, P.W. (1970). The cri du chat syndrome in adolescents and adults: Clinical finding in 13 older patients with partial deletion of the short arm of chromosome No. 5(5p-). En *The Journal of Pediatrics*, Vol.77(5): 782-791.

Centro de investigación sobre enfermedades raras. (2001). *Síndrome del Maullido de Gato*. Madrid: Instituto de Salud Carlos III.

Cerruti Mainardi, P; Perfurno, C; Cali, A; Coucourde, G; Pastore, G; Cavan, S; Zara, F; Overhauser, J; Pierluigi, M; Dagna Bricarelli, F. (2001). Clinical and molecular characterisations of 80 patients with 5p deletion genotype phenotype correlation. En *J. Med Genet*. Vol.38:151-158.

Colover, J.; Mary, L.; Comley, J.A. & Roe, A.M. (1972). Neurological abnormalities in the Cri du chat syndrome. En *Neurosurgery and Psychiatry*, Vol.35: 711-719.

Cruz, M. (2001). *Tratado de Pediatría*. 8ª edición. Volumen 1. Madrid: Ediciones Ergón, S.A.

Echevarría Sáiz, A. y Mínguez Toba, P. (2000). *Síndrome de "Maullido de Gato"*. *Guía para padres y educadores*. Santander: Consejería de Sanidad, Consumo y Servicios Sociales. Gobierno de Cantabria.

Frodi, A. & Senchak, M. (1990). Verbal and behavioral responsiveness to the cries of atypical infants. *Child Development*, Vol.61: 76-84

Gardner, R. J. McKinlay, and Grant R. Sutherland (1996). *Chromosome Abnormalities and Genetic Counseling*. New York: Oxford University Press.

Goodman-Gorlin, H. (1978). Síndromes genéticos: The Cri Du Chat Syndrome. En *Hum Genet*; Vol. 42:143-52.

Granoff, D.M. & Preston, M.S. (1971). Cri-du-Chat-Syndrome. An unhelpful designation. En *The Lancet*, Vol. II: 99-100.

Grouchy J. de Turleau (1982). *Atlas de enfermedades cromosómicas*. Paris: Expansion Scientifique Française

Jones, Kenneth. (1997). *Smith's Recognizable Patterns of Human Malformation*. Philadelphia: W.B. Saunders Company.

León López, R., Martínez de Santelices, A. y Tomás Sardinias, G. Sotolongo. (1995) Síndrome del Maullido del Gato. Presentación de un caso. En *Revista Cubana de Medicina General Integral*, septiembre-octubre.

Macintyre, M.N., Staples, W.I., Lapola, J. & Hempel, J.M. (1964). The Cat Cry Syndrome. En *American Journal of Diseases of Children*, Vol.108: 538-542.

Nelson (1997). *Tratado de pediatría*. Madrid: Mc Graw Hill Interamericana de España.

Niebuhr, E. (1978). Síndrome del cri du chat. En *Hum genet*, Vol.44: 227-275.

Nieburh E. (1978). The cri-du-chat syndrome: Epidemiology, cytogenetics and clinical features. En *Hum Genet*, Vol. 44:227-275.

Rimoin, D., Michael C., and Reed P. (1996). *Emery and Rimoin's Principles and Practice of Medical Genetics*. New York: Churchill Livingstone.

Van Buggenhout, G. J. C. M., et al. (2000). Cri du Chat Syndrome: Changing Phenotype in Older Patients. En *American Journal of Medical Genetics* Vol.90: 203-215.

6.2. Páginas Web

<http://www.geneticalliance.org>

<http://bchealthguide.org/kbaltindex.asp>

http://www.cridchat.u-net.com/archives/arciv_97.htm

<http://www.fivepminus.org>

<http://www.nlm.nih.gov/medlineplus/spanish/encv/articie/001593.htm>

<http://www.cienciadigital.netimayo2001/responde.html>

<http://www.criduchat.asn.aul>

http://www.drscope.com/pac/mq/b1/mgbl_p20.htm

6.3. Organizaciones

5p- Society. 7108 Katella Ave. #502, Stanton, CA 90680. (888) 970-0777.
Alliance of Genetic Support Groups.
4301 Connecticut Ave.
NW, Suite 404, Washington, DC 20008.
Tel.:202 966 5557. Fax: 202 966 8553.

Asociación Española para el Registro y Estudio de las Malformaciones Congénitas.
(ASEREMAC) C/ Facultad de Medicina. Universidad Complutense.
28040. Madrid
Tel.: 913941587, 913941591. Fax: 913941592

Asociación Nacional de Afectados por el Síndrome del Maullido del Gato. (ASI-MAGA)
C/ Tomelloso, nº 11 Argamasilla de Alba (Ciudad Real)
Tel.: 926 521 345
E-mail: jpons4@serbal.pntic.mec.es
<http://serbal.pntic.mec.es/jpons4/criduchat.htm>

Cri du Chat Society. Dept. of Human Genetics.
Box 33, MCV Station, Richmond VA 23298.
Tel.: 804 786-9632.

European Organization for Rare Disorders (EURORDIS) Plateforme Maladies Rares.
102. Rue Didot. 75014 Paris.
Tel.: 0033156535340. Fax :0033156535215
E-mail: eurordis@eurordis.org
<http://www.eurordis.org>

Federación Española de Asociaciones de Enfermedades Raras (FEDER).
C/ Enrique Marco Dorta, 6 local. 41018 Sevilla.

Tel.: 954989892, 902181725. Fax: 954989893
E-mail: feder@teleline.es / info@minoritarias.org

Fundación 1000 para la Investigación de los Defectos Congénitos.
C/ Serrano 140. 28006 Madrid.
Tel.: 913941587, Fax: 913941592.
<http://www.fundacion1000.es/>

7. FICHA RESUMEN

7.1. ¿Qué es el síndrome de Maullido de Gato?

Se trata de una cromosopatía relacionada generalmente con una pérdida espontánea de un fragmento del brazo corto del cromosoma 5 que en la mayoría de los casos conlleva una discapacidad intelectual severa. Su nombre deriva de un llanto característico debido a la hipotonía de aparato fonoarticulatorio.

7.2. ¿Cómo se detecta?

Mediante las pruebas genéticas y/o mediante un conjunto de rasgos de los cuales junto a los dos recogidos en el apartado anterior, habría que considerar la microcefalia (cabeza inusualmente pequeña) y el hipertelorismo (ojos inusualmente separados) entre otros.

7.3. ¿A cuántas personas afecta?

Entre 1 de cada 20.000 a 1 entre cada 50.000 nacimientos.

7.4. ¿Dónde me puedo informar?

En primera instancia, ante cualquier duda o sospecha en su médico de familia. Una vez detectado el caso, complementarán el asesoramiento médico, los servicios psicopedagógicos y los servicios sociales de su comunidad autónoma. En este caso es muy conveniente contactar con las asociaciones que pueden ofrecer apoyo y consejo desde la perspectiva del propio afectado.

7.5 ¿Cómo es el futuro de estas personas?

Nada impide a las personas afectadas por el síndrome del Maullido del Gato que lleven una vida plena y gratificante, al tiempo que colaboran en hacer plena y gra-

tificante la vida de las personas de su entorno. Una atención sanitaria y psicopedagógica apropiada posibilitará que alcance un grado importante de autonomía personal, así como una adecuada integración social. Los servicios públicos deben velar para que se den las condiciones que permitan que dicha integración sea una realidad.

CAPÍTULO VI

SÍNDROME DE X FRÁGIL

JOSÉ A. DEL BARRIO DEL CAMPO*, ANA CASTRO ZUBIZARRETA** Y
LAURA BUESA CASAUS***

**Facultad de Educación de la Universidad de Cantabria*

***Grupo de Innovación e Investigación Educativa "Isla de Mouro"*

****Servicio de Pediatría. Hospital Universitario Marqués de Valdecilla*

1. DESCRIPCIÓN DEL SÍNDROME

1.1. Introducción

El síndrome X Frágil es el síndrome genético causante de la deficiencia mental hereditaria más frecuente y que afecta principalmente a varones, quienes manifiestan un fenotipo característico. Su nombre se debe a la presencia de una "rotura" en el extremo distal del cromosoma X (Xq27.3) en el cariotipo de los individuos afectados.

Afecta, aproximadamente, a uno de cada 4.000 varones y en una de cada 6.000 mujeres de la población general. En el caso de los portadores se estima una de

cada 260 mujeres y uno de cada 800 varones.

A pesar de todo ello, los datos que ofrece la literatura son sorprendentes, considerándose que el 80% de los afectados están por diagnosticar. La normalidad de los portadores asintomáticos (premutaciones) que, sin embargo, pueden transmitir la enfermedad (mutación completa) y la falta de un conocimiento adecuado del fenotipo cognitivo-conductual que, ya durante la época de lactante presentan los pacientes, son la causa del diagnóstico tardío.

1.2. Antecedentes históricos

En 1943 se dieron a conocer los primeros datos clínicos relacionados con el síndrome, al publicar Martín y Bell las características de una extensa familia con un defecto mental ligado al sexo.

En 1969 Lubs descubrió el marcador citogenético del síndrome como una fragilidad en la región q.27.3 del cromosoma X, aunque no se estableció una relación entre el marcador genético y el retraso mental ligado al cromosoma X.

En 1991 se identificó la mutación en el FMR-1 causante de la enfermedad, sustituyendo al estudio citogenético como método de confirmación diagnóstica.

En 1993 se identifica la proteína del gen FMR-1 denominada FMRP, cuya ausencia es la causa del cuadro clínico del síndrome del X Frágil (SXF).

1.3. Etiología

Cada persona posee 23 pares de cromosomas. Una de estas parejas determina el sexo con el que se nace, adoptando el nombre de "cromosomas sexuales". Por su forma se identifican los cromosomas sexuales femeninos (determinan que la persona sea del sexo femenino) como XX, y la pareja de cromosomas masculinos como XY (determinan que la persona sea del sexo masculino).

Por tanto, las mujeres pueden tener esta anomalía en cualquiera de los dos cromosomas sexuales X, mientras que los hombres pueden padecerlo sólo en el único cromosoma sexual X que poseen. Este es el motivo de que las mujeres tengan una defensa adicional importante que provoca que se vean menos afectadas: si uno de los cromosomas X tiene la mutación, siempre tienen el otro cromosoma X que

puede suplir y compensar la anomalía del par. En cambio, en los hombres, la mutación en el cromosoma sexual X no puede ser suplida por ningún otro y la afectación es casi segura.

La anomalía es debida a una mutación genética del ADN que afecta tanto a células sexuales (óvulos y espermatozoides) como a los otros tipos de células del organismo. La mayor parte de los síntomas de este síndrome vienen determinados por la afectación de las neuronas.

El gen FMR1 (Frágil X Mental Retardation), situado en el locus Xq27.3 está formado por un número de repeticiones de la tripleta CGG (citosina-guanina-guanina). La población normal posee entre 5 y 50-60 copias de esta tripleta. Una expansión de la tripleta entre 60-200 repeticiones implica un estado de premutación (portador) y, por encima de 200 repeticiones, nos encontramos ante una mutación completa. Esto provoca que no se exprese el gen FMR-1 y secundariamente que no se forme una proteína, la FMRP, lo cual sería la causa última de las manifestaciones clínicas del síndrome.

La tripleta es muy inestable y tiende a expandirse, es decir, a aumentar de tamaño de una generación a la siguiente. Esto implica que un estado de premutación pueda tener descendencia con la mutación completa: enfermos de síndrome de X Frágil.

Cuando el padre es el portador, la totalidad de sus hijas serán portadoras, ya que el X que reciben del padre está afectado, mientras que su descendencia masculina será completamente normal. Si la madre es portadora, el 50% de sus hijos varones heredarán el gen. Si heredan la mutación completa estarán afectados, y si se mantiene la premutación serán transmisores normales. El otro 50% heredará el alelo sano y serán completamente sanos y no portadores. Respecto a las hijas, el 50% serán portadoras de una premutación o una mutación completa, según el tamaño de la expansión, y el otro 50% de las hijas serán sanas no portadoras.

Para las mujeres portadoras de la mutación completa, el riesgo es igual al caso anterior, pero la penetrancia del gen es del 100%, por lo que resulta prácticamente imposible la aparición de hijos varones transmisores sanos y de hijas permutadas. Si es varón estará afectado y si es mujer, dependerá de la inactivación del cromosoma X.

2. CARACTERÍSTICAS BIOMÉDICAS, PSICOLÓGICAS, CONDUCTUALES Y SOCIALES

2.1. Características biomédicas

El síndrome del cromosoma X Frágil presenta manifestaciones clínicas variables.

Manifestaciones clínicas en los diferentes sistemas orgánicos

Dismorfias faciales: Pueden presentar macrocefalia, facies alargada y estrecha, frente amplia y ancha, boca grande con labios gruesos y labio inferior evertido, incisivos superiores grandes, paladar ojival, mentón prominente, orejas grandes y prominentes. En la edad prepuberal pueden no ser evidentes estos rasgos físicos, que se manifestarán en edades posteriores.

Macroorquidismo: Constituye el signo clínico más objetivo y constante. Puede estar presente en el momento del nacimiento pero, por lo general, no se observa hasta después de la pubertad. El funcionalismo germinal y endocrino es normal.

Alteraciones ORL: Problemas de infecciones en el oído (otitis media).

Alteraciones oftalmológicas: Estrabismo en el 25-50% de los casos; defectos de refracción.

Displasias del tejido conjuntivo: Se puede observar hiperextensibilidad de las articulaciones de los dedos, pectus excavatum, surcos profundos en las plantas de los pies, pies planos-valgos, hiperelasticidad cutánea.

Alteraciones cardiacas: Prolapso de válvula mitral y dilatación aórtica.

Alteraciones endocrinas: Pueden presentar pubertad precoz y menopausia precoz. Se ha observado una incidencia más elevada de fallo ovárico prematuro o de menopausia precoz en mujeres portadoras de la premutación (de 10 a 20 veces más frecuente que en la población general). Sin embargo, cuando se estudian mujeres con mutación completa no se observa ninguna relación entre estas patologías.

Tabla 1. Manifestaciones clínicas en los distintos sistemas orgánicos del síndrome.

Manifestaciones neurológicas

Retraso mental: Es el hallazgo fundamental del síndrome. En los varones afectados suele ser retraso mental moderado y en las mujeres retraso leve.

Retraso del desarrollo motor: La edad media de inicio de sedestación es de 10 meses y de deambulación de 20,5 meses.

Trastornos del lenguaje: Constituye uno de los principales motivos de consulta. En los niños destacan: inicio tardío del lenguaje, el nivel de comprensión del lenguaje se sitúa bastante por encima del expresivo, buena adquisición semántica y sintáctica, repetición de palabras, frases y preguntas y ritmo desigual en el habla, alteración en la articulación de sonidos, dificultad de mantenimiento de un tema, falta de respeto en los turnos de conversación, mutismo selectivo (ausencia de habla en determinados contextos y situaciones).

Trastornos de conducta: El problema de conducta más frecuentemente asociado es la falta de atención e hiperactividad que incluyen la triada de inatención, exceso de actividad e impulsividad severa y persistente. Otras características de la conducta son autismo, angustia social, evitación del contacto ocular, hipersensibilidad a estímulos, tendencia a la obsesividad, dificultad con los cambios, necesidad de rutinas, frecuentes rabietas, defensa táctil (evita que le toquen la cara ni siquiera de forma cariñosa, se aparta cuando le abrazan, si le tocan desde atrás le resulta más amenazante que a otros niños, sufre si está demasiado cerca de la gente, tiene necesidad de tocar o evitar ciertas texturas....). Durante la adolescencia puede empeorar la conducta, con posibilidad de trastornos depresivos y dificultad de relación social, sobretodo en niñas.

Trastornos de la integración sensorial: Falta de capacidad para modular, discriminar, coordinar u organizar sensaciones de forma adaptativa.

Trastornos en el aprendizaje: Aspectos que influyen en el aprendizaje son el nivel de ansiedad, trastorno de atención la hiperactividad, grado de nivel intelectual.

Otros: Hipotonía, disminución de reflejos osteotendinosos profundos y coordinación motora pobre, aleteo de manos, tendencia a morderse las manos, etc...

Tabla 2. Manifestaciones neurológicas.

2.2. Características psicológicas

2.2.1. Características psicomotoras

El retraso psicomotor es uno de los primeros signos de alarma en estos niños. En los primeros doce meses de vida el tono muscular es bajo. La hipotonía se expresa en una laxitud de las extremidades y escaso control del movimiento de la cabeza. Otro signo evidente es el retraso del desarrollo motor; si bien, se ha comprobado que en las niñas afectadas, este retraso es más moderado.

	Edad media en niños con SFX
Inicio de la sedestación (meses)	10
Inicio de la deambulación (meses)	20,5

Tabla 3. Adquisición de la marcha en los niños con SFX.

Las personas con síndrome de X Frágil suelen presentar los siguientes problemas motores leves:

- Poca destreza en motricidad fina (escaso control de los músculos de sus manos y dedos).
- Funciones motoras sensoriales pobres.
- Manipulación inadecuada.
- Dispraxia (incapacidad para realizar movimientos coordinados).
- Falta de autosupervisión.
- Dispraxia visual y basada en el somatismo.
- Dificultades pragmáticas.

Estos problemas motores pueden ocasionar dificultad en la adquisición de la escritura, principalmente ocasionado por esa escasa destreza en la motricidad fina y dificultades en coger y manipular objetos afectando prácticamente a la totalidad de los varones con la mutación completa con severidad variable, y aproximadamente al 30-50% de las niñas. Con carácter general el grado de retraso psicomotor es leve en el 15%, moderado 40-50%, severo 20-26% y profundo en el 5-9%.

2.2.2. Características cognitivas

El retraso mental es un rasgo que cursa con este síndrome. El grado de intensidad se ajusta a las diferencias individuales, sin embargo, se ha comprobado que el fenotipo cognitivo del SXF se relaciona con un retraso mental de grado medio y que su severidad aumenta con la edad.

Las niñas muestran mucha más variabilidad en el grado de desigualdad intelectual. Tienen mejor desarrollada el habla, la memoria y la lectura si se compara con la aritmética. También tienen dificultad a la hora de resolver problemas donde la información tiene que ser usada de forma más compleja.

2.2.3. Lenguaje y habla

El lenguaje suele estar alterado e incluso estar ausente en el 90% de los varones con este síndrome, mostrando lenguaje repetitivo o ecológico, repitiendo algo que han escuchado de inmediato (ecolalia inmediata) o después de haber transcurrido un tiempo (ecolalia diferida). Su lenguaje suele ser disfuncional y retardado.

Su capacidad expresiva es menor que su comprensión verbal. Les cuesta expresar con palabras aquello que piensan o sienten. Se caracterizan además por un tono más alto de lo normal, defensa táctil, pronunciación con afectación, es decir, falta de sencillez y naturalidad, dispraxia verbal (defecto de planificación motora del habla), articulación deficiente, dificultad pragmática, verborrea, velocidad inadecuada, lenguaje evasivo y contacto visual escaso (muchos niños se encuentran más cómodos hablando de espaldas o cuando la otra persona no los mira directamente).

Características de lenguaje que se asocian a este síndrome

- Retraso en la aparición del habla: Es una de las manifestaciones que producen las primeras consultas por parte de las familias de los afectados.
- Su discurso suele ser rápido, reiterativo, con índices de fluctuación y desorden.
- Tono de voz más alto de lo normal, a veces, apraxia oral.
- Prosodia interrumpida, lenguaje inteligible, ecolalia.
- Articulación deficiente, pronunciación con afectación.
- Los varones SFX a menudo omiten o sustituyen los fonemas vocálicos o consonánticos. La formulación de unidades de habla suele resultar defectuosa. El vocabulario receptivo permanece de forma relativa, y la morfosintaxis productiva se muestra deficiente (Jean A. Rondal, 2001).
- Dificultades en las interacciones comunicativas con otras personas:
 - Lenguaje tangencial y/o perseverativo.
 - Usurpación del turno de palabra. Tendencia a controlar la conversación.
 - Habilidad escasa para mantener el tema de conversación.
- Evitación de la mirada.

Tabla 4. Cuadro resumen de las características del lenguaje y habla que presentan los afectados.

Con respecto a las habilidades de pensamiento y solución de problemas el perfil que presentan estos niños es irregular. Adquieren conocimientos de forma incidental (ocasional) y poseen un estilo de aprendizaje simultáneo.

Por otro lado, presentan problemas en el procesamiento secuencial (tienen más problemas en disponer objetos, secuencias, en un orden lógico) manifestando un mejor rendimiento en aprendizajes contextualizados. La generalización de conocimientos es costosa, siendo considerado éste uno de los puntos en el que es necesario incidir.

Los niños con SXF pueden presentar problemas de integración sensorial, es decir, problemas en la habilidad para procesar la información que llega a través de los sentidos. La disfunción de la integración sensorial se relaciona con dificultades para procesar la información visoespacial, sensibilidad al sonido, rechazo al exceso de estímulos (aglomeraciones, ruido, discotecas...), sensibilidad a los olores, gusto y textura de las comidas. Según Artigas-Pallarés, Brun y Gabau, estas personas presentan una hipersensibilidad a los estímulos que tienen una repercusión muy manifiesta sobre la conducta, en el sentido que una parte importante del fenotipo conductual del FXS puede ser entendido como una forma de responder a una dificultad para procesar la información y responder adecuadamente (Artigas - Pallarés, Brun y Gabau, 2001).

2.2.4. Características conductuales

La hiperactividad y déficit atencional es el problema conductual más frecuentemente asociado al síndrome, aunque posee una etiología precisa y una evolución o pronóstico diferente. Aproximadamente el 50% de los niños con SXF presentan este problema que se plasma en dispersión atencional e impulsividad y baja tolerancia a la frustración. Presentan tiempos atencionales cortos, aspecto que debemos tener en cuenta en la intervención psicopedagógica. La autorregulación es escasa, surgen problemas de modulación y de excitación.

Presentan movimientos estereotipados, como morderse las manos o aletear cuando están excitados o sobreestimulados, fuertemente arraigados que cumplen una función de descarga de ansiedad y dificultades en los mecanismos para adoptar posturas:

- Mezcla de hipermobilidad y relajamiento.
- Dificultad para alinearse.
- Músculos poco desarrollados.
- Mecanismos de balance y equilibrio poco eficientes.
- Disociación inmadura entre las partes del cuerpo y los movimientos.
- Uso ineficiente de los mecanismos respiratorios.

Los cambios de rutina pueden ser problemáticos sobre todo para los chicos, por lo que es fundamental un ambiente estructurado y predecible. Los cambios inesperados, sin una explicación previa les generan ansiedad que se expresa a menudo en rabietas u otros problemas de conducta.

Conductas más frecuentes en el grupo con síndrome X Frágil

- No puede concentrarse o prestar atención por mucho rato.
- Actúa demasiado inmaduro para su edad.
- Tímido.
- No puede sentarse quieto, intranquilo, demasiado activo.
- Apegado a los adultos, demasiado dependiente.
- Gestos nerviosos, tics.
- Impulsivo, hace cosas sin pensar.
- Rabietas, mal genio.
- Asustadizo, ansioso.
- Nervioso, sensible o tenso.
- Vergonzoso.
- Problemas con la pronunciación o el habla.
- Trabajo escolar deficiente.
- Repite ciertos actos una y otra vez.
- Exige mucha atención.
- Se enfurruña o se incomoda fácilmente.
- Incordiante, torpe.
- Tiene miedo a ciertos animales, situaciones o lugares, además de la escuela.

Tabla 5. Fenotipo conductual en el SFX. (Brun C, Artigas J, Dorado, M. 2001).

Un hecho común es el desvío de la mirada ante el contacto ocular con otra persona y la aparición de una defensa táctil (aversión a ser tocados). Creemos que un paso esencial es el conocer las reacciones propias de los niños con defensa sensorial para comprender su conducta social por eso, nos remitimos a los comportamientos de defensa táctil calificados por J. Ayres (1991) como representativos de este síndrome.

Comportamientos de defensa táctil

- Evita que le toquen la cara.
- Le resulta especialmente irritante ir al dentista.
- Sufre cuando le lavan o cortan el pelo.
- No le gusta que le bañen o que le corten las uñas.
- No le gusta que le toquen, ni siquiera de manera cariñosa.
- Se aparta cuando le abrazan aunque según con quien lo acepta.
- Al vestirlo puede tener reacciones negativas.
- Si le tocan desde atrás le resulta más amenazante que a otros niños.
- Sufre si está demasiado cerca de la gente.
- A menudo prefiere camisas de manga larga.
- Necesidad de tocar o evitar ciertas texturas.

Tabla 6. Comportamientos de defensa táctil. J. Ayres 1991.

Algunos afectados tienen problemas de integración motosensorial ocasionados por la escasa tolerancia a los estímulos sensoriales. Otro rasgo puede ser también las autoagresiones.

Pueden presentar numerosos rasgos autistas aunque estos signos aparecen con una frecuencia muy variable y no llegan a reunir todos los criterios para el diagnóstico de autismo tal y como reseña el DSM-IV. Sin embargo, algunos autores como Turk y Brown han llegado a describir que hasta el 25% de los varones con

X Frágil pueden cumplir con criterios para el diagnóstico del autismo. Por otro lado, la depresión 40% y el aislamiento social 33% presentan un porcentaje significativo de aparición entre las mujeres afectadas.

2.2.5. Personalidad

En el caso de los niños que no pueden mantener el contacto visual directo aparentan ser tímidos, manifestando dificultades en las relaciones interpersonales. La existencia de una defensa táctil puede dificultar su sociabilidad. Se les reconoce un buen sentido del humor. Otra característica de su personalidad es su nerviosismo, se muestran tensos en su contacto con el medio. El entorno puede llegar a ser para la persona con SXF agresivo, por ello, es conveniente que se generen programas para calmar la ansiedad en los que priman la búsqueda de rutinas que configuren un protocolo a seguir y estrategias a las que acudir en el momento en que la ansiedad sea elevada.

3. DIAGNÓSTICO Y EVALUACIÓN: POSIBILIDADES DE PREVENCIÓN, DETECCIÓN TEMPRANA, TÉCNICAS E INSTRUMENTOS

El diagnóstico del SXF debe considerarse en todo varón con retraso psicomotor/mental moderado de causa no aclarada, especialmente si presenta los rasgos físicos comunes del síndrome, aunque éstos no sean específicos. También debe considerarse en toda mujer con retraso mental leve.

En presencia de una historia familiar positiva (especialmente varones con retraso mental) es obligado descartar el síndrome.

El test de laboratorio más frecuentemente usado ha sido el análisis citogenético, llamado también análisis cromosómico (cariotipo), que normalmente se efectúa con muestras de sangre. En ellas se puede obtener una imagen de cromosoma X más o menos nítida y observar si existe un punto frágil. Esta característica no se puede observar en todas las células, sino que sólo se ve entre un 4 y un 50% de las estudiadas. En todo caso, mediante este análisis no se pueden observar los genes y, por tanto, es muy difícil apreciar los estados de premutación, por lo que no se detectará en la mayoría de las mujeres portadoras ni de varones transmisores normales.

Actualmente el diagnóstico se debe realizar por técnicas moleculares (Southern

blot o PCR). En ellas se analiza el ADN del paciente, cuantificándose el número de trinucleótidos CGG del gen FMR-1, localizado en el locus Xq27.3 (lugar frágil visible en el estudio citogenético). Con estas técnicas se detectan más del 99% de los casos. Así pues, el test molecular permite detectar tanto en varones como en mujeres, a individuos sanos, afectados y portadores, tanto pre como postnatalmente, lo que permite asesoramiento genético de gran eficacia.

En los últimos años se ha desarrollado una técnica inmunohistoquímica que permite el estudio de la expresión de la proteína codificada por el gen FMR-1, denominada FMRP, inicialmente en linfocitos de sangre periférica y más recientemente en raíces de cabello, que permite identificar sin ambigüedades a varones afectados de SXF. Las ventajas de esta técnica con respecto al estudio molecular es su rapidez (resultados en pocas horas), bajo coste y facilidad en la obtención de muestras. Los varones afectados muestran niveles de FMRP sensiblemente inferiores a los varones normales. En mujeres, la interpretación es más complicada debido a la inactivación al azar de uno de los cromosomas X. La principal aplicación del test FMRP sería el cribado (screening) del SXF en varones en poblaciones de riesgo.

4. PRONÓSTICO

4.1. Pronóstico médico

4.1.1. Consejo genético

Se debe seleccionar qué miembros de una familia tienen riesgo para su descendencia con respecto a este síndrome. Los individuos (varón o mujer) con resultado normal en el estudio molecular de la zona repetitiva CGG del gen FMR1 no tienen riesgo de transmitir el síndrome a su descendencia.

Con respecto a un varón portador de la premutación (60-200 repeticiones), todas sus hijas serán portadoras sanas de la premutación y no manifestarán la enfermedad. Todos sus hijos varones serán completamente sanos y no portadores. Por tanto, en estos individuos no está indicado el diagnóstico para su descendencia.

Si una mujer es portadora de la premutación, la mitad de sus hijas serán portadoras de la premutación o de la mutación completa, según el grado de expansión,

mientras que la otra mitad serán sanas no portadoras. En cuanto a sus hijos el 50% serán completamente sanos no portadores. El otro 50% heredarán el cromosoma de riesgo, bien en forma de premutación (varón transmisor normal) o como mutación completa (afectados). En este caso estaría indicado el diagnóstico prenatal.

Si una mujer es portadora de la mutación completa, el porcentaje es igual al caso anterior, pero sin la aparición de varones transmisores normales y de hijas premutadas. En este caso estaría aconsejado el diagnóstico prenatal.

La tendencia de la mutación es a crecer a lo largo de las generaciones, de manera que el riesgo de padecer el síndrome es cada vez mayor, aunque la premutación puede mantenerse durante varias generaciones.

El paso de premutación a mutación completa siempre pasa a través de una mujer. Se considera que a partir de 90 CGG se producirá expansión completa en la siguiente generación. A estas mujeres se les deberá dar a conocer los riesgos de descendencia afectada y deberán elegir entre varias opciones reproductoras: no tener descendencia; adopción; donación de óvulos; diagnóstico prenatal; diagnóstico preimplantacional; diagnóstico preconcepcional.

El diagnóstico prenatal se puede realizar con el estudio de ADN fetal en células obtenidas por amniocentesis o por biopsia de vellosidades coriales.

El diagnóstico genético preimplantacional se basa en el estudio genético de un embrión obtenido por fecundación in vitro. Únicamente se implantan en el útero los embriones genéticamente sanos.

Otra opción es el diagnóstico genético preconcepcional, que se realiza mediante el análisis genético del óvulo antes de la fertilización.

Las ventajas de estos dos últimos tipos de diagnóstico con respecto al prenatal son el evitar el estrés y trauma emocional de la interrupción voluntaria del embarazo, aunque también tienen inconvenientes de tipo técnico.

4.2. Pronóstico psicopedagógico

El pronóstico psicopedagógico nos remite nuevamente a la concepción de que cada persona es distinta, no todas las características definitorias de esta enfermedad se presentan con la misma intensidad ni en su totalidad, en todos los afectados, de ahí, que cualquier actuación debe fundamentarse en una evaluación pre-

via, apoyándose en los aspectos positivos, intentando paliar en lo posible sus déficits y atendiendo adecuadamente sus necesidades, sean educativas, médicas o psicológicas.

Si nos centramos en sus potencialidades, es decir, sus “puntos fuertes” (Asociación X Frágil de la Comunidad Valenciana), podemos constatar la buena predisposición al trabajo cooperativo, como todos los niños, se benefician del aprendizaje entre iguales, poseen una buena memoria visual y a largo plazo, buen sentido del humor, su estilo de aprendizaje es vicario (por observación), lo que puede ayudarnos a la hora de establecer una metodología de enseñanza – aprendizaje en la que se potencie el aprendizaje contextualizado, ya que es ahí donde se observan unos mejores resultados.

La importancia del diagnóstico precoz es innegable ya que facilita el uso de un programa de Atención Temprana que permitirá desarrollar y ampliar las capacidades y habilidades del niño/a al máximo, aumentando su eficacia si se inicia en los primeros años de vida. Este tipo de enfoque terapéutico ha de llevarse a cabo de manera coordinada con la familia. Creemos que el éxito reside en un enfoque multidisciplinar coordinado entre los distintos profesionales que actúen de común acuerdo entre ellos y con la familia.

5. TRATAMIENTO: BUENAS PRÁCTICAS

5.1. Ámbito médico

El tratamiento debe basarse en una actuación multidisciplinar, incluyendo el diagnóstico y la Atención Temprana del recién nacido, el tratamiento farmacológico de las manifestaciones clínicas, el apoyo psicopedagógico, la logopedia y la terapia ocupacional.

La terapia génica, actuando sobre el defecto genético o sobre el déficit de la proteína FMRP, sería una posibilidad para mejorar o revertir algunas manifestaciones clínicas del síndrome. Éste es el futuro y en esto se basan los diferentes equipos de investigación.

No existe tratamiento curativo, pero existen fármacos que, de forma efectiva, tratan muchos de los síntomas descritos.

- Trastorno de déficit de atención /hiperactividad: metilfenidato, risperidona.
- Depresión y ansiedad: fluoxetina, paroxetina.
- Problemas obsesivos: fluoxetina, paroxetina, sertralina, risperidona.
- Agresividad: clonidina, risperidona.
- Mutismo selectivo: fluoxetina.
- Insomnio: melatonina, ciproheptadina.
- Psicosis: risperidona, olanzapina.
- Estereotipias: clonidina, pimozide, risperidona.

5.2. Ámbito psicopedagógico

Como no todos los rasgos asociados están siempre presentes en todos los afectados, cualquier actuación debe fundamentarse en una evaluación previa, apoyándose en los aspectos positivos, intentando paliar en lo posible sus déficits y atendiendo adecuadamente sus necesidades. Destacamos la importancia de un enfoque multidisciplinar coordinado entre los distintos profesionales que actúen de común acuerdo entre ellos y con la familia además de conferir un papel destacado a la Atención Temprana.

Las pautas de actuación en ámbitos tan fundamentales como aprendizaje, atención, hiperactividad, lenguaje, y conducta se centrarán tanto en la persona como en su entorno. Es imprescindible conocer las reacciones propias de los niños con defensa sensorial para comprender su conducta social, al igual que generar técnicas de autogobierno del comportamiento.

5.2.1. Lenguaje y habla

La información que se le transmite al chico/a tiene que ser en frases cortas y simples. En un principio puede ser beneficioso que el tratamiento de logopedia se realice a través de una terapia individual y no grupal, si bien, paulatinamente pueden unirse a la terapia más niños con los que realizar ejercicios por parejas, repercutiendo positivamente en su socialización. Existen niños que precisan un siste-

ma de comunicación complementario debido a una alteración grave del lenguaje; el objetivo fundamental en cualquier caso, será que el chico/a sea capaz de expresar sus necesidades, pensamientos y sentimientos, proporcionándoles oportunidades de comunicación atractiva y efectiva fomentando el hábito comunicativo. Para ello, es imprescindible abrirse a cualquier otro medio comunicativo que nos ayude a paliar las limitaciones que puedan existir en el acto verbal.

Es conveniente tener en cuenta su estilo de aprendizaje al elegir el método de lecto-escritura a la vez que consideramos que tienen aptitudes para el manejo de aparatos y nuevas tecnologías, por lo que el método de aprendizaje de la lectura asistido por ordenador sería adecuado.

Consejos educativos útiles

- Propicie situaciones atractivas en las que sientan la necesidad de comunicar algo.
- Cuando inicien la comunicación, preste atención y refuerce positivamente todo intento comunicativo.
- Dé oportunidades de interacción placenteras en las que se sientan escuchados y entendidos.
- Fomente el uso adecuado del lenguaje sin regañarlos ni corrigiéndolos continuamente, ya que es contraproducente. Sírvese de su turno de palabra para introducir el uso correcto de las palabras de forma natural.
- Ayúdelo a regular la velocidad del lenguaje.
- Cree ambientes en los que se sienta integrado.
- Sírvese de materiales visuales en la enseñanza de nuevo vocabulario como posters, tarjetas, videos...
- Realice con ellos ejercicios bucales, ejercicios de labios y lengua (pompas de jabón, muecas, expresiones faciales...) que mejorarán la pronunciación.

Tabla 7. Consejos educativos para la intervención en el lenguaje y habla.

5.2.2. Atención

La fijación ocular y la atención, son procesos básicos de aprendizaje, sin embargo, un tratamiento directo no es efectivo, no podemos obligar a los niños a mirarnos a los ojos, directamente a la cara, ya que crearemos situaciones angustiosas que no benefician a nadie. Por eso, para mejorar la atención es necesario comenzar paulatinamente con actividades en las que los chicos se sientan cómodos y motivados. Éste será nuestro primer paso para posteriormente ir aumentando los periodos atencionales. Consideramos imprescindible:

- Conocer sus intereses, gustos y aficiones con el fin de poder presentar estímulos nuevos que sean motivantes, les resulten atractivos y en los que puedan centrar su atención en un pequeño periodo de tiempo.
- Aumentar paulatinamente los periodos atencionales.
- Permitir tiempos de descanso, no podemos exigir una atención continuada.
- Intercalar estímulos nuevos con otros conocidos y motivante.
- Generar un entorno que elimine en lo posible las distracciones ambientales, lo que no significa que no sea estimulante.
- Usar actividades de integración sensorial y valerse de las nuevas tecnologías, como el ordenador que puede ser una herramienta estimulante para la mejora de la atención.

Tabla 8. Manejo conductual.

5.2.3. Defensa sensorial

La defensa sensorial de estos niños puede llegar a crear situaciones confusas para los padres, les hace sentir culpables. Comprender en qué consisten estas defensas es un paso fundamental. La relación y comunicación con las familias entre todos los profesionales que tratan a la persona con SXF es el eje sustentador de toda buena intervención, trabajando coordinada y conjuntamente en estrategias que afiancen su interacción y rutinas diarias, evitando la sobreprotección.

Es preciso un control de los estímulos a los que se someten las personas con SXF; el rechazo inicial puede transformarse en una aceptación total con el paso del tiempo si realizamos una intervención pausada, presentando actividades suce-

sivas de forma paulatina. Para ello, creemos fundamental el conocimiento y respeto del niño, no obligarlo, pero tampoco negarle la realización de posibles actividades placenteras y satisfactorias para su persona.

5.2.4. Estilo de aprendizaje

En relación con el aprendizaje prima el aprendizaje vicario y su procesamiento cognitivo es global. Debemos valernos de su habilidad imitativa en el área educativa y social.

En el plano educativo se precisarán adaptaciones curriculares que recojan materiales atractivos y motivantes adaptados a fomentar la atención y el aprendizaje. Es necesario que exista una coordinación y consenso entre padres y profesionales, no sólo para conocer las habilidades que el chico/a muestra en otras áreas y en su entorno diario (familia), sino que es fundamental para tener en cuenta y ser conscientes de los objetivos prefijados y de sus logros sociales y académicos.

Por su dificultad para organizarse y planificar sus actividades es importantísimo que les brindemos un ambiente estructurado y predecible. Esto les dará seguridad. Habrá que enseñar las tareas y los conceptos de varias formas para que el niño verdaderamente lo aprenda y sea capaz de manejar la información con sentido y propiciar así la generalización de los conocimientos. Para ello, podemos servirnos de materiales visuales que pueda usar para aprender nuevas habilidades y rutinas.

En la edad adulta, es posible continuar el aprendizaje en un taller de terapia ocupacional, y así poder desarrollar una actividad productiva satisfactoria con sus buenas habilidades motoras. La terapia ocupacional posibilita que las personas se sientan útiles y capaces lo que potencia su desarrollo personal y la integración social y laboral.

5.2.5. Conducta

La hiperactividad, la impulsividad y la baja tolerancia a la frustración son características que ya hemos señalado anteriormente, al igual que los movimientos estereotipados, como morderse las manos o aletear cuando están excitados o sobreestimulados. En la intervención psicopedagógica nos interesa ofrecer pautas de actuación que nos ayuden a prevenir o por lo menos aminorar estos comportamientos difíciles. Entre ellas podemos señalar las siguientes:

- Ofrecer un ambiente lo más estructurado y predecible posible.
- Establecer rutinas.
- Controlar los estímulos a los que se someten. Usar materiales naturales, luz natural, rechazar sabores fuertes y artificiales.
- Escoger un sitio en el que el chico pueda calmarse, como un lugar con almohadas, cojines...
- Mantener a los chicos ocupados con actividades. Al principio cambiar de actividad continuamente para paulatinamente dedicar más tiempo a cada actividad.
- Instruir en técnicas de autogobierno del comportamiento.
- Fijar las metas a conseguir. No poner metas muy altas, es preferible partir de metas asequibles y alcanzables que faciliten la consecución del logro.
- Reforzar positivamente las conductas adecuadas.
- Utilizar técnicas de integración sensorial.
- Fomentar la coordinación entre los padres y los profesionales para evitar y prevenir tanto la sobreestimulación como la sobreprotección.
- Posibilitar que el niño se fije sus propias metas.
- Ser predecibles, dar un orden de actividades.
- Animarlos para realizar ejercicios de relajación, tai-chi etc
- Realizar masajes calmantes como pequeños golpes lentos en la espalda, presión por encima del labio superior, escuchar música, leer, usar almohadas vibratoras, cepillos de dientes vibradores...

Tabla 9. Pautas de actuación para prevenir dificultades comportamentales.

5.2.6. Desarrollo social y emocional

El desarrollo social y emocional es esencial en cualquier persona, por eso, no podemos obviar el desarrollo de estas habilidades en los afectados por el SXF ya

que esto supone el fomentar actuaciones que faciliten la integración social, el autoconocimiento, el bienestar y la calidad de vida de la persona. Por esta razón es importante que se involucre a los chicos/as en actividades sociales como grupos juveniles, deportes, fomentar el contacto con animales, cuidar de mascotas, y sobre todo, realizar un entrenamiento en habilidades sociales que mejoren su interacción con los demás, enseñándoles aspectos tan básicos como el saludo, el no interrumpir al interlocutor, presentarse y decir sus aficiones, etc...

A continuación a modo de conclusión ofrecemos unas pautas generales para la supervisión de la salud en niños con SXF adaptado de la American Academy of Pediatrics por Artigas, Brun, Gabau y Lorente (2001):

Exámenes de rutina

Se debe valorar:

- Buscar la presencia de estrabismo de los 6-12 meses.
- Descartar prolapso de la válvula mitral.
- En el momento de realizar el diagnóstico, revisar la historia familiar y recomendar asesoramiento genético a los miembros familiares de riesgo.
- Valorar el riesgo de otitis serosas recurrentes y recomendar valoración audiológica.

La visita prenatal

- Revisar las pruebas de laboratorio que permiten el diagnóstico.
- Explicar el mecanismo por el que el feto puede presentar la enfermedad y el riesgo de recurrencia para la pareja.
- Revisar el pronóstico, manifestaciones y la variabilidad.
- Revisar los tratamientos existentes. La discusión ha de incluir la eficacia, complicaciones potenciales, efectos secundarios, costos.
- Explore las opciones disponibles para la familia, usando una aproximación no directiva. Continuación o no de la gestación.

- Es fundamental la atención psicológica, comprobar el tipo de apoyo emocional que tiene la familia y cómo se produce la asimilación de la noticia.

Desde el nacimiento al primer mes

- Confirmar el diagnóstico con las pruebas de analítica molecular.

Para tener en cuenta:

- Contactar con Asociaciones de Afectados, organizaciones; los padres piden información; es necesario que les ayudemos en su búsqueda intentando resolver todas sus preguntas.
- Acudir a los servicios de Atención Temprana.
- Acceder a la historia familiar para evaluar familiares de riesgo.

Primer año

- Observar al lactante en busca de hipotonía, irritabilidad, rabieta y convulsiones. Evaluar desarrollo psicomotor según escalas. Recomendar programas de intervención temprana si hubiera algún problema.

- Desde la intervención psicopedagógica es importante hacerles sentir a los padres que no están solos, por eso, creemos que son de especial interés las asociaciones y la labor que se ejerce a través de los Grupos de Apoyo y Ayuda Mutua.

De 1 a 5 años

- Evaluación oftalmológica.
- Entre 3 y 5 años evaluación ortopédica.
- Hernias inguinales entre 1 y 3 años.
- Evaluar posible historia de convulsiones y hacer EEG si así fuera.
- Evaluar desarrollo motor y del lenguaje de los 3 a 5 años.

Aspectos a tener en cuenta:

- Revisar el programa de Educación Infantil. Realizar adaptaciones curriculares.
- Revisar el programa de desarrollo en la escuela y ver la necesidad de educación especial, dentro del mismo programa.
- Proveer terapia del lenguaje y del habla, ocupacional y física como elementos necesarios.
- Considerar si es necesario una intervención en el tema conductual.

De los 5 a los 13 años

- A esta edad se puede observar macroorquidismo.
- No es un signo de pubertad precoz.

Aspectos a tener en cuenta:

- Acceso a una intervención efectiva sobre el comportamiento. Técnicas de modificación de conducta.

Revisar el programa educacional:

- Presentación visual de la información.
- Aulas de pequeño tamaño.
- Atención individualizada
- Terapia del habla, lenguaje y ocupacional.
- Estilo de aprendizaje vicario.
- Importancia del aprendizaje imitativo y entre iguales.

- La escolarización del niño se produce en estos años, la modalidad de escolarización de estos niños tiene que ser consensuada por los padres y profesionales teniendo en cuenta las características propias del individuo y los puntos fuertes

y débiles que ofrece cada tipo de escolarización.

De los 13 a los 21 Años

- La hiperactividad disminuye, pero los problemas de timidez persisten.
- Detectar si el adolescente presenta crisis comiciales, especialmente convulsiones atípicas, particularmente si disminuye su capacidad intelectual.
- El macrorquidismo sin relación con la función sexual.

Aspectos a tener en cuenta:

- Educación afectivo-sexual.
- Programas de habilidades sociales.

- En la edad adulta los centros ocupacionales son de especial interés para los chicos; el entrenamiento en habilidades sociales y el aprendizaje de técnicas para el manejo conductual ayudarán a una mejor integración social y laboral.

6. RECURSOS

Los organismos y entidades de ámbito autonómico y provincial, las asociaciones de la Federación Española Síndrome X Frágil y otras asociaciones de X Frágil en el mundo, además del equipo médico y los equipos de atención temprana son recursos al servicio de los afectados y sus familias.

6.1. Bibliografía

Artigas-Pallarés J., Brun-Gasca C. (2001). Tratamiento médico del síndrome X frágil. En *Revista de Neurología* 2001, vol. 33 (Supl 1): S 41-S 50.

Artigas J., Brun C., Gabau E., Lorente I. (2001). *Síndrome del cromosoma X-Frágil (fra-x)*. Unidad de atención a personas con trastornos cognitivos conductuales de base genética. Hospital de Sabadell.

Ayres, J. (1991). *Sensory Integration and the Child*. Western Psychological Services.

Brun C., Artigas J., Dorado M. (2001). ¿Se puede explicar el fenotipo conductual del síndrome X frágil por el retraso mental y el trastorno por déficit de atención/hiperactividad?. *Rev Neurol Clin* 2: 42-54.

Brun-Gasca, C et al. (2001) SFX: Características conductuales y terapias convencionales. *Revneurol*. 33 Supl. 1: S 29-S 32

Brun-Gasca C., Artigas-Pallarés J. Aspectos psicolingüísticos en el síndrome del cromosoma X frágil. En *Revista de Neurología* 2001, vol. 33 (Supl 1): S 29-S 32.

Diego, Y (1998). *El Síndrome X Frágil*. Jornada Andaluza del Síndrome X Frágil. Edición de bolsillo. Andalucía.

Finucane B., Mcconckie-Rosell y Cronister, A (2002). *Síndrome X Frágil: Un libreto para familias y profesionales*. Editado por la Fundación Nacional de X Frágil de Estados Unidos.

Glover G., Bernabé M.J., Carbonell P. (2001). Diagnóstico del Síndrome X Frágil. En *Revista de Neurología* 2001, vol. 33 (Supl 1): S6-S9.

Haberman R.J., Tassone F., Lechey M., Hills J., Wilson R., Landau W. et al. (2000). *Cerebellar tremor and cerebellar cortical atrophy in older males with the fragile X premutation*. 7º International Fragile X Conference, July 2000, Los Angeles.

Milá M., Mallolas J. (2001). Síndrome del cromosoma X frágil: menopausia precoz. Diagnóstico preimplantacional y preconcepcional. En *Revista de Neurología* 2001, vol. 33 (Supl 1): S20-S23.

Monsalve C., López. G., Abad J. (2002). *Necesidades educativas en el Síndrome X Frágil*. Madrid: Ed. Comunidad de Madrid, Consejería de Educación, Dirección General de Promoción Educativa.

Murray A., Webb J., MacSwincy F., Shipley E.L., et al. (1999). Scrum concentrations of follicle stimulating hormone may predict premature ovarian failure in FRAXA premutation women. *Hum Reprod*. 14: 1217 -8.

Ramos-Fuentes F.J. (2001). Nuevos métodos de diagnóstico del síndrome X frágil: estudio de la FMRP en sangre y pelo. En *Revista de Neurología* 2001, vol. 33 (Supl 1): S9-S13.

Ramos-Fuentes F.J. Síndrome X frágil. En *Protocolos de la AEP*. Genética, 9 (52-56).

Rondal J.A. (2001). *El lenguaje en el retraso mental: diferencias individuales, sindrómicas y variación neurogenética*. Universidad de Liège. Congreso de Necesidades Educativas Especiales. Ed. Alas para volar.

Tassone F., Hagerman R.J., Taylor A.K., et al. (2000). *Clinical involvement and protein expression in individuals with FMRI premutation*. AM J Med Genet. 91: 144-52.

6.1. Páginas Web

<http://www.advance.com.ar/usuarios/omowen>

<http://www.nova.es/xfragil/>

<http://www.psiqweb.med.br/infantil/xfrag.html>

<http://www.xfragil.org/>

http://www.fragilex.org/FRAX_Handbook_Spanish_Translat.pdf

6.2. Organizaciones

Asociación Española para el Registro y Estudio de las Malformaciones Congénitas. (ASEREMAC)
Facultad de Medicina. Universidad Complutense
28040 Madrid
Tel.: 913941587, 913941591. Fax: 913941592

Asociación Síndrome X Frágil de Andalucía. (ARFRAX)
C/ Marina 16-18, 3º C
21002 Huelva
Tels.: 959280190, 609950301

E-mail: sxf_andalucia@yahoo.es

Web: <http://www.nova.es/xfragil/>

Asociación Síndrome X Frágil de Aragón. (ARFRAX)
C/ Poeta León Felipe 18, 2º, 1ª
50015 Zaragoza
Tel.: 976525573
E-mail: rescribano@able.es
Web: <http://www.nova.es/xfragil/>

Asociación Síndrome X Frágil de Canarias. (ARFRAX)
C/ Málaga 7A - 8º B
35016 Las Palmas de Gran Canaria
Tel.: 928334157
E-mail: adolfo320@hotmail.com
Web: <http://www.nova.es/xfragil/>

Asociación Síndrome X Frágil de Cataluña. (ARFRAX)
La Salle de Gràcia, Plaça del Nord, 14
8012 Barcelona
Teléfono: 932170939
FAX: 932170939
E-mail: xfragil@teleline.es
WEB: <http://www.gencat.es/entitats/xfragil.htm>

Asociación Síndrome X Frágil de Galicia. (ARFRAX)
C/ Morteiral 50
15189 Celas de Peiro (La Coruña)
Tel.: 981668275
E-mail: savidal@terra.es
Web: <http://www.nova.es/xfragil/>

Asociación Síndrome X Frágil de Madrid. (ARFRAX)
Plaza Carballo 8, 10º - 3
28029 Madrid
Tel.: 914071142, 917398040
E-mail: xfragil@mi.madridtel.es
Web: <http://web.madridtel.es/personales/jggabr/>

7. FICHA RESUMEN

7.1. ¿Qué es el síndrome de X Frágil?

El síndrome X Frágil (SXF) es la causa conocida más frecuente de retraso mental hereditario después del Síndrome de Down. Es un trastorno genético hereditario. El SXF afecta principalmente a varones, está ligado al cromosoma X, ya que el gen mutado se encuentra localizado en un extremo de este cromosoma.

7.2. ¿Cómo se detecta?

Actualmente el diagnóstico debe realizarse por técnicas moleculares (Southern blot o PCR). En ellas se analiza el ADN del paciente, cuantificándose el número de trinucleótidos CGG del gen FMR-1, localizado en el locus Xq27.3 (lugar frágil visible en el estudio citogenético). Con estas técnicas se detectan más del 99% de los casos.

7.3. ¿A cuántas personas afecta?

Afecta, aproximadamente, en uno de cada 4.000 varones y en una de cada 6.000 mujeres de la población general. En el caso de los portadores se estima una de cada 260 mujeres y uno de cada 800 varones.

7.4. ¿Dónde me puedo informar?

Las primeras consultas suelen derivarse al médico pediatra. El diagnóstico inicial propiciará un buen seguimiento médico y psicopedagógico. Las asociaciones de afectados y familiares ofrecen la posibilidad de compartir experiencias, la búsqueda conjunta de información, con una visión ajustada que sitúa a las familias de los afectados ante iguales que se ven en el mismo problema y que lo comprenden, compartiendo conocimientos y sobre todo, experiencias basadas en su vida diaria.

Ejemplos de algunas asociaciones a las que puedes acudir son las siguientes:

Asociación Síndrome X Frágil de Madrid.
(ARFRAX)
xfragil@mi.madridtel.es
<http://web.madridtel.es/personales/jggabr/>

Federación Española del Síndrome X Frágil. (FMR)
xfragil@nova.es
<http://www.nova.es/xfragil/>
Asociación Síndrome X Frágil de Valencia. (ARFRAX)
jpanero@xfragil.org
<http://www.xfragil.org>

Asociación Síndrome X Frágil de Andalucía. (ARFRAX)
sxf_andalucia@yahoo.es
<http://www.nova.es/xfragil/>

7.5. ¿Cómo es el futuro de estas personas?

Creemos que no podemos poner un límite, un tope al que puedan llegar las personas afectadas por SXF, debemos ser optimistas, siendo conocedores, eso sí de sus limitaciones, sin que estas nos hagan caer en un negativismo total, potenciando sus habilidades. No podemos olvidar que el futuro de estas personas se construye a partir del presente, viviendo el día a día, ayudándoles a que disfruten de su ocio y tiempo libre, de su entorno y relaciones. La intervención médica y psicopedagógica abren nuevas perspectivas para los afectados y familiares.

CAPÍTULO VII

SÍNDROME DE ANGELMAN

MERCEDES ARIAS PASTOR*, JOSÉ A. DEL BARRIO ** Y
ELENA PÉREZ GIL***

**Grupo de Innovación e Investigación Educativa "Isla de Mouro"*

***Facultad de Educación de la Universidad de Cantabria*

****Servicio de Pediatría. Hospital Universitario Marqués de Valdecilla*

1. DESCRIPCIÓN DEL SÍNDROME

1.1. Historia, etiología, tipología e incidencia

En el año 1965 Harry Angelman, (1915-1986), médico pediatra inglés, describe por primera vez a tres niños con características que, en la actualidad, conocemos como propias del síndrome de Angelman (SA). Él observó en ellos particularidades tales como rigidez, andar espástico, carencia del habla, risa excesiva y crisis convulsivas, y en su primera publicación al respecto los denominó "Niños Marioneta" (Puppet Children), por su constante sonrisa, sin ser capaz de establecer una prueba científica que pudiera confirmar un diagnóstico común.

En aquel primer momento, 1965, la comunidad médica negó la existencia de tal

condición por considerarla formidablemente rara pero, pese a esta primera reacción, dos años más tarde Bower y Jeavons (1967) publicaron los casos de dos niños afectados por el síndrome y reemplazaron su nombre por el de "Síndrome de la Marioneta Feliz", (Happy Puppet Syndrome).

El término "Marioneta feliz", o "Muñeca feliz", se utilizó durante años hasta que en 1982, con el resurgir del interés por la enfermedad, Williams y Jaime L. Frías sugirieron que el término "Síndrome de Angelman" sustituyera al anterior como descriptor de la condición, en honor a su descubridor y para así evitar cualquier posible ofensa a las personas afectadas y a sus familias. Además, "Angelman" significa "ángel varón" y, verdaderamente, estos niños cuando caminan adoptan la postura de un ángel con las alas abiertas.

En la década de los ochenta se comienzan a aportar las bases sólidas que permiten, a día de hoy, determinar el diagnóstico más allá de toda duda.

Durante décadas el estudio cromosómico del síndrome de Angelman no reveló ninguna anomalía pero, con el desarrollo de nuevos métodos de análisis, se encontró que en el cromosoma 15 faltaba un área muy pequeña. Así, la delección del cromosoma 15 (pérdida de un segmento del cromosoma) fue definida por primera vez en 1987 por el Angelman Research Group (Florida).

Entre las varias causas de "alteración cromosómica" en el síndrome de Angelman, la más frecuente es esta delección (pérdida de un pedazo del cromosoma que se "rompe" y se separa del material genético) en la región que se nombra q11 - 13, del cromosoma 15 heredado de la madre, y es por ello que, en el 60-70% de los casos, el SA se produce por la ausencia de contribución materna (microdelecciones e imprimaciones) a esta región q11-13 del cromosoma 15 (Christian et al. 1995). Los más recientes métodos de análisis moleculares demuestran que existe una delección en un porcentaje aún mayor (70-75 % de los casos).

En un pequeño porcentaje de los casos, 3-5%, la condición se produce como resultado de una disomía uniparental, herencia de dos copias del locus anterior del padre y ninguno de la madre (Nelen, Van der Burgt, Nillesen, Vis & Smeets, 1994). En este caso los niños parecen tener manifestaciones menos severas del síndrome que niños con delecciones más grandes (Williams, Zori y colaboradores 1995).

En aproximadamente un 1-3% de los casos hay mutaciones en la región del centro de control de "imprinting" (lugar donde se activan los genes maternos), lo cual causa una disfunción en la región del cromosoma 15 q11-13.

En el restante 15-20% no hay ninguna evidencia visible de una delección en el cromosoma, aunque estudios publicados por Kishino, Lalonde y Wagstaff (1997)

y Mansura y colaboradores (1997), proponen que el gen responsable del SA es el UBE 3A (Ubiquitin-Protein Ligase E3A). Éste es el último mecanismo encontrado: mutaciones en el supuesto gen SA (3-5% de los casos), UBE3A. Este gen se cree que es el causante del SA y todos los otros mecanismos genéticos, que están asociados con el SA, aparecen como consecuencia de que este gen no este activado o no este presente.

Tipologías genéticas en el síndrome de Angelman	
Frecuencia estimada de casos y rasgos clínicos relevantes	
Grandes delecciones. Incluye la delección del gen P (Pigmentación).	(65-75%) Hipopigmentación; Problemas de visión; características faciales prominentes; desarrollo motriz lento; características clínicas típicas.
Otras anomalías cromosómicas. Cambios en la ordenación de los cromosomas que pueden causar la ausencia de la región 15q11-13.	(2%) Características clínicas típicas.
Disomía uniparental paterna. Ambos cromosomas 15 heredados del padre; no existe cromosoma 15 de origen materno.	(3-5%) Características faciales menos prominentes que en el grupo de delección positiva; desarrollo motriz algo más rápido; mayor tamaño de la cabeza; se diagnostica más tardíamente; pocos ataques epilépticos; características típicas del SA.
Mutaciones en el "Imprinting Center".	(1-3%) Características típicas del SA.
Mutaciones en el UBE3A.	(3-5%) Tendencia a menor hipopigmentación.
Desconocidos. Descarte de mecanismos 1 al 5 a través de prueba genética.	(15-20%) Características típicas del SA.

Tabla 1. Tipologías genéticas

Aún se desconoce la incidencia exacta del síndrome pero se estima una frecuencia de 1 entre 15.000 a 30.000 nacimientos, afectando por igual a ambos sexos, sin diferencias por etnia o raza y con una prevalencia de 1 en 12.000 a 20.000 habitantes, aunque existen otros estudios en los que se sitúa en 1 de cada 16.000 nacimientos vivos (Wiedemann, Kuncen & Grosse, 1997).

Esta inexactitud puede ser debida a:

- El diagnóstico no se realiza, con frecuencia, hasta pasados los tres años de edad.
- Algunos profesionales no conocen el síndrome.
- La confirmación del diagnóstico requiere la identificación de resultados clínicos, estudio del EEG y análisis cromosómico mediante la utilización de técnicas de hibridación “in situ” y estudios moleculares.
- Otro problema añadido es el hecho de que suelen ser diagnosticados de Parálisis Cerebral, Autismo, Síndrome de Rett u otros desordenes del desarrollo.

En cuanto a la herencia, el síndrome de Angelman no tiene un patrón hereditario clásico y el riesgo de que vuelva a repetirse depende de las causas que le dieron origen. Si la alteración encontrada en el cromosoma es una delección, o disomía uniparental, el riesgo es bajo (1%). Otros tipos de alteraciones, menos frecuentes, hacen que varíe el riesgo de ocurrencia de la enfermedad hasta un 50%, (casos debidos a mutaciones de imprinting como a mutaciones puntuales en el UBE 3A), y por ello es preciso la realización de un cariotipo para asegurar la ausencia de alteraciones citogenéticas que pudieran alterar el bajo riesgo de recurrencia de la enfermedad.

2. CARACTERÍSTICAS BIOMÉDICAS, PSICOLÓGICAS, CONDUCTUALES Y SOCIALES

Según la Fundación del Síndrome de Angelman (ASF), el síndrome “*es un desorden neurológico asociado a un retraso mental*”. Es una enfermedad de origen genético que ocasiona distintos trastornos de la conducta, el desarrollo y el aprendizaje, y es producida por cambios en este material originando determinados rasgos y síntomas.

Se caracteriza por retrasos a nivel neurológico (alargamiento ventricular, crecimiento cortical anómalo, electroencefalogramas anormales y convulsiones), motor (ataxia) y retraso cognitivo (RM de grave a profundo). Otros rasgos característicos, en el síndrome de Angelman, son la ausencia del lenguaje oral y discursivo conjuntamente con dispraxia motora oral (Penner, Johnston, Faircloth, Irish & Williams, 1993), movimientos atáxicos “de marioneta”, microbranquiocefalia, convulsiones y encefalograma anormal (Nichols, Pai, Gottlieb & Cantu, 1992).

2.1. Características biomédicas

Fenotipo físico

- Curva deficiente del perímetro craneal, con una evolución a microcefalia en el 80% de los casos.
- Piel, cabello y ojos hipopigmentados, con relación a la familia de origen.
- Occipucio plano, boca grande con dientes anchos y separados. Protusión lingual y prognatismo.
- Ocasionalmente atrofia del nervio óptico, estrabismo y presencia de Manchas de Brushfields en la zona periférica del iris.

Tabla 2. Fenotipo físico.

2.2. Características psicológicas

Fenotipo psicológico

- Alborotos en el contacto interpersonal, de grado leve a moderados e hiper-cinesia, de grado moderado.
- Estereotipias de manos; generalmente aplaude sobre la línea media del cuerpo y se produce aleteo de las manos en la deambulación.
- Bruxismo y auto-agresión frecuente en situaciones de frustración.

- Comunicación expresiva ausente y con características primitivas, aunque más desarrollada con relación a objetos.
- Mayor nivel de comunicación comprensiva.
- Necesidad de contacto.
- Interés por establecer relaciones con otras personas. Son afables y tienen una buena actitud social.
- Es frecuente la fascinación por el agua y el plástico. También les gustan las fotografías, la televisión, los juguetes musicales, o ruidosos, y los globos.

Tabla 3. Características psicológicas.

2.2.1. Características cognitivas, lenguaje y habla

Comunicación y retraso mental

- Falta de lenguaje oral.
- El nivel comprensivo aparece más conservado y tienen buena memoria para las caras.
- Dificultad en señalar con el dedo.
- Conductas lingüísticas pre-verbales muy alteradas; no suelen hacer juegos vocales ni gestos naturales.
- Retraso mental severo y profundo.
- Un gran porcentaje no logra las mínimas habilidades de autonomía personal.

Tabla 4. Comunicación y retraso mental.

La comunicación es, probablemente, el componente más vital en el pronóstico de la evolución del síndrome de Angelman, ya que es la clave de la comprensión de las capacidades cognitivas del niño.

La discapacidad en el habla, en el SA, tiene una evolución atípica. Los bebés y los niños jóvenes, a menudo lloran menos y disminuyen progresivamente el balbuceo y el arrullo. Una sola palabra como “mamá” puede tardar alrededor de 10 a 18 meses en pronunciarse, para luego ser usada de modo infrecuente, indiscriminado y carente de significado simbólico.

A los 2-3 años de edad, está claro que hay un retraso en el habla, pero puede no ser evidente, ya que llorando y con otros arranques verbales pueden enmascarar su déficit.

A los 3 años los niños con mejor nivel de aprendizaje pueden comenzar a instruirse en algún tipo de lenguaje no verbal pero, en cualquier caso, su nivel de comprensión, a la hora de entender y seguir órdenes, se muestra más elevado en todos los afectados.

Actualmente se tiende a enseñarles técnicas de lenguaje aumentativo para paliar estos déficit comunicativos (Joleff, N. y Ryan, M. 1993), y algunos estudios preliminares del cerebro sugieren que puede existir un desarrollo anormal de las áreas del lenguaje en el cerebro, pero se necesitan más investigaciones en esta área.

2.3. Características conductuales

Fenotipo conductual

- Afectuosos y de semblante feliz.
- Masticación y salivación excesivos (20 – 80%).
- Aleteo o golpeteo de manos.
- Fascinación por el agua (grifos, bañeras, piscinas...) y espejos.
- Hiperexcitabilidad e hiperactividad, con capacidad de atención muy baja.
- Carencia de lenguaje.
- Fácil provocación de la sonrisa, y carcajadas no siempre acordes a la estimulación dada.

Tabla 5. Características conductuales.

3. DIAGNÓSTICO Y EVALUACIÓN: POSIBILIDADES DE PREVENCIÓN, DETECCIÓN TEMPRANA, TÉCNICAS E INSTRUMENTOS

3.1. Diagnóstico diferencial

El diagnóstico del síndrome de Angelman se basa esencialmente en los elementos clínicos y la contribución del EEG, y deben de respetarse, siempre, los criterios diagnósticos.

3.1.1. Autismo

En contraste con el Autismo, las personas con el síndrome de Angelman son descritas a menudo como muy sociables y llegan a desarrollar la capacidad de comunicación comprensiva.

3.1.2. Parálisis Cerebral

La Parálisis Cerebral es un trastorno no progresivo del área de control motor (músculo) del cerebro en desarrollo. El síndrome de Angelman y la Parálisis Cerebral presentan síntomas comunes como el retraso neuro-psicomotor severo, microcefalia, ausencia del habla o habla comprometida, ataxia, estrabismo, epilepsia y otras señales neurológicas del daño cerebral.

3.1.3. Síndrome de Rett

El rasgo más importante que los distingue es la delección 15 q11-q13 proveniente del lado materno, susceptible a pruebas de laboratorio (Análisis moleculares por FISH, Análisis de polimorfismo de ADN o Prueba de Metilación); (Edelson, 1995; Williams, Angelson et al., 1995). En las niñas es, a veces, difícil distinguir ambos síndromes, esencialmente en los dos primeros años de vida, pero la evolución del síndrome de Rett con la aparición de las estereotipias manuales permite distinguirlos.

3.1.4. Retraso mental profundo de etiología desconocida

Debido a su capacidad de comprender el lenguaje, los niños con SA se diferencian rápidamente de otros cuadros de retraso mental severo, además de por los dimorfismos faciales característicos y daños neurológicos que afectan al estándar normal del cuerpo y ausencia del estándar familiar de retraso mental.

3.2. Diagnóstico y evaluación

El diagnóstico del síndrome de Angelman (AS) puede confirmarse por el cuadro clínico y el diagnóstico de laboratorio.

Según la Angelman Syndrome Foundation de Estados Unidos (1997), el síndrome de Angelman se diagnostica normalmente entre los 3 y los 7 años. No se reconoce en el momento de nacer ni en los primeros meses de vida, ya que durante este tiempo los problemas de desarrollo no son muy evidentes.

Los criterios clínicos de diagnóstico, presentados en la Tabla 8, se han establecido para confirmar el diagnóstico clínico en el 80% de los casos (Williams, Angelman y col.1995), ya que, a pesar de que el diagnóstico genético es el medio más exacto para la detección del síndrome, aproximadamente el 20% de los casos se diagnostican exclusivamente por las características clínicas del síndrome, dado que no hay delección visible.

El EEG es usado como apoyo al diagnóstico (Van Lierde, Atza, Giardino, y Viani, 1990; Williams, Angelman y col. 1995).

Las características asociadas, de particular importancia para los logopedas, son las craneofaciales (lengua saliente, mandíbula prominente y boca ancha con los dientes espaciados), estrabismo (Schneider y Maino, 1993), dificultades con la alimentación y deglución en la infancia, habla con voz hueca y babeo.

El Comité Científico y de Investigación de la Fundación del Síndrome de Angelman de EE.UU. publicó en 1995 los criterios diagnósticos de esta enfermedad. Estos criterios recogen características clínicas, de desarrollo y exámenes complementarios, (ver Tablas 6, 7 y 8).

Ya hemos apuntado que el diagnóstico y la sospecha son fundamentalmente clínicos, pero en ocasiones es muy difícil, sobre todo en menores de 2 años. Por ello hay que mantener la sospecha diagnóstica en pacientes con retraso mental, microcefalia postnatal, convulsiones o movimientos sospechosos e hipopigmentación. No debemos olvidar que la posición de la lengua, la microcefalia y la braquicefalia se desarrollan más tardíamente.

- Embarazo normal y nacimiento con perímetro cefálico ordinario.
- Retraso del desarrollo, funcionalmente severo, evidente alrededor de los 6-12 m.
- Ausencia de defectos perinatales mayores.
- Retraso no progresivo, sin pérdida de habilidades, en el desarrollo.
- Análisis metabólicos, hematológicos y perfiles químicos de laboratorio normales.
- Estructuralmente, cerebro normal usando MRI (Magnetic Resonance Image) o CT (Computer Tomography).

Tabla 6: Resultados de historia de desarrollo y pruebas de laboratorio

- Retraso mental severo.
- Déficit de atención e hiperactividad.
- Excitabilidad.
- Risas y fácil provocación de la sonrisa.

Tabla 7: Fenotipo conductual en el SA

- **Consistentes (100%):** Retraso del desarrollo psicomotor, funcionalmente severo. (Con progresión y ninguna pérdida de habilidades).
- Afectación del habla: uso de mínimas o ninguna palabra; adquisiciones receptivas y no comunicativas mayores que las verbales.
- Trastornos del movimiento o de equilibrio; usualmente ataxia y/o movimientos tremulosos de los miembros.
- Comportamiento especial: una combinación de carcajada/risa; aparente conducta feliz; personalidad fácilmente excitable, a menudo con movimiento de aleteo de las manos y comportamiento hiperactivo.

- **Frecuentes (80%):** Retraso desproporcionado del crecimiento del PC, dando lugar a microcefalia (absoluta o relativa) a la edad de 2 años.

Crisis convulsivas, de comienzo generalmente antes de los tres años de edad, que pueden ser de cualquier tipo (tónico-clónicas, mioclónicas, etc.)

EEG anormal: patrón característico con gran amplitud de onda punta-baja (usualmente 2-3/s), facilitado por el cierre de los ojos.

- **Asociadas (20-80%):** Occipucio plano y surco occipital.

Prognatismo, boca amplia, babeo frecuente, lengua protuyente, movimientos de la lengua, trastornos de chupeteo o para tragar; problemas de alimentación en la infancia, masticación excesiva y habla con voz hueca.

Estrabismo (más frecuente si se asocia a hipopigmentación ocular).

Reflejos tendinosos profundos hiperactivos de miembros inferiores; posición elevada y flexionada de los brazos, sobre todo en la deambulación.

Sensibilidad incrementada al calor, trastornos del sueño y atracción / fascinación por el agua.

Hipopigmentación de piel y ojos.

Tabla 8: Características clínicas del Síndrome de Angelman agrupadas por frecuencia relativa de ocurrencia.

Adaptado por Williams CA, Angelman H, Clayton-Smith J, Driscoll DJ, Hendrickson JE, Knoll JHM, Magenis RE, Schinzel A, Wagstaff J, Whidden EM, Zori RT. Angelman Syndrome: Consensus for diagnostic criteria. Am J Med Genet. 1995; 56:237.

Ya hemos visto, en el apartado 1.1., las tipologías genéticas, su frecuencia y sus rasgos característicos y, como hemos podido apreciar, la genética del Síndrome de Angelman es complicada y no sigue los mecanismos de herencia tradicional. Actualmente se sabe que el SA se relaciona con el Síndrome Prader-Willi (SPW). Los pacientes con Prader-Willi presentan una microdelección de la región q11-13 del cromosoma 15, y en 1990, se supo que si la microdelección 15q11-13 era de origen paterno se producía un SPW y si la microdelección era de origen materno el paciente estaba afecto de un SA.

De lo anteriormente expuesto se deduce que dependiendo del progenitor del que procedan, los genes tendrán una expresión diferente. Este es un mecanismo relativamente nuevo de herencia (herencia no tradicional o no mendeliana), conocido como "imprinting genómico".

En la actualidad, y a pesar de que el diagnóstico del SA es fundamentalmente clínico, disponemos de una serie de tests de laboratorio que nos permite el diagnóstico de estos pacientes. Entre ellos tenemos:

Test de laboratorio
• Estudio cromosómico de alta resolución.
• Test de hibridación in situ (FISH).
• Polimorfismos de ADN.
• Test de metilación característico.

Tabla 9. Tests diagnósticos.

La evaluación neuropsicológica, de los trastornos del desarrollo, tiene particularidades que la diferencian de otros tipos de evaluación.

Desde los puntos de vista clínico y educativo, es preciso plantearse la evaluación y tratamiento de un amplio espectro de déficit funcionales que nos permita concretar un perfil individualizado del sujeto y la intervención en una amplia diversidad de áreas: personales (neuropsicológicas, cognitivas y conductuales), y contextuales.

Las funciones a evaluar incluyen tanto aspectos neurológicos básicos, como neuropsicológicos y de aprendizaje.

El protocolo básico de valoración deberá incluir, entre otras, la evaluación de:

Protocolo básico de valoración		
• Reflejos.	• Atención y arousal.	• Motricidad gruesa y fina.
• Inhibición motora.	• Memoria y aprendizaje.	• Indicadores motores anormales.
• Asimetrías.	• Comprensión y expresión del lenguaje.	• Función vestibular.
• Tono.	• Funciones ejecutivas.	• Gnosias visuales, auditivas y somatosensoriales.
		• Praxias ideatorias, ideomotoras y constructivas.

Tabla 10. Protocolos básicos de valoración.

Los procedimientos han de ser elegidos sobre la base de una serie de criterios. Debemos optar por medidas que cubran todos los dominios de conductas relevantes, tanto específicos como generales.

Es preciso recordar que los tests que miden daño cerebral evalúan siempre aspectos cognitivos, pero las pruebas cognitivas no necesariamente evalúan daño cerebral.

4. PRONÓSTICO

Las características físicas y conductuales del SA cambian y evolucionan con el tiempo y tenemos que ser conscientes de las diferentes dificultades que en las distintas etapas de la vida se les presentan a las personas afectadas con el fin de orientar su tratamiento y mejorar su calidad de vida.

Desarrollo evolutivo del síndrome de Angelman
Estadio I de 0 a 12 Meses
• Dificultades de alimentación con succión difícil en los lactantes, regurgitaciones frecuentes y pérdida de peso.
• Gran propensión a meter objetos en la boca.
• Dificultad en la deglución.
• Retraso del desarrollo motor evidente alrededor de los 6/12 meses de edad.
• Sonreír: de 4 a 6 semanas. (la sonrisa no es siempre adaptada).
• Sentarse: 12 meses.
• Gorjear: 22 meses (a menudo empiezan guiados en el antebrazo).
• Andar: 18 meses a 7 años.
• Tronco colgante, flojo, y uso de los brazos para sostenerse.
• Dificultades al aspirar y tragar.

- Lengua más prominente.
- Fuerte salivación, atribuible a un problema en la coordinación oral-motora.
- Expectoración frecuente, que puede mal interpretarse como hipersensibilidad al alimento o a su composición.
- “Alegría excesiva”.
- Minoritariamente, convulsiones a los 12 meses.
- Disminución del crecimiento de la circunferencia craneal a partir de los 6-12 meses. Un examen neurológico riguroso muestra una desviación progresiva de la curva del perímetro craneal.

Estadio II de 1 a 3 años

- Todas las señales clínicas características aparecen; el diagnóstico podría realizarse en este periodo.
- Microcefalia moderada y evidente.
- EEG anormal.
- Hipermotricidad.
- Manos en la boca.
- Lengua prominente y babeo frecuente.
- Excitabilidad.
- Risa excesiva.
- Movimientos de brazos.
- Baja capacidad de atención y concentración.
- Retraso del habla.

- Ataques epilépticos (94% de los casos), en general de bajas amplitudes, que comienzan entre 1 y 2 años de edad. Los más frecuentes son atónicos (crisis caracterizada por la pérdida del vigor muscular que implica una caída), mioclónicos (crisis caracterizada por sacudidas musculares bilaterales del cuello y extremidades), así como atípicos.
- Ataxia asociada a una hipertensión periférica, lo que les da un paso tieso y movimientos bruscos.
- Dismorfía facial.
- Ausencia de discurso que contrasta con la, relativamente, mejor capacidad de comprensión. Presentan dificultades en la articulación y pronuncian, más bien que palabras, algunas sílabas.
- Conducta con características notables y persistentes como risa frecuente y fácil, hiper-excitabilidad, hiperactividad con problemas de atención y desordenes del sueño.

Estadio III de 3 a 8 años

- Dificultades asociadas a la marcha con movimientos desiguales, bruscos e hipotonía; ataxia (carencia de la coordinación de movimientos musculares).
- Normalmente la adquisición de la marcha es a partir de los tres años y al caminar acostumbran a separar brazos con los codos flexionados. Suelen arquear las piernas, echando el cuerpo hacia delante y levantando los brazos; el 10% no consigue andar.
- Trastornos del sueño.
- Hiperactividad motórica con conductas peligrosas (trepar, etc.).
- Los niños que no tienen convulsiones a los 8 años forman parte de una minoría.
- A partir de este periodo las señales clínicas encontradas constantemente (100% de los casos), son la deficiencia mental, ausencia del habla, ataxia y el fenotipo conductual.

Estadio IV de 8 a 15 años

- Persisten las dificultades con tendencia a la mejoría y estabilidad.
- Disminución de la excitabilidad y desaparición de los desordenes del sueño.
- La dismorfia facial es más prominente, ya que evoluciona con la edad; Aparece el prognatismo.
- Variabilidad en la frecuencia de las crisis epilépticas.
- No parece haber evidencias de agravación de la condición neurológica.
- Aprendizaje ininterrumpido pero lento.
- Retraso del desarrollo.
- Madurez sexual con posibilidad de 1 a 3 años de retraso.
- Menstruación, crecimiento de vello púbico y en axilas sin problemas. Tanto hombres como mujeres desarrollan características sexuales secundarias normales.
- Posible retraso en el desarrollo del pecho.

Estadio V de 15 años en adelante

- Tendencia al aumento de peso excesivo.
- Esperanza de vida normal.
- Autonomía limitada.
- Desviación de la columna (escoliosis).
- Talla media baja con tendencia a permanecer de pie con las caderas y rodillas flexionadas.
- Ojos hundidos y barbilla prominentemente acentuados.

- Apariencia notablemente juvenil.
- Mayor resistencia en la deambulación.
- El tono muscular en los miembros es intrínsecamente alto, y esto lleva al desarrollo de contracturas crónicas en las grandes articulaciones.
- Mejora de la comunicación por aumento del tiempo de atención y disminución de la hiperactividad.
- Comunicación por medio del lenguaje de signos e imágenes.
- Conducta sociable y atracción por el agua.
- Ataxia más marcada.
- Gusto por la rutina y signos de ansiedad ante los cambios, como dejar de comer o ser especialmente “pegajosos” con sus cuidadores.
- Requieren revisión en las actividades, sobre todo ayuda para lavarse y bañarse y en las actividades donde se encuentra algún elemento peligroso (Ejemplo: cocina).

Tabla 11. Desarrollo evolutivo del síndrome de Angelman.

5. TRATAMIENTO: BUENAS PRÁCTICAS

Realmente no existe un tratamiento curativo para el síndrome de Angelman, pero sus síntomas pueden ser tratados y, basándose en sus necesidades individuales, se les pueden ofrecer medidas de apoyo especiales.

En general se puede hablar de:

- Programas adecuados de atención temprana, fisioterapia, logopedia, técnicas de comunicación alternativas.
- Medidas de prevención de accidentes, tratamientos ortopédicos, protectores solares, etc.

- Tratamiento de las crisis epilépticas por el neuropediatra.
- Tratamiento de la hiperactividad y falta de atención. Algunos casos se benefician del tratamiento con metilfenidato.
- Tratamiento del insomnio. Algunos estudios americanos utilizan Melatonina, no comercializada en España.

Como vemos, los niños con síndrome de Angelman, deben recibir continuamente tratamientos de logopedia, fisioterapia y terapia ocupacional. Las técnicas terapéuticas deberían ser explicadas al profesor de la clase y a los padres, y reforzar diariamente las clases con actividades en casa. Lo que debe quedar claro es que, a la hora de plantear un programa educativo concreto, se ha de partir de los conocimientos previos del niño/a y así poder trabajar sus puntos fuertes del aprendizaje y reforzar aquellos aspectos más débiles.

5.1. Ámbito médico

Características biológicas/fisiológicas, que afectan al aprendizaje

- | | |
|----------------------|-----------------------------------|
| • <i>Epilepsia.</i> | • <i>Escoliosis.</i> |
| • <i>Estrabismo.</i> | • <i>Trastornos intestinales.</i> |
| • <i>Hipotonía.</i> | • <i>Microcefalia.</i> |

Posibles intervenciones para padres y educadores

- Es conveniente seguir las pautas del programa de salud para personas afectadas con este síndrome.
- Realizar las revisiones médicas periódicas (oculares, auditivas, gastrointestinales, etc).
- Efectuar una vigilancia permanente por los posibles ataques epilépticos y un seguimiento del tratamiento de la epilepsia (medicamentos y revisiones médicas) por parte del neuropediatra.

- Cambio de la lactancia artificial y utilización de tetinas especiales. Dietas ricas en fibras y agentes lubricantes.
- Son recomendables intervenciones fisioterapéuticas para favorecer su desarrollo motor y especialmente en el tratamiento de la escoliosis, la hipotonía y la hipertonía muscular.
- Se debe prestar especial atención en los momentos en que los niños presentan decaimiento, tristeza, y manifestación de dolores.
- Puede ser útil la terapia de modificación de conductas, tanto en el colegio como en casa, para que el niño sea entrenado en necesidades con el retrete (horarios) y también para que pueda realizar él mismo tareas relacionadas con el comer, el vestir, etc.
- Tratamiento de la hiperactividad y falta de atención. Algunos casos se benefician del tratamiento con metilfenidato.
- Tratamiento del insomnio. Algunos estudios americanos utilizan Melatonina, no comercializada en España.

Tabla 12. Buenas prácticas en el ámbito médico.

5.2. Ámbito psicopedagógico

Características psicológicas, cognitivo-afectivas y conductuales	Posibles intervenciones para padres y educadores
<p>Personalidad</p> <ul style="list-style-type: none"> • Fácilmente excitables. • Tendencia a la persistencia de conductas y resistencia al cambio. 	<ul style="list-style-type: none"> • Trabajar técnicas de relajación para el control de la excitabilidad y mejora de la atención. La estimulación táctil de objetos de plástico y goma parece proporcionar efectos calmantes y tranquilizadores en ellos.

<ul style="list-style-type: none"> • Interés por establecer relaciones con otras personas. • Necesidad de contacto y llamadas de atención. • Frecuente fascinación por el agua y el plástico, las fotografías, la televisión, los juguetes musicales o ruidosos y los globos. • Irritabilidad y crueldad ante la frustración. 	<ul style="list-style-type: none"> • La terapia de modificación de conducta ha sido utilizada con buenos resultados en niños con síndrome de Angelman. Pueden utilizarse también "sistemas de trueque". Potenciar habilidades sociales y de control de impulsos. • Proporcionar control conductual externo que poco a poco se vaya convirtiendo en auto-control, estableciendo normas claras y razonadas, y se recomienda la participación en todo tipo de actividades sociales, en el entorno social real del niño, presentándose los programas de entrenamiento en habilidades sociales como aquellos más adecuados y que muestran resultados exitosos. • Algunos expertos creen que a veces el ignorar el mal comportamiento hace que dejen de portarse mal (desde luego esta postura conlleva gran cantidad de paciencia y persistencia). Es mejor servirse de estas oportunidades para educar y "ser modelo", ayudando a superar las conductas maleducadas y a convertir las experiencias malas en buenas. • A muchos niños les gusta tirar de la mano de quien les cuida para obtener lo que quieren o para llamar la atención. Muchas veces ellos agitan las manos o dan palmas. También suelen poner los pies como si estuvieran esperando un masaje, o colocan la mano de otra persona en su frente cuando no se sienten bien. Todas estas formas de llamar la atención son un intento de comunicarse y de que se les escuche por lo que la intervención en este caso es sencilla: escuchar activamente.
---	---

	<ul style="list-style-type: none"> • Los muñecos que hablan presionando un botón también les gustan mucho y son muy útiles para introducir el concepto de uso de un aparato. Los libros sonoros son también muy populares entre los niños con síndrome de Angelman. • Otro tema de interés, por sus cualidades terapéuticas y relajantes, es la gran afición a la música que presentan estos niños. Muchos padres utilizan con buenos resultados los tocadiscos y reproductores que están hechos especialmente para niños, ya que la mayoría están hechos a prueba de agua y sus mandos son grandes y de fácil uso. • Adaptar el programa educativo a la personalidad del niño. • Acostumbrarles al cambio de tarea y favorecer su participación en juegos.
<p style="text-align: center;">Percepción</p> <ul style="list-style-type: none"> • Sentido del tacto más desarrollado y apariencia feliz. • Umbral de percepción del dolor más alto. • Fascinación por el agua, los espejos la música y los plásticos. 	<ul style="list-style-type: none"> • Potenciar las actividades perceptivas multisensoriales. Las fotos familiares, las actividades imitativas y la presencia de objetos familiares favorecen su percepción. • Atender a sus estados de ánimo bajos y a sus quejas de dolor, y favorecer la percepción de autoestima que no conlleve sentimientos de fracaso. • Recordar que aunque se muestren alegres eso no significa que perciban su entorno con igual entusiasmo. • Juegos como los citados en el apartado anterior, favorecerían sus procesos de percepción.

	<ul style="list-style-type: none"> • Podemos trabajar la percepción desde la Musicoterapia y la Hidroterapia. • Con el fin de favorecer su proceso de aprendizaje trabajaremos la estimulación multisensorial, activando cada sentido, por ejemplo, con los siguientes propósitos: <p>Visión</p> <ul style="list-style-type: none"> • Lograr fijar y seguir con la vista. • Desarrollar la capacidad de reconocer formas, colores, distancias. • Desarrollar la capacidad de observación. • Desarrollar la memoria visual y la coordinación óculo-manual. <p>Audición</p> <ul style="list-style-type: none"> • Desarrollar la capacidad de atención y discriminación auditiva. • Mejorar la memoria auditiva. <p>Tacto</p> <ul style="list-style-type: none"> • Desarrollar la discriminación y agudeza táctil. • Conocer el propio cuerpo y sus posibilidades. • Desarrollar memoria táctil. • Reconocer cualidades táctiles.
--	---

	<p>Gusto y olfato</p> <ul style="list-style-type: none"> • Conocer e identificar olores y sabores básicos (por ejemplo en el comedor escolar). • Desarrollar memoria olfativa y gustativa.
<p>Motricidad</p> <ul style="list-style-type: none"> • Ataxia. • Hipermotóricos. <p>Suelen ser muy sensibles, y les asustan los cambios de nivel o tipo de suelo incluso cuando no hay ningún escalón.</p>	<ul style="list-style-type: none"> • Pueden usar el andador o taca-taca, aunque para muchos de ellos es más un problema que una ayuda. Suelen ir mejor si se les coge de la mano y, transcurrido el tiempo, simplemente dándoles un dedo; quizá para hacerlos sentirse seguros. • Aprender a andar en la piscina, dada su afición por el agua, parece una gran idea. El agua parece aportar un mejor sentido del equilibrio y permite que los niños con problemas sensoriales se ubiquen mejor en el espacio, además de eliminar el sobresalto si el niño tropieza o pierde el equilibrio momentáneamente • Fisioterapia y logopedia, ambos tratamientos, unidos, están indicados para trabajar la hipotonía buco-lingual a través de las practicas buco-fonatorias que favorecen la capacidad pulmonar (soplar), la succión (beber con pajita), la masticación y deglución, y el lenguaje. • La terapia de natación es bastante común y es hecha por fisioterapeutas o terapeutas ocupacionales.

	<ul style="list-style-type: none"> • Se pueden utilizar aparatos ortopédicos para los tobillos y pies. Son aparatos que se usan para el control anormal de las funciones de los pies y para realinear la estructura del arco del pie; rectifican, hacia adentro y hacia fuera, los problemas y el control de tobillos y pies, y ayudan a establecer la estabilidad estructural y la movilidad. • Para potenciar el desarrollo de la motricidad fina, trabajar con ellos actividades como recortar, pegar, jugar con plastilina, pintar, hacer barro, etc.
<p>Atención</p> <ul style="list-style-type: none"> • Falta de atención y de conciencia de peligro 	<ul style="list-style-type: none"> • Programas de entrenamiento cognitivo para la mejora de la atención pueden ayudar a mejorar su nivel. • Programas de entrenamiento en habilidades sociales. • Desarrollo de la toma de conciencia del peligro. • Acondicionar los espacios para salvaguardar su seguridad. • Favorecer su atención a través de la música y otras actividades motivantes. • Potenciar la estimulación a nivel general (cantar canciones, etc).

<p>Inteligencia</p> <ul style="list-style-type: none"> • Retraso mental de severo a profundo. 	<ul style="list-style-type: none"> • Adecuar las tareas a su nivel de inteligencia, para evitar frustraciones o retrocesos en el aprendizaje. • Dar el tiempo necesario para que el niño se exprese. • Favorecer el aprendizaje significativo y no limitarse a aspectos mnemotécnicos y cognitivos. • Ofrecer los recursos materiales y personales necesarios.
<p>Lenguaje</p> <ul style="list-style-type: none"> • Mayor nivel de lenguaje comprensivo. 	<ul style="list-style-type: none"> • Hablarles utilizando palabras y frases cortas, directas y “normales”. • Uso de sencillos lenguajes de signos y utilizando aparatos de comunicación aumentativa. Uso de métodos de comunicación verbal y no verbal. • Llevar una cámara de fotos a todos los sitios donde el niño va parece ser un instrumento muy positivo. Después, las fotografías son recubiertas con papel plástico autoadhesivo y los niños pueden utilizar las fotografías para mostrar a los demás lo que él hizo este día, etc., y además las fotografías servirán para enseñar al niño a que exprese qué quiere hacer o qué quiere ver. • Uso de murales de comunicación individualizados. • Uso del ordenador.

	<ul style="list-style-type: none"> • Facilitación del juego mediante la imitación y/o el juego independiente.
Cognición <ul style="list-style-type: none"> • Retraso del desarrollo cognitivo. 	<ul style="list-style-type: none"> • Programas de estimulación y rehabilitación cognitiva. • Atención temprana y programas de enriquecimiento. • Programación individualizada y flexible. • Realización de actividades en las que el lenguaje verbal y no verbal se combinen. • Realización de actividades centradas en el desarrollo de habilidades de interdependencia, respeto mutuo, responsabilidad y autonomía personal.
Conducta social <ul style="list-style-type: none"> • Sociables y positivos. • Disfrute de actividades recreativas. 	<ul style="list-style-type: none"> • Prestar especial atención a aquellas conductas que se produzcan sin motivo aparente por si tratan de expresar con ello algún tipo de dolencia o malestar. • Enfatizar la atmósfera social en el aula. • Colocar en el aula mensajes con ciertas reglas no discriminatorias. • Dar un trato normalizado. • Incidir en el trabajo colaborativo con sus compañeros. • Fomentar una red de apoyo natural (sistemas de tutorías entre compañeros, amigos, etc.)

Memoria <ul style="list-style-type: none"> • Buena memoria visual. 	<ul style="list-style-type: none"> • Trabajar a partir de imitaciones y actividades mnemotécnicas. • Hacer tareas sencillas y enviar mensajes breves. • Utilización de juegos operativos y actividades estimulantes de la memoria.
--	---

Tabla 13. Buenas prácticas en el ámbito psicopedagógico.

6. RECURSOS

6.1. Asociaciones y equipos profesionales

Associació Síndrome de Angelman
 C/ Espalla, 3
 17740 Vilafant (Girona)
 Tel.: 670 909 007
 E-mail: rblancaf@pie.xtec.es; acapdevila@ya.com

National Angelman Syndrome Foundation
 Web: http://www.asclepius.com/angel/asfin_sp.html
 Asociación Española para el Registro y Estudio de las Malformaciones Congénitas (ASEREMAC).
 Universidad Complutense de Madrid. Facultad de Medicina
 28040 Madrid
 Tel.: 913941587

Asociación Síndrome de Angelman (A.S.A).
 E-mail: acapdevila@mx3.redestb.es
 Web: <http://www.angel-man.com/asa>

Federación Española de Asociaciones de Enfermedades Raras (FEDER).
 E-mail: f.e.d.e.r@teleline.es
 Información y contacto: 902 18 17 25 / info@minoritarias.org

Asociación de Padres de Síndrome de Angelman.
E-mail: amontepagal@cponline.org.ar
Web: <http://angelman.com.ar/>

Fundación 1000 para la Investigación de los Defectos Congénitos.
Web: <http://www.fundacion1000.es>

6.2. Bibliografía

Angelman H. (1965). Puppet children: A report on three cases. *Dev Med Child Neurol* 1965; 7: 681-688.

Armstrong, B. (1992). Angelman's Syndrome: Augmentative /Alternative Communication. *Communication Outlook*, Spring, 4-21, 1992.

Berg J.M., Pakula Z. (1972). Angelman's ("happy puppet") syndrome. *Am. J. Dis. Child.*: 123(1): 72-74.

Bower B.D., Jeavons P.M. (1967). The "happy puppet" syndrome. *Arch Dis Child*: 42(223): 298-302.

Bottani A, Robinson W.P., DeLozier-Blanchet C.D., Engel E., Morris M.A., Schmitt B., Thun-Hohenstein L., Schinzel A. (1994). Angelman syndrome due to paternal uniparental disomy of chromosome 15: a milder phenotype. *Am J Med Genet*: 51(1): 35-40.

Buntinx I.M., Hennekam R.C., Brouwer O.F., Stroink H., Beuten J., Mangelschots K., Fryns J.P. (1995) Clinical profile of Angelman syndrome at different ages. *American Journal of Medical Genetics*: 56(2): 176-183.

Clayton-Smith, J. (1993). Clinical Research on Angelman Syndrome in the United Kingdom: Observations of 82 Affected Individuals. *American Journal of Medical Genetics*. Manchester, England: Wiley-Liss, Inc., 46:12-15.

Delgado A. (1998). *Grandes síndromes en pediatría. Patología cromosómica*. Bilbao: Cátedra de Pediatría. Universidad del País Vasco.

Freeman S.B., May K.M., Pettay D., Fernhoff P.M., Hassold T. J. (1993). Paternal uniparental disomy in a child a balanced 15; 15 traslocation and Angelman syndrome. *Am J Med Genet*. 45:625-630.

Fryburg J.S., Breg W.R., Lindgren V. (1991). Diagnosis of Angelman syndrome in infants. En *Am J Med Genet*: 38(1): 58-64.

Galvan Manso M., Campistol J., Monros E., Poo P., Vernet A.M., Pineda M., Sans A., Colomer J., Conill J.J., Sanmarti F.X. (2002). Angelman Síndrome: physical characteristics and behavioural phenotype in 37 patients with confirmed genetic diagnosis. *Rev Neurol*. Sep1; 35(5):425-9.

González de la Rosa J.B., García Vaquero D., Suárez J., Camino A.L., Montero J.M., Merino J.M. (2002). The innocence of a smile. En *An Esp Pediatr*; 56: 195-196.

Jiang Y., Lev-Lehman E., Bressler J., Tsai T.F., Beaudet A.L. (1999). Genetics of Angelman syndrome. *Am J Hum Genet* . 65(1): 1-6.

Kishino T., Lalande M., Wagstaff J. (1997). UBE3A/E6-AP mutations cause Angelman syndrome [published erratum appears in *Nat Genet*. Apr; 15(4): 411]. *Nat Genet*: 15(1): 70-73.

Laan L.A., den Boer A.T., Hennekam R.C., Renier W.O., Brouwer O.F. (1996). Angelman syndrome in adulthood. *Am J Med Genet*: 66(3): 356-360.

Mary Washington College.(1995). *Angelman Syndrome: A Parent's Guide Survey*. (179 returned surveys from parents caring for children diagnosed with AS) Fredericksburg, Masters of Arts in Liberal Studies Program.

Matsuura T., Sutcliffe J.S., Fang P., Gatjaard R.J., Jiang Y.H., Benton C.S., Rommens J.M., Beaudet A.L. (1997). De novo truncating mutations in E6-AP ubiquitin-protein ligase gene (UBE3A) in Angelman syndrome. *Nat Genet*: 15(1): 74-77.

Penner K.A., Johnston J., Faircloth B.H., Irish P., and Williams C.A. (1993). Communication, Cognition, and Social Integration in the Angelman Syndrome. *American Journal of Medical Genetics*. Gainesville: Wiley-Liss, Inc., 46:34-39.

Rougeulle C., Glatt H., Lalande M. (1997). The Angelman syndrome candidate gene, UBE3A/E6-AP, is imprinted in brain. *Nat. Genet*. Vol17:14-15. (Correspondence).

Smith A, Wiles C, Haan E, McGill J et al. *Clinical features in 27 patients with Angelman syndrome resulting DNA deletion.*

Williams C.A, Lossie A., Driscoll D. et al. (2001). Angelman syndrome: Mimicking conditions and phenotypes. *American Journal of Medical Genetics*; 101: 59-64.

Williams C.A., Frias J.L. (1982). The Angelman ("happy puppet") syndrome. *Am J Med Genet.* 11 (4): 453- 460.

Williams C.A., Angelman H., Clayton-Smith J., Driscoll D.J., Hendrickson J.E., Knott J.H., Magenis R.E., Schinzel A., Wagstaff J., Whidden E.M., et al. (1995). Angelman syndrome: consensus for diagnostic criteria. Angelman Syndrome Foundation. *Am J Med Genet* 56(2): 237-238.

Williams C., M.D.; Hendrickson j., M.S., M.S.S.W.; Whidden E., M.S.N., A.R.N.P.; Buehler B., M.S. (1992). *Facts About Angelman Syndrome.* (22 page report) Gainesville: Raymond C. Phillips Research and Education Unit, Division of Genetics, Department of Pediatrics, University of Florida.

Zori, R.T. M.D.; Henderickson J., M.S.; Woolven S.; Whidden E.M., M.S.N., A.R.N.P.; Gray B., M.S.; Williams C.A., M.D. (July 1992). Angelman Syndrome: Clinical Profile. *Journal of Child Neurology.* Vol. 7, 270-280.

Zori R.T., Hendrickson J., Woolven S., Whidden E.M., Gray B., Williams C.A.(1992). Angelman syndrome: clinical profile. *J Child Neurol:* 7(3): 270-280.

7. FICHA RESUMEN

7.1. ¿Qué es el síndrome de Angelman?

Es una alteración genética, de curso crónico, conocida hace más de 30 años. Éste trastorno genético provoca en el individuo determinados síntomas y signos.

7.2. ¿Por qué ocurre esta enfermedad?

Entre las varias causas de "alteración cromosómica" en el SA, la más frecuente es la deleción grande (pérdida de un pedazo de un cromosoma que se "rompe" y se separa del material genético) en la región que se nombra q11 -13 del cromosoma

15 heredado de la madre.

7.3. ¿Cómo se manifiesta?

El síndrome de Angelman cursa con un embarazo normal, un parto sin alteraciones y unas medidas normales al nacer (talla y circunferencia cefálica). No se evidencian defectos o malformaciones mayores. No es posible detectar la enfermedad en el momento del nacimiento o en la infancia, dado que los problemas de desarrollo son inespecíficos durante este tiempo.

El retraso del desarrollo puede comenzar a evidenciarse de 6- 12 meses de edad. La edad más común de diagnóstico está entre 3 y 7 años, cuando las conductas características y los rasgos clínicos se hacen más evidentes. Todos los rasgos no necesitan estar presentes para la realización del diagnóstico y éste, a menudo, es lo primero que se sospecha cuando las conductas típicas son reconocidas.

Rasgos clínicos (100%)

- Retraso en el desarrollo (severo), con progresión y ninguna pérdida de habilidades.
- Ausencia del habla: ninguna o uso mínimo de palabras; entiende mejor de lo que habla.
- Problemas de movimiento (coordinación) y equilibrio.
- Conducta característica basada en cualquier combinación de risa/sonrisa y apariencia de felicidad. Personalidad fácilmente excitable.
- Movimiento de aleteo de las manos.

Otros síntomas (Más del 80%)

- Microcefalia (cabeza pequeña) alrededor de los 2 años.
- Crisis convulsivas antes de los 3 años de edad.
- Electroencefalograma anormal.

Asociados (20 -80%)

- Lengua prominente con problemas para succionar y tragar.
- Problemas con la alimentación durante la infancia.
- Mandíbula prominente.
- Boca grande y dientes espaciados.
- Babeo frecuente con la lengua saliente.
- Conducta excesiva de mascar/masticar.
- Hipopigmentación de piel, cabello y ojos.
- Brazos levantados y flexionados.
- Atracción hasta la fascinación por el agua.

7.4. ¿Cómo se hereda esta enfermedad?

Esta enfermedad no tiene un patrón hereditario clásico, y el riesgo de que vuelva a repetirse depende de las causas que le dieron origen.

Si la alteración encontrada en el cromosoma es una delección (65-75%% de los casos) el riesgo es bajo (1%). Otros tipos de alteraciones, menos frecuentes, hacen que varíe el riesgo de ocurrencia de la enfermedad hasta un 50%.

7.5. ¿Cómo se realiza el diagnóstico?

El diagnóstico del Síndrome de Angelman puede confirmarse por el cuadro clínico, y el diagnóstico de laboratorio. En los exámenes de laboratorio se realizan estudios de los cromosomas a través de técnicas y pruebas que nos permiten conocer la causa de la enfermedad. El estudio prenatal también se puede realizar mediante la extracción de las células fetales por medio de la amiocentesis.

7.6. Tratamiento

El tratamiento va encaminado a disminuir y/o atenuar los síntomas. Estos niños deben ser dirigidos, a través de un equipo multidisciplinar, a un tratamiento que

permita mejorar su estado de salud y su condición humana en general como, por ejemplo, los programas de estimulación temprana para lograr el mayor desarrollo físico y psicológico. Otras alternativas son los tratamientos de Logopedia y Fisioterapia, para disminuir la rigidez de las articulaciones o el tratamiento anti-convulsionante.

CAPÍTULO VIII

SÍNDROME DE PRADER - WILLI

JOSÉ A. DEL BARRIO DEL CAMPO*, SARA CASTRO ZUBIZARRETA**
Y MARTA SAN ROMÁN MUÑOZ***

**Facultad de Educación Universidad de Cantabria*

***Grupo de Innovación e Investigación Educativa "Isla de Mouro"*

****Servicio de Pediatría. Hospital Universitario Marqués de Valdecilla*

DESCRIPCIÓN DEL SÍNDROME

1.1. Historia, etiología, tipología e incidencia

El Síndrome de Prader - Willi (SPW) es un trastorno congénito no hereditario y poco común. No está relacionado con sexo, raza o condición de vida y su incidencia es aproximadamente de 1 por cada 10.000 nacidos.

Fue descrito por primera vez en 1956 por los doctores Prader, Labhart y Willi. En los años siguientes, el desarrollo de la genética permitió definir el mecanismo implicado en la aparición del síndrome. Destacan los estudios de Ledbetter (1981), Butler y Palmer (1983) y Nicholls (1989), quienes relacionaron la apari-

ción del mismo con deleciones en una región concreta del brazo largo del cromosoma 15 procedente del padre. En 1993 Holm, tras un estudio multicéntrico, publicó los criterios vigentes para su diagnóstico.

Algunos sinónimos son: Síndrome de Labhart Willi, Síndrome de Prader Labhart Willi Fancone o Síndrome de Distrofia Hipogenital con Tendencia a la Diabetes.

El origen del SPW se debe a alteraciones genéticas en una región del cromosoma 15. En condiciones normales, cada cromosoma está formado por dos copias de genes: una de la madre y otra del padre. Estos genes son activados o inactivados de forma diferente, según procedan del padre o de la madre, por un proceso conocido como *imprinting*. En las personas con SPW se produce la pérdida o inactivación de los genes de la región 15q11-q13 del brazo largo del cromosoma 15 heredado del padre, y los procedentes de la madre son inactivados por el *imprinting*. El resultado final es la ausencia de función de los genes de dicha región.

En el 70% de los casos, la falta de la copia paterna está causada por una *deleción "de novo"*, es decir, por una pérdida física de los genes de la región 15q11-q13. Esta pérdida se produce de forma esporádica durante los fenómenos de división celular y da lugar a un cromosoma con una sola copia de genes para la región q11-q13 que procede de la madre y que están anulados funcionalmente por el *imprinting*.

En otro 25% de los casos, existe un cromosoma 15 con dos copias de las regiones q11-q13, pero ambas procedentes de la madre. Esta situación se conoce como *disomía uniparental materna*, y también es la consecuencia de una alteración en el proceso de división celular. Como resultado del *imprinting*, las dos copias de genes maternos están inactivadas, por lo que no se expresan.

Aproximadamente en un 3-4% de pacientes con SPW, el mecanismo genético responsable son las *alteraciones en el imprinting*: los genes procedentes del padre son identificados como maternos, por lo que son inactivados y no funcionan. En estos raros casos, la alteración genética es heredada, pudiendo ser portador uno de los progenitores del paciente u otros miembros de su familia e incrementándose notablemente el riesgo de recurrencia.

Además de las alteraciones genéticas descritas, se sospecha que una disfunción del hipotálamo (parte del cerebro implicada, entre otras funciones, en la regula-

ción del apetito y la temperatura) puede ser responsable de algunas de las manifestaciones clínicas, aunque esto todavía no ha podido demostrarse.

2. CARACTERÍSTICAS BIOMÉDICAS, PSICOLÓGICAS, CONDUCTUALES Y SOCIALES

2.1. Características biomédicas

Las manifestaciones clínicas fundamentales del SPW (Tabla 1) incluyen hipotonía muscular y problemas para la alimentación en su primera etapa, desarrollo mental bajo, hiperfagia (ingesta compulsiva de alimentos y apetito insaciable) y obesidad a partir de los dos años, acompañados de talla baja y rasgos físicos peculiares.

Periodo fetal y neonatal

- Movimientos fetales disminuidos.
- Problemas de alimentación.
- Llanto débil o ausente.
- Hipotonía axial. Distonía en extremidades.
- Saliva espesa.
- Hipoplasia genital. Criptorquidia.

Lactante y niño pequeño

- Falta de medro.
- Retraso del desarrollo psicomotor y del lenguaje.
- Rasgos faciales característicos. Pelo claro. Ojos azules.

<p>Escolar</p> <ul style="list-style-type: none"> - Apetito voraz. Obesidad. - Talla corta. Manos y pies pequeños. Escoliosis. - Contusiones y caídas frecuentes. - Rascado descontrolado. Autolesiones. - Caries. - Somnolencia diurna excesiva. - Sensibilidad alterada a la temperatura. - Estrabismo.
<p>Adolescente</p> <ul style="list-style-type: none"> - Cataplejía. Pseudocrisis. - Desarrollo sexual secundario incompleto. - Carácter obsesivo. Problemas comportamentales. - Incapacidad de independencia personal.

Tabla 1. Características clínicas del síndrome de Prader-Willi (Donaldson, 1994)

La *hipotonía* es lo más llamativo durante el periodo neonatal y los primeros meses de vida, afectando sobre todo a la nuca y al tronco y generando serios problemas para la alimentación. En los años siguientes, el tono mejora progresivamente, dando paso a la aparición de *deformidades* como escoliosis (desviación de la columna vertebral), genu valgo (mala alineación de los miembros inferiores) y pies planos valgos. La escoliosis es paralítica, en relación con la hipotonía, y progresiva, coincidiendo en su aparición con la adquisición de la marcha.

Suelen presentar una *talla y peso bajos* al nacimiento, con una velocidad de crecimiento enlentecida que compromete la talla final adulta. La falta de desarrollo y función de los órganos sexuales (*hipogonadismo*), así como una respuesta disminuida o retrasada a la hormona del crecimiento (GH), son algunos de los mecanismos responsables de la talla baja de estos pacientes.

Entre los dos y los cuatro años, el tono muscular va mejorando, pasando a un primer plano el problema del *exceso de apetito*, con hambre insaciable y obsesión por la comida. A partir de entonces la *obesidad* es el principal problema médico de estos pacientes. La grasa se acumula, sobre todo, en el tronco y región proximal de las extremidades. La obesidad grave puede dar lugar a complicaciones clínicas como intolerancia a la glucosa, diabetes mellitus tipo II, sedentarismo o alteraciones respiratorias y empeorar otros problemas asociados, tales como la escoliosis u osteoporosis.

La presencia de *genitales externos poco desarrollados*, criptorquidia (falta de descenso testicular) en los niños y labios menores pequeños en las niñas son muy frecuentes. En los niños, el escroto puede ser hipoplásico o incluso bífido, aunque el pene suele ser normal. El *desarrollo puberal* generalmente no alcanza un estadio adulto, si bien la adrenarquía (desarrollo del vello sexual secundario) está presente tanto en niños como en niñas. En estas últimas, es habitual la amenorrea (ausencia de menstruación) primaria. No se han descrito casos de fertilidad, al no existir ovulación en las niñas ni espermatogénesis en los niños.

Es un hecho habitual que los pacientes con SPW sufran *alteraciones de la arquitectura del sueño*, como retraso en el comienzo del mismo, despertares frecuentes, aumento del número de ciclos REM-NO REM y fragmentación del sueño REM. Estas anomalías del sueño parecen independientes de trastornos respiratorios y pueden indicar déficits de los mecanismos cerebrales implicados en la regulación del ciclo sueño-vigilia. Los *trastornos respiratorios* que aparecen durante el sueño posiblemente están relacionadas con la obesidad o con una disfunción hipotalámica. Los más frecuentes son: ronquido, taquipnea (frecuencia respiratoria más rápida de lo habitual), apneas del sueño (paradas respiratorias de más de 10 segundos de duración, durante las cuales se produce una bajada del oxígeno en sangre y sobrecarga cardíaca). Otro rasgo característico del SPW es la *hipersomnia diurna*, es decir, la somnolencia continua, sobre todo en situaciones monótonas.

Pueden tener *anomalías congénitas asociadas* como hexadactilia (presencia de seis dedos), displasia de caderas, malformaciones de los pies, craneosinostosis (fusión precoz de los huesos de la cabeza con crecimiento asimétrico de la misma), reflujo urinario y otras. Algunos de los *rasgos físicos* más típicos son los ojos almendrados, cabeza estrecha, estrabismo, pies y manos pequeños, con dedos en forma de cono y borde cubital recto, piel y cabello poco pigmentado y saliva espesa. Es típica la boca pequeña con los labios finos, descrita como “boca de carpa”, en la que habitualmente aparecen rágades (“boqueras”) que pueden sobreinfectarse por hongos y virus. La secreción salival es escasa y espesa, lo que favorece la caries. La erupción dentaria suele estar retrasada, pudiendo aparecer malformaciones dentarias e incluso anodoncias (ausencia de algunas piezas dentarias). La malaoclusión es la norma y la práctica de hábitos como la rumiación de la comida, el bruxismo (rechinar de dientes), la onicofagia (morderse las uñas) y la introducción de objetos extraños en la boca, favorece la aparición de lesiones dentales e infecciones.

Los problemas en la regulación de la temperatura, sobre todo en los primeros años, y la alta resistencia al dolor son hechos frecuentes que pueden dificultar y retrasar el diagnóstico de infecciones, aumentando el riesgo potencial de las mismas.

2.2. Características psicológicas

2.2.1. Características psicomotoras

El desarrollo psicomotor es lento en todas las áreas. Presentan un bajo tono muscular y poca capacidad para realizar tareas que requieren ejecución motora.

2.2.2. Características cognitivas

Toda persona con SPW sufre alguna limitación cognitiva. Este rasgo ya fue incluido en las primeras descripciones de A. Prader, A. Labhart y H. Willi (1956), y forma parte de los criterios principales para el diagnóstico clínico del SPW propuestos por Holm et al. en 1993. Dentro de esta limitación existen grandes diferencias interindividuales: el CI oscila entre 30 y 105 (Cassidy, S.B., 1984; Mitchel, 1991).

La mayoría presenta una discapacidad intelectual de ligera a moderada (Peri y

col., 1984; Butler y col., 1986; Curfs y Fryns, 1992; Holm y col. al., 1993) y/o problemas de aprendizaje. El cociente intelectual se distribuye en los siguientes porcentajes (tabla 2):

Porcentaje	Discapacidad intelectual	C.I.
5%	C.I. Normal	(>85)
27%	C.I. Límite	(70-85)
34%	R.M. Leve	(55-69)

Tabla 2. Porcentajes de discapacidad intelectual.

Según un estudio realizado por Dyckens et al (1992) se describe el perfil cognitivo del SPW del siguiente modo (tabla 3):

Aspectos más favorecidos
<ul style="list-style-type: none"> • <i>Memoria a largo plazo.</i> Una vez que los niños con SPW han aprendido la información, tienden a ser muy buenos para retenerla. • <i>Organización perceptiva.</i> Facilidad para aprender con videos, ilustraciones y fotografías. • <i>Habilidad para reconocer y evaluar relaciones espaciales.</i> Con frecuencia llegan a ser muy hábiles haciendo puzzles. • <i>Decodificación y comprensión lectora.</i> Muchos llegan a ser excelentes lectores e incluso leen por placer, y el vocabulario expresivo.

Aspectos menos favorecidos

- *El procesamiento secuencial de la información.*
Este déficit les genera dificultades en una gran variedad de tareas escolares diarias, tales como: decodificación lectora, memorización de hechos, comprensión de las reglas del juego, etc.
- *La memoria a corto plazo.*
Podemos pensar que el niño es desobediente cuando en realidad no obedece porque no es capaz de entender las indicaciones que le damos.
- *La aritmética.*
- *Tendencia a la rigidez.*
Dificulta muchas áreas de aprendizaje y supone a su vez un importante problema conductual. Les cuesta aceptar o comprender un punto de vista diferente al suyo.
- *Procesamiento verbal auditivo.*
- *Dificultades de atención y concentración.*
Puede presentarse con o sin hiperactividad. La somnolencia constante es otro problema asociado.
- *Habilidades motoras finas.*
Dificulta la escritura (mala caligrafía).
- *El tono y la fuerza.*
Presentan retraso en el desarrollo psicomotor.
- *El desarrollo de amistades.*
Tienen dificultades en las habilidades sociales.

Tabla 3. Perfil cognitivo del SPW.

Otras características a destacar en el perfil cognitivo de las personas con síndrome de Prader-Willi son la carencia de estrategias de solución de problemas, frágil metacognición, abstracción inefectiva y razonamiento inferencial deficiente, formación de conceptos tenue y pobre apreciación o aplicación de reglas (Withman, 1995).

En las actividades de la vida diaria se desenvuelven relativamente bien. Destacan especialmente en la preparación de la comida y en tareas de auto-ayuda (Holm, 1981; Dyckens, 1992), que siguen perfeccionándose con la edad (Dyckens, 1992).

2.2.3. Lenguaje y habla

Generalmente, y a causa de la hipotonía, las personas con este síndrome presentan trastornos del habla y del lenguaje, pudiendo estos ser de distinto tipo y grado de severidad. La capacidad de comprensión suele ser significativamente superior a la de expresión.

Analicemos más detenidamente sus características (adaptado de IMSERSO, 1999):

• Aspectos fonológicos

Los niños/as afectados por el SPW presentan, por lo general, un retraso de ligero a moderado en las habilidades fonológicas. El patrón de desarrollo es el mismo que en la población normal, pero más lento. Las primeras palabras aparecen en torno a los dos años y medio y la producción verbal significativa a menudo es escasa antes de los cuatro años. Los sujetos con SPW suelen tener dificultades en la realización de movimientos fono-articulatorios sobre todo en la articulación de sílfones con el fonema /l/ debido a su especial dificultad para elevar la punta de la lengua.

Los errores más comunes son distorsiones, omisiones, simplificaciones de fonemas y dificultades en la secuenciación de sílabas. Es característico de su voz la hipernasalidad (causada por la hipotonía y la alteración de la función motora oral) y el tono de voz habitualmente alto (producido por el alargamiento para compensar la hipotonía de los músculos de la laringe). Las alteraciones de la fluidez no parecen ser muy frecuentes.

• Aspectos semánticos

La pobreza de vocabulario es una característica común y, de nuevo, íntimamente relacionada con el grado de discapacidad cognitiva. Por lo general, tendrán dificultades para aprender conceptos en los que sea preciso integrar distintas informaciones.

Es llamativo, en los niños/as con SPW, el uso de palabras poco comunes para su edad y nivel de desarrollo. Este hecho de utilizar un vocabulario “rebuscado” unido al carácter sociable, puede dar lugar a interpretaciones incorrectas sobre el verdadero nivel de sujeto que lo utiliza.

• Aspectos morfosintácticos

Se observan alteraciones tanto en la adquisición y en el uso de los morfemas gramaticales, como por ejemplo en el uso del género y número, los morfemas verbales, las concordancias, etc. Lo normal es que tengan mayores dificultades en las construcciones sintácticas que en las morfológicas. Las estructuras sintácticas utilizadas son simples predominando las construcciones formadas por sujeto-verbo-complemento. Es muy poco frecuente la utilización de nexos y oraciones compuestas.

• Aspectos pragmáticos

El uso del lenguaje está condicionado por el propio nivel lingüístico del niño/a, así como por la cantidad y calidad de experiencias comunicativas que su entorno le ofrezca.

Se pueden dar casos y situaciones de producción verbal continuada y sin sentido (verborrea) como casos de inhibición y desinterés comunicativo, provocados por la falta de comprensión experimentada en sucesivas ocasiones. El carácter, por lo general sociable, de los niños/as con SPW, es un aspecto favorecedor del uso del lenguaje a pesar de las limitaciones articulatorias y sintácticas.

• Lectoescritura

Todos los niños/as con SPW serán competentes en el aprendizaje de la lectoes-

critura exceptuando los casos de discapacidad cognitiva severa o profunda. El éxito del mismo dependerá en gran medida del nivel de expresión y comprensión oral alcanzado en los años precedentes así como del grado de afectación motora.

Por lo general, la decodificación lectora suele ser buena si bien la comprensión de lo leído es muy pobre debido a los bajos niveles mostrados en algunos de los procesos psicológicos que intervienen en la comprensión lectora: memoria inmediata y procesamiento secuencial. Por lo tanto son niños/as que recuerdan muy poco de lo leído y con dificultades para referirlo en el orden correcto.

En cuanto a la escritura, debido al bajo tono muscular subyacente, la graffa es de mala calidad pudiendo llegar incluso a ser ininteligible (disgrafía). El ordenamiento de ideas es muy pobre en escritura espontánea y pueden, además, aparecer omisiones, sustituciones e inversiones de letras y sílabas. A pesar de las limitaciones existentes los niños/as con el SPW pueden usar la lectura y escritura de manera funcional y, en menor medida, como recurso de aprendizaje. No obstante, recomendamos la utilización de apoyos visuales durante el proceso de enseñanza.

A pesar de lo dicho, el lenguaje suele ser uno de los puntos fuertes de los individuos con SPW.

2.2.4. Características conductuales

Ha de tenerse en cuenta que el perfil cognitivo del SPW tiene un impacto sobre su conducta. No debe minimizarse el impacto que las limitaciones cognitivas presentes en los individuos con Síndrome de Prader-Willi tienen sobre su conducta, ya que cuando existe un déficit de procesamiento secuencial, la recepción, procesamiento y respuesta a la información se ven afectados. Éste también desencadena reacciones de ansiedad, frustración; y crea dificultades en la búsqueda y planificación de estrategias para solucionar problemas, lo que a su vez provoca rigidez e irritabilidad (Whitman, 1995; Whitman y Greenswag, 1995).

Se puede delinear un fenotipo conductual específico del síndrome. Los problemas conductuales característicos se presentan en función de la edad (tabla 4).

Infancia	Adolescencia	Edad Adulta
• Rabieta.	• Interacción social pobre.	• Interacción social pobre.
• Se molestan con facilidad.	• Obsesiones/perseverancia.	• Trastornos obsesivos.
• Extravertidos.	• Hurtos (comida).	• Explosiones.
• Tercos.	• Agresividad.	• Hurtos (comida).
	• Comen demasiado.	• Mentiras.
		• Agresividad.
		• Síntomas psicóticos.
		• Sentimiento de infelicidad, tristeza.
		• Ansiedad.
		• Comen demasiado.

Tabla 4. Fenotipos conductuales más conflictivos en el SPW (Dyckens EM, Cassidy SB, 1995).

En las actividades de la vida diaria, las personas con SPW se desenvuelven relativamente bien. Destacan especialmente en las habilidades domésticas de preparación de la comida y en tareas de auto-ayuda (Holm, 1981; Dykens, 1992), que siguen perfeccionándose con la edad (Dykens, 1992).

Para los afectados con el SPW el mundo es un lugar impredecible y confuso. Debido a que sus padres y familiares supervisan permanentemente todo lo que tiene que ver con la comida, ellos se desenvuelven en un área donde no tienen ningún control. En un intento por relacionarse o luchar con el mundo, se encierran en lo que saben (o creen saber), evitando la inclusión de cualquier información contradictoria, y cuando esto último sucede, se muestran ansiosos y agitados e incluso se esfuerzan aún más por adquirir un control interno mayor; pero no pueden, y en estos casos la turbulencia emocional es una reacción frecuente. Podemos reco-

nocer que los problemas de conducta están estrechamente relacionados con sus dificultades de aprendizaje.

2.2.5. Personalidad

Existe consenso en que los niños pequeños son alegres, afectuosos, complacientes y cooperadores; sin embargo, en torno a los 6/8 años aparece un carácter más rígido, irritable y emocionalmente lábil. A los adolescentes y adultos se les describe con frecuencia como individuos extremadamente tercos, manipuladores, caprichosos, obstinados, egocéntricos, con frecuentes conductas autolesivas como pellizcarse la piel, con pocas habilidades sociales y actos de agresividad verbal directa. Acumular y robar lo que parece comestible y hasta lo que no lo es, son rasgos muy característicos de ellos. A su vez se han documentado síntomas como “conductas de tipo obsesivo” (Whitman y Acvardo, 1987) que incluyen: miedo a hacer algo malo y/o morir, preocupación por que les roben sus pertenencias e incapacidad para cambiar planes. Necesitan que las tareas se realicen siempre de la misma forma, así como un fuerte deseo de mantener una misma rutina. Se evidencian también síntomas de ansiedad, frustración y excesiva argumentación.

Muchas de las personas con SPW manifiestan dificultades con las relaciones interpersonales verbales y no verbales. Sobre todo a la mitad de su niñez, a pesar de su deseo de tener “amiguitos”, tienen dificultades para mantener y establecer relaciones amistosas con otros niños de su edad (Rosell-Raga, L. 2003). Presentan una dificultad para la conversación, sobre todo en relación con la espera del turno, aprender a escuchar y con los estallidos emocionales. Las mayores dificultades aparecen con la escasa capacidad para expresar molestias, la irritabilidad y el rechazo a actuar debidamente. En la comunicación no verbal la situación más problemática se deriva de la incapacidad para mantener una distancia social adecuada.

3. DIAGNÓSTICO Y EVALUACIÓN: POSIBILIDADES DE PREVENCIÓN, DETECCIÓN TEMPRANA, TÉCNICAS E INSTRUMENTOS

3.1. Criterios Diagnósticos

Los criterios actuales para el diagnóstico de SPW, descritos por Holm en 1993,

se basan en las características clínicas y citogenéticas fundamentales del síndrome (Tabla 5). Se agrupan en “criterios principales” y “criterios secundarios”, cada uno de los cuales se valora con uno y medio punto respectivamente.

Para establecer el diagnóstico de SPW en niños menores de 3 años se requieren 5 puntos, de los que al menos 4 deben pertenecer a los “criterios principales”. En pacientes mayores de 3 años son necesarios 8 puntos, de los que al menos 5 correspondan a los “criterios principales”.

Deben tenerse en cuenta, además, otras características clínicas que no puntúan pero sirven de refuerzo para la sospecha diagnóstica, tales como: alto umbral de dolor, dificultad para el vómito, temperatura inestable, sensibilidad alterada a la temperatura, escoliosis, adrenarquia precoz, osteoporosis, gran destreza en rompecabezas y normalidad de los estudios neuromusculares.

3.2. Técnicas de diagnóstico genético

El estudio genético se realiza a partir de sangre periférica obtenida del individuo con sospecha de SPW y de sus padres. Fundamentalmente incluye: a) estudio citogenético, en el que se observa como se ordenan los cromosomas (análisis cromosómico o del cariotipo) y se busca la presencia de delección en 15q11-q13 (técnica FISH); b) análisis molecular del ADN mediante el estudio de microsátélites (que permite determinar la procedencia materna o paterna de los cromosomas, así como la existencia de delección) y el análisis de metilación (que identifica las principales alteraciones asociadas al SPW y confirma el diagnóstico cuando muestra el patrón materno, es decir, cuando sólo aparecen los fragmentos correspondientes procedentes de la madre).

Criterios principales (cada criterio vale medio punto)

1. Hipotonía central neonatal e infantil, con succión débil, que mejora con la edad.
2. Problemas de alimentación en el lactante, necesitando técnicas especiales, con escaso aumento ponderal.
3. Rápido aumento de peso en función de la talla después de los 12 meses de edad y antes de los 6 años, con obesidad central si no se interviene.

4. Rasgos faciales característicos (3 o más): dolicocefalia, diámetro bitemporal estrecho, ojos almendrados, boca pequeña con labio superior delgado, comisuras bucales hacia abajo.
5. Hipogonadismo:
6. Hipoplasia genital: hipoplasia escrotal, criptorquidia, pene y/o testículos rudimentarios en los niños; ausencia o hipoplasia grave de labios menores y/o clítoris en las niñas.
7. Maduración gonadal incompleta o retrasada con signos de retraso puberal después de los 16 años.
8. Retraso global del desarrollo psicomotor en menores de 6 años. Retraso mental de ligero a moderado o problemas de aprendizaje en niños mayores.
9. Hiperfagia, búsqueda y obsesión por la comida.
10. Delección 15q11-q13, preferiblemente confirmada por FISH u otra anomalía citogenética/molecular en dicha región cromosómica, incluyendo disomía uniparental materna.

Criterios secundarios (cada criterio vale medio punto)

1. Actividad fetal reducida o letargo o llanto débil en el lactante, que mejora con la edad.
2. Problemas de comportamiento característicos (al menos 5): rabieta, arranques violentos, comportamiento obsesivo-compulsivo, tendencia a discutir y llevar la contraria, inflexible, manipulador, posesivo, terco, ladrón y mentiroso.
3. Somnolencia diurna, apnea del sueño.

4. Estatura baja para sus antecedentes genéticos sin tratar con hormona del crecimiento.
5. Hipopigmentación en piel y cabello en comparación con la familia.
6. Manos pequeñas (menos del percentil 25) y/o pies pequeños (menos del percentil 10) para su talla.
7. Manos estrechas con borde cubital (exterior) recto.
8. Anomalías oculares (miopía, estrabismo)
9. Saliva espesa y viscosa, rágades labiales.
10. Defectos de articulación del lenguaje.
11. Rascarse las heridas o auto-provocarlas.

Tabla 5. Criterios diagnósticos del SPW (Holm, 1993).

3.3. Consejo genético y diagnóstico prenatal

Para determinar el riesgo de recurrencia, es decir, la posibilidad de que unos padres que han tenido un hijo con SPW vuelvan a tener otro hijo afectado por el síndrome, es necesario identificar el mecanismo genético implicado. Los padres deben ser informados sobre el riesgo de recurrencia en su caso concreto y conocer la posibilidad de diagnóstico prenatal mediante la realización de las técnicas de metilación, FISH y microsatélites en muestras de líquido amniótico o biopsia corial, así como las complicaciones derivadas de la obtención de estas muestras.

En general, cuando en la familia hay un individuo afecto con *delección* o *disomía uniparental materna*, el riesgo de recurrencia teórico es bajo, aproximadamente un 1%. En caso de mutación de *imprinting* el riesgo es alto, de un 50% (puesto que los padres pueden ser portadores de la mutación). Cuando se ha observado una *translocación* el riesgo depende de la naturaleza de la translocación.

3.4. Detección precoz de problemas médicos asociados

La detección precoz de los problemas de salud asociados al SPW permitirá

poner en marcha tratamientos y medidas de prevención de complicaciones que mejorarán el pronóstico y la calidad de vida de estos niños. Ello implica la valoración temprana del paciente por distintos especialistas, entre otros: pediatra, endocrinólogo, especialista en nutrición, neuropediatra, rehabilitador y fisioterapeuta, logopeda, psicopedagogo, foniatra, odontólogo, psicólogo, oftalmólogo, etc... Recomendamos incluir a estos niños/as en un programa de atención temprana, de esta forma podrán reconocerse y compensarse de forma individualizada las alteraciones presentes y las que puedan ir apareciendo a lo largo del desarrollo.

Los principales problemas médicos que deben buscarse en los niños con SPW, así como algunas de las pruebas complementarias utilizadas para ello se resumen en la Tabla 6.

Problema	Pruebas complementarias
<i>Déficit de hormona de crecimiento (GH)</i>	<ul style="list-style-type: none"> • Tests de provocación de la secreción de GH. Secreción nocturna de GH. • Niveles séricos de IGF-1 e IGFBP-3.
<i>Intolerancia a la glucosa. DM tipo I</i>	<ul style="list-style-type: none"> • Niveles séricos de glucosa en ayunas. • Test de tolerancia oral a la glucosa. • Niveles séricos de hemoglobina glicosilada.
<i>Criptorquidia</i>	<ul style="list-style-type: none"> • Localización de testes no palpables: ecografía abdominal, resonancia magnética abdominal. • Valoración de la función testicular: niveles séricos de testosterona, test de gonadotropina coriónica (HCG).
<i>Hipogonadismo</i>	<ul style="list-style-type: none"> • Niveles séricos de testosterona en niños. • Niveles séricos de estrógenos en niñas. • Respuesta de LH / FSH.

<i>Osteoporosis</i>	• Densitometría.
<i>Trastornos respiratorios de sueño</i>	• Estudio del sueño: monitorización de parámetros cardiorrespiratorios.

Tabla 6. Detección precoz de problemas médicos asociados al SPW.

4. PRONÓSTICO

4.1. Pronóstico médico

La esperanza de vida puede ser normal si se controla el peso, ya que la obesidad y sus complicaciones son las causas más frecuentes de enfermedad y mortalidad. En el ámbito psicosocial, la calidad de vida de las personas con SPW está condicionada en gran medida por el grado de retraso mental, la dificultad para desarrollar relaciones interpersonales y la capacidad de adaptación a normas y situaciones que se salen de su rutina habitual. La comprensión del síndrome y su aceptación y apoyo por parte de la familia y el entorno del niño son determinantes para mejorar estos aspectos.

4.2. Pronóstico psicopedagógico

Durante su periodo escolar, los niños y jóvenes con SPW serán considerados alumnos con necesidades educativas especiales (A.C.N.E.E) al tener más dificultades que el resto de los niños de su edad para conseguir los aprendizajes propuestos. Con la ayuda adecuada, pueden alcanzar logros en sus áreas de interés, terminar la Educación Secundaria Obligatoria, la Formación Profesional, en la actualidad existe algún alumno con SPW cursando estudios universitarios. Pueden ser trabajadores productivos bajo las condiciones adecuadas, incluso vivir alejado de la familia. Sin embargo, hay que admitir que no están preparados para tener una autonomía total y, a causa de sus dificultades conductuales, necesitan estar supervisados.

Parece claro que el pronóstico está íntimamente relacionado con las características propias del síndrome, pero no debemos olvidar la decisiva influencia del

medio, es decir, de las variables familiares, educativas, sociales..., que inciden y deseamos propicien el desarrollo integral de la persona. Confiamos en que el medio en el que la persona se desenvuelva le pueda otorgar todos los beneficios posibles para alcanzar una vida de calidad.

5. TRATAMIENTO: BUENAS PRÁCTICAS

5.1. Ámbito médico

5.1.1. Problemas de alimentación y obesidad

Es necesario un seguimiento nutricional desde el primer momento, para establecer las necesidades calóricas apropiadas y asegurar el aporte adecuado de grasas (para el correcto desarrollo cerebral), vitaminas y calcio (si fuera preciso en forma de suplementos). En los primeros meses, el uso de tetinas especiales, sacalches o sondas de alimentación junto con fisioterapia, para estimular y reforzar la musculatura perioral, pueden ser muy útiles para facilitar la succión. A partir de los 5 años debe insistirse en la realización de ejercicio físico diario, durante al menos 30 minutos. Algunas estrategias útiles en relación con el comportamiento alimentario son: identificar fuentes de alimentos (tanto en el domicilio como fuera de él) y hacerlas inaccesibles; controlar el acto de la comida, evitando picoteos, fijando un horario, pesando las raciones, recogiendo la mesa nada más terminar; nunca utilizar la comida como premio o castigo; enseñar al niño a comer lo que necesita. Los fármacos inhibidores del apetito no se han mostrado eficaces.

5.1.2. Hipotonía

La inclusión en programas de fisioterapia y rehabilitación debe ser lo más temprana posible, ya que el tratamiento de la hipotonía, durante el primer año de vida sobre todo, puede mejorar otros aspectos importantes de la salud de estos niños, como los problemas de alimentación, retraso psicomotor, trastornos respiratorios o deformidades (escoliosis).

5.1.3. Problemas endocrinológicos

En los pacientes con SPW en los que se establezca el diagnóstico de *déficit de hormona de crecimiento* puede estar indicado el tratamiento sustitutivo con hormona de crecimiento recombinante, aunque hasta el momento no está aceptada

esta indicación. El resultado es un crecimiento más rápido, con disminución del tejido adiposo. El principal efecto secundario es una intolerancia a la glucosa.

El tratamiento de la *diabetes mellitas* en estos pacientes consiste fundamentalmente en el control dietético y del peso, mediante la realización de ejercicio físico y una dieta hipocalórica.

La *criptorquidia* puede corregirse espontáneamente durante la pubertad en algunos pacientes. En caso contrario se valorará su corrección quirúrgica mediante orquidopexia (recolocando el testículo en la bolsa escrotal) cuando éste sea funcionante, u orquidectomía (extirpación testicular e implantación de prótesis) en los casos de testículo atrofiado y no funcionante. El tratamiento hormonal con testosterona carece de efectos en este sentido en los pacientes con SPW, pero puede ser útil cuando el escaso desarrollo del pene plantee problemas para la micción o las relaciones de pareja. En las niñas, el tratamiento con estrógenos no es beneficioso.

5.1.4. Otros problemas médicos

El tratamiento de los *trastornos del sueño* debe dirigirse a mejorar la higiene del sueño (horarios, posturas, dieta), identificar los momentos de mayor somnolencia diurna y planificar periodos de descanso o siesta en función de ellos.

El *control del peso* y la detección y corrección de situaciones que pueden contribuir a la aparición de *trastornos respiratorios* durante el sueño (como rinitis alérgica, infecciones respiratorias o hipertrofia amigdalal o adenoidea) son dos aspectos fundamentales del tratamiento. En caso de hipoventilación o apneas del sueño puede estar indicada la administración nasal de aire mediante sistemas de presión positiva continua (CPAP) o binivel (BiPAP).

La *osteoporosis* debe prevenirse y tratarse asegurando el adecuado aporte de calcio y vitamina D en la dieta (si es necesario mediante suplementos), ejercicio físico diario y valorando, en cada caso, los beneficios de un tratamiento hormonal coadyuvante (estrógenos o testosterona). Las *deformidades* de columna y extremidades inferiores pueden requerir, además de ejercicios de rehabilitación, corrección ortésica o protésica.

Los *trastornos relacionados con la dentición* requieren valoración y seguimiento por el odonto-estomatólogo cada seis meses. Las necesidades de flúor en la dieta deben quedar cubiertas y las técnicas de higiene tienen que ser asumidas por la familia y el paciente. A partir de los seis años puede iniciarse la ortodoncia

(aparatos de corrección) en los casos que la necesiten. También son útiles los productos destinados a incrementar la producción de saliva, tales como enjuagues o chicles sin azúcar.

El *rascado incontrolado* de la piel no responde a los fármacos utilizados habitualmente para el prurito (sensación de picor). El mejor tratamiento es ignorar la conducta, ofrecer actividades manuales alternativas y prevenir la infección de heridas mediante el uso de prendas protectoras (mangas largas, etc...).

El *estrabismo* puede requerir corrección quirúrgica.

5.2. Ámbito psicopedagógico

La evaluación individualizada de cada caso será la que marque las pautas de intervención. Es imprescindible intervenir también sobre el ambiente. El primer paso será conseguir un entorno seguro para la persona con SPW y para ello es importante consensuar normas y procedimientos de forma unánime entre los padres y demás agentes educativos.

5.2.1. Problemas de lenguaje y habla

Las adaptaciones curriculares que se realicen en esta área generalmente serán de carácter significativo y permanente. Como principios que deben guiar la intervención se pueden mencionar los siguientes (Tabla 7):

- Entrenar la espontaneidad, es decir, aprovechar al máximo el interés del niño/a por objetos y situaciones para provocar la producción lingüística.
- Aprendizaje incidental: aprovechar cualquier situación para estimular el lenguaje.
- Asegurar la generalización de conceptos y expresiones aprendidas para ir superando la tendencia a la rigidez y el pensamiento concreto.

Tabla 7. Principios de intervención (Adaptado de IMSERSO, 1999)

El entrenamiento respiratorio será objeto prioritario de entrenamiento. Es de suma importancia que el niño vaya desarrollando una conciencia sobre su propia respiración (Bustos, 1995).

El entorno familiar también puede colaborar en el proceso educativo del lenguaje siguiendo unas sencillas pautas que el profesional les facilite. Como por ejemplo, evitar la tendencia a contestar en lugar del niño, no utilizar palabras incorrectas que habitualmente utiliza, propiciar situaciones lúdicas, etc.

En el ámbito léxico y semántico es necesario fomentar el desarrollo de habilidades sintácticas para que el sujeto amplíe las estructuras disponibles. El entrenamiento en habilidades metalingüísticas durante la infancia favorecerá aprendizajes posteriores.

En cuanto a la escritura si existe disgrafía también será objeto de intervención.

5.2.2. Problemas de conducta

Para poder identificar y controlar mejor las conductas problemáticas puede realizarse un registro continuo de frecuencias o de intervalo temporal que nos proporcionará información sobre el número de veces que se produce un comportamiento en un periodo amplio de tiempo. Será necesario confeccionar unas tablas en las que se especifique el nombre del observador y el niño, la fecha, la hora de comienzo y fin, la definición operativa de la conducta a observar y los códigos correspondientes.

5.2.2.1. Dificultad conductual para la comida

Es esencial limitar la visibilidad y accesibilidad a la comida por lo que todas las personas del entorno inmediato deben estar informadas, y afrontar de manera realista los robos de alimentos al tiempo que reforzamos positivamente al niño cuando haya demostrado algún autocontrol. Será necesario prestar atención a pequeños actos como no ofrecer comida en su presencia, repartir la merienda al tiempo a todos los amigos y directamente a cada uno, permitirle levantarse de la mesa cuando termine de comer puesto que esperar viendo a los demás comer es muy costoso para él, etc. Puede ser necesario incluso cerrar las despensas con llave.

5.2.2.2. Dificultad para adaptarse a los cambios

Centraremos nuestros esfuerzos en estructurar una rutina diaria predecible. Es útil utilizar advertencias específicas que anuncien las transiciones durante el día como por ejemplo calendarios en la pared, gráficas con las rutinas, agendas personales, relojes, etc... No prometa nada que no pueda o no podrá hacer y no sea excesivamente sarcástico o bromista pues las personas con SPW no responden bien a tales prácticas.

5.2.2.3. Dificultades para modular las emociones

Ayudaremos al niño/a a que desarrolle paulatinamente un control interno eficaz que module sus emociones. Ante una rabieta lo mejor es sacar al niño de la situación (time out) e ignorar su conducta, evitar reñirlo o razonar con él, en ese momento no sirve de nada. Alábelo y muestre una atención positiva cuando el niño se esfuerce en mantener su autocontrol. Disminuir al máximo los cambios de última hora es fundamental.

5.2.2.4. Perseverancia

Hay ocasiones en las que los niños juegan insistentemente con el mismo juguete o los adultos realizan una misma actividad de forma repetitiva como medio de desahogar su estrés. Intervenga en los casos en que sea negativo tanto para la persona de SPW como para su entorno. Si es posible, ignórelo. Cuando haga preguntas repetidamente respóndalas debidamente y asegúrese de que ha comprendido la información que le acaba de ofrecer haciéndole a él la misma pregunta. Si insiste, ignore las repeticiones y cambie de tema. Plasmar por escrito sus preguntas y las respuestas puede ser otra opción. Propóngale actividades alternativas más creativas y productivas.

5.2.2.5. Somnolencia y dificultades para mantener la atención

Son dos características bastante problemáticas, sobre todo en el entorno escolar pues están estrechamente relacionadas con su bajo rendimiento académico. Alternar las actividades de mayor nivel con las más sencillas y utilizar material lo más atractivo posible mejora considerablemente este problema. Propóngale actividades motivadoras para él e indague sus gustos y preferencias.

Puede resultar efectivo para el comportamiento y bienestar general de la persona con SPW el que pueda echar una siesta de media hora después de comer.

También se dan casos de niños/as con SPW que son hiperactivos. Una vez establecido el diagnóstico es conveniente que tanto los padres como los profesores cumplimenten unas escalas de estimación conductual con el fin de conocer más detalladamente su comportamiento. En el caso de niños entre 3 y 6 años se puede emplear el Cuestionario para Conductas Problemáticas para Preescolares (CPP). La Escala de Problemas de Conducta para Padres (EPC) y el Inventario de Problemas en la Escuela (IPE).

Podemos considerar la aplicabilidad de las intervenciones psicosociales como una alternativa o complemento a la medicación destacando dos acercamientos: el entrenamiento a padres (EP) y el consejo y apoyo a padres (CyAP). En el EP se proporcionar estrategias comportamentales a los padres, de cara a modificar la conducta de sus hijos y restablecer las relaciones positivas en la familia. En el CyAP, por su parte, aunque no se realiza una intervención directa con los padres, se les da la oportunidad de compartir sus dificultades en un ambiente de apoyo (Miranda Casas et al, 2003).

5.2.2.6. Entrenamiento en habilidades sociales

En la mayoría de los casos la dificultad en las relaciones interpersonales se debe a sus problemas para comprender determinadas claves sociales y afectivas y en juzgar e interpretar las comunicaciones y conductas de otras personas. Esto hace que tengan problemas para comprender cómo se sienten los demás, produciéndose un déficit de resolución de problemas interpersonales por lo que suelen aparecer relaciones conflictivas con las personas de su entorno inmediato.

Algunas orientaciones a tener en cuenta son:

- Es importante observar a la persona en diferentes situaciones sociales (en casa, en clase, en la calle, jugando con los hermanos, etc) para saber exactamente sobre qué intervenir.
- Cualquier oportunidad es buena para ofrecerles información social que no sepan.
- Puede ser necesario entrenar conductas como la espera del turno, aprender a escuchar y mantener una distancia social adecuada.
- Las actividades pedagógicas más eficaces han resultado ser el juego de roles y el de imitación, seguido por otros juegos, el adiestramiento y la relajación (IMSERSO, 1999).
- Existen en el mercado diversos programas estructurados centrados en la intervención en Habilidades Sociales que nos pueden ser de utilidad.

Tabla 8. Entrenamiento en habilidades sociales.

Todos estos rasgos afectan a su rendimiento escolar y a la percepción que de él tienen padres, profesores y compañeros de clase. Conocer las características del síndrome es el primer paso para intervenir en el aula. Ayudará a los profesores a desarrollar al máximo las posibilidades del niño, prevenir dificultades y evitar frustraciones por no conseguir eliminar algunos comportamientos problemáticos.

6. RECURSOS

6.1. Bibliografía

Angulo, M., Castro-Magana, M., Mazur, B., et al (1996). Growth hormone secretion and effects of growth hormone therapy on growth velocity and weight gain in children with Prader Willi syndrome. En *J. Pediatr Endocrinol Metabol*, vol 3: 393-399.

Artigas-Pallarés. J. (2002). Fenotipos conductuales. En *Rev Neurol* 2002; 34 Supl. 1: S38-48.

Bustos, I. (1995). *Tratamiento de los problemas de la voz*. Madrid, CEPE.

Curfs LMG, Fryns JP. (2002). *Prader Willi syndrome: A review with special attention to the cognitive and behavioral profile*. Birth Defects: Original Article Series ; 28: 99-104.

Donaldson, M. D. C., Chu, C. E., Cooke, A., et al (1994). The Prader Willi Syndrome. En *Arch Dis Child*, vol 70: 58-63.

Dyckens, E.M., Hodapp, R.M. Walsh, K., Nash, I. (1992). Profiles, correlates and trajectories of intelligence in Prader-Willi syndrome. En *Journal of the American Academy of Child and Adolescent Psychiatry*. 31:6, 1125-1130.

Gillesen-Kaesebach, G., Robinson, W., Lohmann, D., et al (1995). Genotype-phenotype correlation in a series of 167 deletion and no-deletion patients with Prader Willi Syndrome. En *Hum Genet*, vol 96: 638-643.

Hall, J. G. (1997). *Alteraciones clínicas de los cromosomas*. En: Tratado de Pediatría. Nelson. Madrid: McGraw-Hill. Interamericana.

Holm, V. A. y colaboradores (1981). *The Prader-Willi syndrome*. Baltimore, Baltimore University.

Holm, V. A., Cassidy, S. B., Butler, M. G., et al (1993). Prader Willi Syndrome: consensus diagnostic criteria. En *Pediatrics*, vol 91: 398-402.

Ministerio de Trabajo y Asuntos Sociales. Secretaría General de Asuntos Sociales. Instituto de Migraciones y Seguridad Social (IMSERSO). (1999). *El Síndrome de Prader Willi: guía para familias y profesionales*. Madrid: Colección Rehabilitación.

L. Rosell-Raga. (2003). "Fenotipos conductuales en el síndrome de Prader-Willi" En *Rev Neurol*; 36 (Supl 1): S153-7. Madrid: TEA; 1986.

Miranda A, Martorell C, Llácer MD, Peiró R, Silva F.(1993): "Inventario de problemas en la escuela (IPE)". En Silva F, Martorell MC, eds. *Evaluación de la personalidad infantil y juvenil*. EPIJ. Vol 1. Madrid: MEP-SA; p. 60-83.

Miranda Casas A; Uribe L.H., Gil-Llario M.D, Jarque S. (2003): Evaluación e intervención en niños preescolares con manifestaciones de trastorno por déficit de atención con hiperactividad y conducta disruptiva. *Rev Neurol* ; 36 (Supl 1): S85-94.

Navarro A, Peiró R, Llácer MD, Silva F.(1993). *Escala de problemas de conducta (EPC)*. En Silva F, Martorell, MC, eds. *Evaluación de la personalidad infantil y juvenil*. EPIJ. Vol. 1. Madrid: MEPSA; p. 33-59.

Whitman, B. y Greenswag, L. (1995): Psychological and behavioral management, en Greenswag, L.R., Alexander, R.C. *Management of Prader-Willi Syndrome* (2nd ed.). eds., New York: Springer-Verlag, pp 125-141.

6.2. Páginas Web

http://cisat.isciii.es/er/html/er_busal.htm

<http://www.cspt.es/webcspt/CMRAI/medicir/InfProf/DocPautesProtocols/praderw.htm>

<http://www.prader-willi-esp.com>

<http://www.pwsausa.org/Spanish/factoresBasicos.html>

<http://www.praderwilliarg.com.ar/4.html>

6.3. Organizaciones

Asociación Catalana para el Síndrome de Prader Willi. (ACSPW)
Pg. dels Ciceres, 56-58
89006 Hospitalet de Llobregat. Barcelona
Tel.: 933387915. Fax: 933388408

Asociación Española para el Síndrome de Prader-Willi. (Asturias)
C/ Rafael Fernández 2, 6º C
33008 Oviedo. Asturias
Tel.: 985218468
E-mail:Correo-e: jlcarce@teleline.es

Asociación Española para el Síndrome de Prader-Willi. (Salamanca)
C/ Zuñiga Rodríguez 19, 2º B
37700 Béjar (Salamanca)
Tel.: 92340112

Asociación Madrileña para el Síndrome de Prader-Willi. (AMSPW)
C/ Cristobal Bordiu 35, ofic. 212
28003 Madrid
Tel.: 915336829. Fax: 915547569
E-mail: pasoypaso@yahoo.com

Asociación Valenciana para el Síndrome de Prader-Willi
C/ Valle de Laguar 12, pta 50
46009 Valencia
Tel.: 963890599. Fax: 963401593

European Organization for Rare Disorders (EURORDIS).
Plateforme Maladies Rares. 102, Rue Didot.
75014 Paris (France)
Tel.:00 33 1 56 53 53 40. Fax: 00 33 1 56 53 52 15
E-mail: eurordis@eurordis.org

Federación Española de Asociaciones de Enfermedades Raras (FEDER).
C/ Enrique Marco Dorta, 6 local. 41018 Sevilla.
Tel.: 954 98 98 92, 902 18 17 25. Fax: 954 98 98 93
E-mail: feder@teleline.es / info@minoritarias.org

7. FICHA RESUMEN

7.1 ¿Qué es el síndrome de Prader-Willi?

El síndrome de Prader-Willi (SPW) es un cuadro clínico de origen congénito (presente al nacimiento), caracterizado por hipotonía muscular, retraso mental, ingesta compulsiva de alimentos con obesidad, talla baja y rasgos físicos peculiares.

7.2. ¿Cómo se detecta?

Es difícil en el recién nacido. Los neonatos son hipotónicos, letárgicos, con hipoplasia genital y frecuentemente necesitan ser alimentados de forma especial. Durante el embarazo hay una reducción de movimientos fetales. El diagnóstico en adultos es más fácil si las características clásicas están presentes.

7.3. ¿A cuántas personas afecta?

Su incidencia es de 1 por cada 10.000 nacidos en ambos sexos, y todas las razas.

7.4. ¿Dónde me puedo informar?

Acudiendo al médico pediatra; en los centros escolares a través de los equipos psicopedagógicos; en servicios de Atención Temprana; solicitando información en las asociaciones específicas de este síndrome; a través de los Grupos de Apoyo y Ayuda Mutua, etc. Aunque no exista una bibliografía muy extensa sobre este síndrome es posible encontrar información en revistas científicas y de divulgación así como a través de la Red Internet.

Para poder solicitar los diversos servicios, ayudas y prestaciones que cada comunidad autónoma ofrece, es imprescindible obtener el certificado de minusvalía en el Centro base o Centro de Orientación y diagnóstico del IMSERSO, o el equivalente en tu Comunidad Autónoma.

7.5. ¿Cómo es el futuro de estas personas?

La esperanza de vida puede ser normal si se controla debidamente el peso. La salud general es normalmente excelente, aunque se ha informado de envejecimiento prematuro. La obesidad y sus complicaciones son las causas más frecuentes de enfermedad y mortalidad.

Sea cual sea la opción escolar elegida (integración escolar o centro específico de Educación Especial) los niños y jóvenes con SPW pueden alcanzar las metas educativas que se propongan siempre acordes a sus características personales teniendo en cuenta sus puntos fuertes y sus limitaciones.

En cuanto a la integración social y laboral se requiere la articulación de un complejo conjunto de actuaciones que den respuesta, no sólo a las necesidades de empleo de este colectivo, sino a la problemática de ajuste personal, capacitación profesional, promoción de relaciones sociales, acceso a la cultura, etc. La población de personas con SPW adolece de la formación suficiente para acceder al mercado de trabajo. Las soluciones han de pasar por la utilización de estructuras de formación previas a la obtención de un puesto de trabajo y durante la obtención del mismo. Alternativas profesionales son los Centros Ocupacionales, los Centros de Transición Laboral, los Centros Especiales de Empleo, Empleo con Apoyo...

En resumen, las posibilidades de desarrollo educativo, socio-laboral y ante todo, personal se vislumbran amplias y para ello es necesaria una amplia red de recursos que den respuestas a sus necesidades personales.

CAPÍTULO IX

SÍNDROME DE SOTOS

RAQUEL PARDO DE SANTALLANA* Y ELENA MORA GONZÁLEZ**

**Facultad de Educación de la Universidad de Cantabria*

***Servicio de Pediatría. Hospital Universitario Marqués de Valdecilla*

1. DESCRIPCIÓN DEL SÍNDROME

1.1. Historia y etiología

El Síndrome de Sotos (SS) fue descrito de forma sistemática por primera vez en 1964 cuando Juan Sotos, endocrinólogo alicantino residente en la actualidad en Norteamérica, define junto a sus colegas las peculiaridades de cinco pacientes que presentaban un crecimiento rápido desde el nacimiento, retraso del desarrollo moderado (evidente sobre todo a nivel cognitivo y perceptivo-motor), facies peculiar y alteraciones cerebrales (Sotos et al, 1964). Definen a este cuadro clínico como “Gigantismo Cerebral”, aunque es posible que previamente, en 1931, Bernard Schlesinger (Schlesinger, 1931) fuera el primero en describir este síndrome en una niña de 8 años con gigantismo, macrocefalia, manos y pies excresi-

vamente grandes en relación al desarrollo físico general, edad ósea avanzada (12 años) sin signos de desarrollo puberal y normalidad radiológica, y dos dientes aparecidos en el primer mes de vida.

Tras los estudios de Sotos y sus colaboradores, Hook y Reynolds en 1967 añaden a las investigaciones datos interesantes sobre el tamaño inusualmente grande de manos y pies en los casos estudiados de SS, un crecimiento rápido durante los primeros años de vida, pero una altura habitualmente normal al alcanzar la edad adulta.

Las investigaciones siguen avanzando y aportando nuevas características al cuadro clínico del Síndrome de Sotos y describiendo con más nitidez el espectro de esta enfermedad. Sin embargo, la etiología aún es desconocida, la mayoría de los casos son esporádicos, aunque se ha sugerido también una herencia autosómica dominante o recesiva.

En las últimas investigaciones se describe la haploinsuficiencia (microdelección o mutación) del gen NSD1 en la región 5q35, como la más frecuente y por ello la causa principal de la aparición del Síndrome de Sotos (Río, 2003). Se han referido otras muchas alteraciones genéticas: inversión del pericentro del cromosoma Y, y de la región heterocromática del cromosoma 9, translocación entre los brazos largos de los cromosomas 5 y 8, duplicación parcial del brazo corto del cromosoma 20, translocación balanceada entre los brazos largos de los cromosomas 5 y 15, translocación recíproca balanceada entre cromosomas 2 y 12, o entre los cromosomas 3 y 6, etc. Se han descartado alteraciones en algunos genes de factores relacionados con el crecimiento: factor de crecimiento, factor neurotrófico derivado del cerebro y neurotrofina como causas de este síndrome, así como de cromosomas relacionados con el metabolismo del colágeno (Lin, 2001; Rao, 1998).

No se han descrito todavía alteraciones metabólicas o endocrinológicas que expliquen el hipercrecimiento, por lo que son necesarios más estudios a este respecto (Sarria Chueca, 1990). Existen casos asociados tanto a hiper como a hipotiroidismo. La secreción de hormona de crecimiento es normal, así como la respuesta del factor de crecimiento insulina-like tipo I y tipo II al test de sobrecarga oral de glucosa y a la hipoglucemia (Agwu, 1999).

La imagen física del Síndrome de Sotos es la de un niño de estatura superior a su media de edad, con manos y pies grandes, una frente ancha que puede apare-

cer hundida en las zonas laterales y un perímetro craneal “exagerado” que puede duplicar o incluso triplicar al tamaño normal. Se presenta, habitualmente, junto con una marcada hipotonicidad que conlleva una escasa autonomía y enlentece el desarrollo general.

1.2. Tipología e incidencia

A pesar de la existencia de casos con el Síndrome de Sotos existen otras manifestaciones más leves que se encuentran en el espectro de Sotos pero que no muestran las características de éste de forma tan pronunciada. De este modo, sus posibilidades de desarrollo suelen ser superiores a las de aquellos con el Síndrome y su imagen física puede también ser menos llamativa.

La incidencia de este síndrome oscila entre 1/10.000 y 1/50.000 nacimientos aunque, como ya se ha mencionado, la gama en sus manifestaciones resulta enorme con diversos grados de afectación tanto del crecimiento óseo como del desarrollo.

2. CARACTERÍSTICAS BIOMÉDICAS, PSICOLÓGICAS, CONDUCTUALES Y SOCIALES

2.1. Características biomédicas

Las características principales de este síndrome son: hipercrecimiento, facies peculiar y alteraciones neurológicas no progresivas con retraso en el desarrollo psicomotor y el lenguaje principalmente (en algunos casos, con retraso mental ligero o leve).

Crecimiento y desarrollo:

En el nacimiento el peso, el perímetro cefálico, y especialmente la talla, suelen estar por encima del P75 (talla media de 52 a 54 cm.). La velocidad de crecimiento está especialmente acelerada en los primeros cuatro o cinco años de vida, con gran envergadura (mayor que la altura) y manos y pies muy grandes. Aunque no existe uniformidad acerca de la talla alcanzada finalmente por estos pacientes (Sarria, 1990), generalmente está por encima del percentil 97 en ambos sexos. Hay autores que han observado que la talla final de sus pacientes, aún estando por encima de su talla diana genéticamente determinada, está dentro de los límites

normales para su edad, por lo que no considera necesaria ninguna intervención para limitar la talla final adulta (Agwu, 1999). La talla final de las niñas suele estar más ajustada con su talla diana, por la aparición más temprana de la pubertad que en los niños. El perímetro cefálico siempre se mantiene por encima del percentil 98.

La edad ósea generalmente está adelantada respecto a la edad cronológica y acorde con la edad estatural. La erupción dentaria es precoz. La pubertad se inicia en límites normales.

Cara:

Los sujetos con síndrome de Sotos presentan una frente abombada con implantación baja del cabello, macrodolicofalia, arcos superciliares acentuados, hendidura palpebral antimongoloide, hipertelorismo, nariz ancha con orificios nasales hacia delante, paladar ojival, prognatismo, orejas grandes, enrojecimiento alrededor de la nariz y perioral. En los primeros años de vida la cara es redonda y, a medida que van creciendo, se va alargando (Opitz, 1998).

Sistema Nervioso Central:

En el nacimiento son niños con una marcada hipotonía, paulatinamente va detectándose una pobre coordinación y torpeza motoras que pueden mejorar con la edad. Están más alterados los movimientos gruesos que los finos. Paradójicamente puede existir hiperreflexia, sobre todo en las piernas y, en ocasiones, clonus (Opitz, 1998; Cole, 1990).

A nivel morfológico, lo más característico es la dilatación de los ventrículos cerebrales, especialmente del III ventrículo, sin hipertensión intracraneal. Puede detectarse también disgenesia del cuerpo calloso y macrocisterna magna (Chen, 2002). Se han descrito series en las que el 50 % de los pacientes tienen convulsiones, siendo la mitad de ellas febriles. Pueden existir alteraciones en el EEG, asociadas o no a las convulsiones.

Corazón:

La presencia de alteraciones cardíacas congénitas es diez veces más frecuente que en la población general, especialmente en los niños japoneses. Se han descrito distintas patologías: comunicación interauricular e interventricular, persistencia

del ductus arterioso, atresia o estenosis pulmonar y tricuspídea, taquicardia supraventricular, etc. (Opitz, 1998).

Neoplasias:

Es difícil determinar el riesgo de padecer alguna neoplasia en este síndrome; probablemente está por debajo del 2,2 %, aunque potencialmente por encima del esperado en la población pediátrica general (Hersh, 1992). Parece que, en general, la macrosomía puede aumentar el riesgo de padecer alguna neoplasia en los niños, especialmente el neuroblastoma (Opitz, 1998). Se han descrito varios tipos de tumores benignos y malignos relacionados con el Síndrome de Sotos: neuroblastoma, hepatocarcinoma, tumor de Wilms, carcinoma epidermoide de vagina, carcinoma de células pequeñas de pulmón, tumor de parótida, hemangioma cavernoso, osteocondroma, tumor neuroectodérmico, granuloma de células gigantes de la mandíbula, nevus gigantes, leucemia aguda linfocítica, linfoma no Hodgkin, fibromas cardíacos y ováricos, tumor testicular y teratoma sacrocóxigeo.

Patrón Metacarpofalángico:

El análisis de este patrón es un instrumento útil para la evaluación y diagnóstico de los niños con síndrome de Sotos. Lo describieron en 1985 Butler y cols. para poder diferenciarlo del de los niños sin alteraciones (Butler, 1985). La medida de cada hueso de la mano es significativamente mayor que la media de los niños normales. Los huesos distales son comparativamente más cortos que los proximales. Los huesos más largos son la segunda y tercera falange proximales y el más corto es la quinta falange distal (Oliván Gonzalvo, 1990). Las falanges están más desarrolladas que los huesos del carpo.

Tipo de alteración	Alteraciones
<i>Oftalmológicas</i>	Atrofia macular, disfunción del cono bilateral, displasia septo-óptica, megaloftalmos, palidez del disco óptico, exoforia, cataratas, órbita pequeña, megalocórnea, hipoplasia del iris, glaucoma unilateral, estrabismo, nistagmus.
<i>Renales</i>	Hidronefrosis, riñón poliúístico.

<i>Urológicas</i>	Reflujo uretrovesical.
<i>Dentales</i>	Dientes supernumerarios.
<i>Óseas</i>	Cifoescoliosis, pies planos, facilidad para las fracturas ante traumas mínimos, hiperlaxitud articular, genu valgo y varo, displasia congénita de caderas.
<i>Digestivas</i>	Dificultad para la alimentación en los primeros meses de vida, posteriormente aparece en ocasiones aumento descontrolado del apetito que provoca obesidad en la adolescencia. Algunos padecen estreñimiento y se ha descrito la asociación con la enfermedad celíaca en casos aislados.
<i>Infecciones</i>	Infecciones respiratorias superiores e infecciones de orina frecuentes. Otitis media de repetición que produce sordera de conducción y en muchas ocasiones conlleva procedimientos quirúrgicos para su resolución: timpanostomía, tubos de drenaje, amigdalectomía y adenoidectomía.

Tabla 1. Otras Alteraciones Ocasionales.

En la tabla 2 aparece un resumen de las características del síndrome de Sotos según su frecuencia de aparición:

80-100%	60-80%	Menos del 50%
<ul style="list-style-type: none"> • Macrocrania. • Dolicocefalia. • Frente prominente. • Hipertelorismo. • Arco de paladar muy alto. 	<ul style="list-style-type: none"> • Espacios con fluidos fuera y en el interior del cerebro. • Edad ósea avanzada. • Erupción prematura de los dientes. 	<ul style="list-style-type: none"> • Hiperbilirrubemia. • Dificultades en la alimentación y/o reflujos. • Caderas dislocadas y pies zotos. • Babeo prolongado.

<ul style="list-style-type: none"> • Alto peso en el nacimiento. • Excesivo crecimiento en la infancia. • Manos y pies anormalmente grandes. 	<ul style="list-style-type: none"> • Fisuras palpebrales o signos mongoloides. • Barbilla prominente y puntiaguda. • Hiper e hipotiroidismo. 	<ul style="list-style-type: none"> • Estrabismo y problemas para enfocar o mover los ojos.
---	---	---

Tabla 2. Características biomédicas del Síndrome de Sotos según su frecuencia de aparición.

2.2. Características psicológicas

Los rasgos que a continuación se apuntan resultan más leves cuando no se manifiesta el SS en su plenitud sino como un trastorno del espectro menos severo. De todos modos, al igual que el resto de desarrollos, también puede notarse cierta mejoría al llegar la adolescencia y la edad adulta.

2.2.1. Características psicomotoras

Se aprecia un fuerte retraso en el desarrollo psicomotor (Rutter, 1991) debido, en la mayor parte de los casos, a una fuerte hipotonía, apreciándose un mejor desarrollo de las habilidades motoras finas y gruesas a partir de los años escolares, así como problemas de coordinación motora que, asimismo, se reducen al ir llegando a la adolescencia y la edad adulta. En parte de las ocasiones, la hipotonía puede dificultar su desarrollo autónomo.

En general, parece que el desarrollo psicomotor grueso está más afectado que el desarrollo psicomotor fino.

2.2.2. Características cognitivas

Únicamente entre el 60 y el 80% de los casos con síndrome de Sotos manifiestan dificultades de aprendizaje o un retraso mental leve o ligero y en menos del 50% de los casos se aprecia dificultades en la atención.

No es el SS, por tanto, una enfermedad ligada indisolublemente a retraso en las aptitudes cognitivo-intelectuales aunque, los retrasos en ámbitos más específicos (psicomotor, lenguaje expresivo y atención principalmente) pueden dificultar el desarrollo y mejora de las habilidades cognitivas del sujeto, siendo imprescindible su tratamiento para evitar efectos secundarios.

2.2.3. Lenguaje y habla

Entre un 80 y un 100% de los casos, los niños con síndrome de Sotos presentan un significativo retraso en el lenguaje expresivo. De este modo, el lenguaje receptivo (entender a otros) suele ser más avanzado que el expresivo (formar frases con sentido e intención comunicativa), lo que puede favorecer cierta frustración a la hora de manifestar sus deseos, intenciones, pensamientos,... Con el tiempo, los niños muestran una notable mejoría en el desarrollo del discurso, más aún si ha habido un tratamiento instructivo.

2.2.4. Características conductuales

Debido a una fuerte labilidad emocional, a la falta de control de impulsos, a su presencia física diferente y a la hipotonicidad, suelen aparecer dificultades de integración social (Sarimski, 2003) que, por consiguiente, también afectan a la adquisición y mejora de habilidades sociales que permitan al niño un mejor conocimiento del mundo.

De esta forma, una escasa integración se muestra en una mayor irritabilidad, introversión, comportamientos estereotipados y lenguaje social escasamente desarrollado. Asimismo, pueden incluso presentar reacciones fóbicas, rituales, ansiedad de separación y pánico ante nuevas situaciones. Pueden, a veces, tener fuertes rabietas que, generalmente, son sólo el reflejo de una profunda frustración por su incapacidad para comunicarse de manera adecuada y transmitir sus deseos a los demás.

Ya desde un principio, el niño con síndrome de Sotos se siente diferente y los iguales le perciben como diferente cuando ingresa en la escuela por ser físicamente distinto (más alto que sus compañeros, estructura aparentemente más desarrollada...). En ocasiones, incluso, es objeto de burla y ridiculizaciones, lo que dificulta aún más el desarrollo de habilidades sociales y, a su vez, potencian su aislamiento y búsqueda de sobreprotección adulta.

La situación generalmente mejora cuando llega la adolescencia, mientras el crecimiento de los demás niños se acelera, el del niño con síndrome de Sotos comienza a frenar, esto facilita una mayor semejanza entre ambos a nivel físico. Por otro lado, el niño con síndrome de Sotos presenta ya una amplia gama de conocimientos y habilidades que favorecen su comprensión de la realidad y la adquisición y ejecución de nuevos aprendizajes.

2.2.5. Personalidad

No puede hablarse claramente de un perfil psicológico característico de los niños con síndrome de Sotos. Sin embargo, entre los diferentes estudios, encontramos algunos datos que pueden dar pistas que habrá que considerar con cuidado.

Así, se dice que en menos de un 50% de los casos con síndrome de Sotos se aprecian comportamientos agresivos, lo que sí parece ser más común es la existencia de TDAH (Trastorno por Déficit de Atención e Hiperactividad), principalmente del tipo impulsivo. En estas ocasiones, parece que los niños con TDAH y SS han respondido bien tanto al tratamiento como a la medicación adecuadas al Déficit de Atención e Hiperactividad.

En los casos en que se aprecia una fuerte tendencia a la introversión ésta parece venir más dada de forma externa que inherente, potenciada por el rechazo que manifiesta a veces el grupo de iguales, y el entorno comunitario en general, lo que a su vez puede repercutir en una escasa autonomía dada la tendencia a refugiarse en una fuerte dependencia del adulto.

Por otra parte, algunos estudios también reconocen un carácter afable y sociable del niño con síndrome de Sotos, no habiendo problemas escolares ni familiares de integración. Una de las inferencias que puede hacerse al revisar la literatura en torno a esta enfermedad es que los cambios en los comportamientos han podido venir en muchos casos dados por influencia externa, de manera que continuos problemas de integración y socialización (sobre todo potenciados por el aspecto físico) podrían favorecer el paso de un carácter social al surgimiento y manifestación de actitudes agresivas y anti-sociales en el niño con SS por experiencias negativas previas en entornos comunitarios.

3. DIAGNÓSTICO Y EVALUACIÓN: POSIBILIDADES DE PREVENCIÓN, DETECCIÓN TEMPRANA, TÉCNICAS E INSTRUMENTOS

Como no existe ningún test diagnóstico, éste es fundamentalmente clínico. Para el diagnóstico del Síndrome de Sotos las características definitorias por excelencia son cuatro: macrocefalia; longitud al nacer superior al 90%; edad ósea superior también al 90% y retrasos motores y verbales (tabla 3). No obstante, existen casos en que estas condiciones: no se dan en el grado extremo o no aparecen juntas, por lo que se sospecha la existencia de un amplio espectro en el síndrome de Sotos con variantes y diversos niveles de gravedad.

En la edad adulta el diagnóstico resulta más complicado, pues tras la infancia la edad ósea no avanza más, la altura es ya normal en la mayor parte de los casos y las características físicas desproporcionadas resultan poco aparentes.

- Talla por encima de P97.
- Perímetro cefálico por encima del P97.
- Edad ósea por encima del P90.
- Retraso del desarrollo o, incluso, retraso mental leve o ligero.

Tabla 3. Criterios diagnósticos más ampliamente aceptados.

Ante la sospecha de un caso de síndrome de Sotos, la falta de uno de estos criterios puede hacer cuestionar la validez del diagnóstico y, si faltan dos, será muy dudoso (Cole, 1994).

Habitualmente se emplea una evaluación genética centrada en un examen clínico y estudios cromosómicos. En la primera han de observarse el historial médico del niño y de su desarrollo, viendo los antecedentes en ambos para realizar un estudio contextualizado. Asimismo, se mide el tamaño craneal, de las extremidades, distancias faciales, ... y se realiza una observación del niño durante un período de actividad. En el caso del estudio cromosómico, éste se realiza a través de una pequeña muestra de sangre, aunque habitualmente, los niños con síndrome de

Sotos no presentan anomalías de este tipo.

De forma general, deben hacerse comprobaciones no sólo genéticas y cromosómicas sino también del SNC, de los órganos internos, músculos, sistema esquelético, endocrinológico, etc.

4. PRONÓSTICO

4.1. Pronóstico médico

Diagnóstico prenatal:

En las ecografías prenatales es posible ver desde la semana 18 de gestación las alteraciones cerebrales como la dilatación de los ventrículos, que puede hacer sospechar sobre la presencia de este síndrome. En semanas posteriores se ven mejor las alteraciones cerebrales, así como el aumento de la talla y de la cabeza (Chen, 2002).

Diagnóstico diferencial:

Fundamentalmente éste debe hacerse con otros síndromes en los que también existe sobrecrecimiento, indicados en la tabla 4:

- Síndrome de Weaver-Smith.
- Síndrome de Marshall-Smith.
- Síndrome de Simpson-Golabi-Behmel.
- Síndrome de Ruvalcaba-Myhre-Smith.
- Síndrome de Perlman.
- Síndrome de Beckwith-Wiedemann.
- Síndrome de SanFilippo.
- Síndrome de Proteus.
- Síndrome de Marfan.

- Síndrome de Klinefelter.
- Síndrome del X frágil (realizar estudio genético).
- Trisomía 8.
- Síndrome de Carpenter.
- Displasia craneoectodérmica.
- Síndrome Elejalde.
- Síndrome de Pallister-Killian.
- Síndrome de Nevo.
- Síndrome de Stevenson.

Tabla 4. Otros síndromes de sobrecrecimiento para el diagnóstico diferencial.

4.2. Pronóstico psicopedagógico

Evaluación psicológica:

Es necesario realizar una evaluación de las capacidades del niño, comprobando el grado de desarrollo de sus aptitudes para poder determinar si existe retraso y, en caso afirmativo, definir los efectos del mismo. Esta información junto con la aportada por el ámbito biomédico aporta datos cruciales para la propuesta de las atenciones que deberá recibir el niño, de manera que estén ajustadas a sus necesidades.

Concretamente, es preciso llevar a cabo un estudio pormenorizado del lenguaje y el habla del niño con síndrome de Sotos dadas las dificultades generalizadas que esta población presenta en este campo. Por otro lado, será necesario evaluar las capacidades perceptivo-motoras, así como el desarrollo emocional respecto a su media cronológica. Asimismo, aunque en ocasiones las capacidades intelectuales no resultan directamente dañadas por el síndrome, será también básico determinar el desarrollo cognitivo general, pues este diagnóstico clarificará algunos de los resultados hallados en pruebas previas.

Todo ello, facilita un mayor y mejor conocimiento del caso concreto y, por tanto, permite definir los tratamientos e intervenciones específicas a implementar.

Finalmente, es precisa la valoración de factores comportamentales como el grado de aceptación del síndrome en el contexto próximo, integración del niño, motivación, auto-concepto y auto-estima, etc.

Todo ello genera un mapa de información que debe considerarse de manera global para poder entender las peculiaridades del caso (Tabla 5).

- Capacidades Intelectuales.
- Lenguaje y habla.
- Habilidades psicomotrices.
- Desarrollo emocional.
- Variables Comportamentales.
- Varios (contexto, integración,...).

Tabla 5. Factores imprescindibles en la evaluación psicológica del Síndrome de Sotos.

5. TRATAMIENTO: BUENAS PRÁCTICAS

5.1. Ámbito médico

No existe ningún tratamiento establecido para el síndrome de Sotos, que deberá orientarse de acuerdo a los problemas asociados a esta entidad clínica y que pueden presentar alguno de estos pacientes (alteraciones renales, oftalmológicas, cardíacas, endocrinas y esqueléticas).

Desde el punto de vista clínico deben tenerse en cuenta las complicaciones a largo plazo asociadas al síndrome, como es la mayor frecuencia de tumores

(tumor de Wilms, hepatocarcinoma, tumores neuroectodérmicos, tumores parotídeos, carcinoma vaginal) lo que obliga a una vigilancia estrecha y a un alto índice de sospecha para en su caso iniciar un tratamiento precoz de la neoplasia.

Con relación a posibles tratamientos hormonales que pudieran modificar el patrón de crecimiento, existen diferentes líneas de investigación al respecto, cuyos resultados no son concluyentes. No existen evidencias de alteraciones endocrinológicas específicas que justifiquen el patrón acelerado de crecimiento, aunque algunos autores proponen un tratamiento hormonal basado en la administración de estrógenos, testosterona o somatostatina para tratar de limitar la talla final. Otros estudios, sin embargo, demuestran que a pesar de existir un crecimiento acelerado durante la infancia, el pronóstico de talla adulta se encuentra dentro de límites normales y no estaría justificado ningún tipo de intervención al respecto.

Las personas que presentan este síndrome sí necesitan cuidados psicoeducativos especiales, teniendo en cuenta el retraso mental que presentan y el desajuste de desarrollo físico y mental.

5.2. **Ámbito psicopedagógico**

Entre las diferentes dificultades que presenta el niño con síndrome de Sotos, desde el punto de vista psicológico deberá atenderse principalmente a dos factores (tabla 6): al desarrollo social tanto en lo referido a la integración como a la auto-percepción; y al desarrollo personal, en el que será necesario hacer un fuerte hincapié en variables emocionales.

Desarrollo Social	Desarrollo Personal
Con el niño.	Aceptación y conocimiento del trastorno.
Con la familia, la escuela y los agentes sociales cercanos.	Adquisición de estrategias de autopercepción positiva.
Con el entorno extenso.	Expectativa ajustada y positiva.

Tabla 6. Tratamiento en el **Ámbito Psicológico**.

5.2.1. **Desarrollo social**

En cuanto al desarrollo social destacan tres vías de acción: una labor directa con el niño; una labor con la familia y con aquellos agentes sociales que más habitualmente están con él y, por último, una labor extensa que permita a la familia y al propio niño entrar en contacto con asociaciones u otras familias en el mismo caso.

Con el niño se deberán abordar estrategias de comunicación (reglas de conversación, lenguaje corporal, habilidades comunicativas, expresión de sentimientos, etc) para el desarrollo de su autonomía en las relaciones sociales.

Con la familia será preciso tratar el síndrome para su mayor conocimiento, su comprensión y aceptación, evitando actitudes sobreprotectoras o el rechazo de la situación. La familia y, en su caso, la escuela deben ser conscientes del importante papel que pueden desempeñar en la socialización del niño, debiendo para ello normalizar al máximo el entorno para evitar un rechazo del niño por parte de compañeros, familiares y agentes sociales cercanos.

Por último, es preciso contactar con asociaciones y/o familias en el mismo caso, de forma que tanto el niño como sus padres o tutores puedan compartir vivencias y conocimientos y, de esta forma, ayudarse y comprenderse.

5.2.2. **Desarrollo personal**

Desde el tratamiento psicológico puede favorecerse la comprensión y aceptación que el niño debe tener de su enfermedad, conocerla y comprenderla. Será necesario hacer un gran hincapié en estrategias de autovaloración positiva y expectativas, puesto que los niños con síndrome de Sotos se dan perfecta cuenta de su situación y, por ello, pueden sufrir en exceso emocionalmente si no adquieren habilidades adecuadas para adaptarse a su realidad, asumirla y valorarla como positiva.

Es importante separar cada uno de los problemas que en el ámbito educativo puede encontrarse una persona con Síndrome de Sotos, sólo así puede darse una respuesta efectivamente ajustada al caso concreto.

De forma general, puede afirmarse que el niño con SS necesita un ambiente educativo acogedor y normalizado que le haga sentir sus diferencias como una característica más de la diversidad que define a cualquier niño con o sin enfermedades asociadas. Por otro lado, mantener una expectativa elevada desde todos los

entornos educativos del niño (tanto formales como no formales) va inevitablemente a repercutir en la imagen que éste tenga de sí mismo y, por tanto, en su rendimiento e implicación en su propio desarrollo.

Realizando un análisis más concreto de los diferentes aspectos que más específicamente deben ser tratados de forma sistemática en el niño con síndrome de Sotos destacan:

El *retraso del lenguaje* que, como ya se ha comentado, suele ser significativo, por lo que el niño con síndrome de Sotos puede beneficiarse del apoyo de un logopeda que le facilite un mejor desarrollo del habla y que evite mayores retrasos. Asimismo, la familia, el tutor y, en caso de ser necesario, también un profesor de apoyo, podrán hacer hincapié en la adquisición de vocabulario ajustado a su edad y la construcción de frases cada vez más complejas.

En el caso de una *hipotonía* excesiva puede ser necesario reforzar la enseñanza de hábitos de autonomía (comer, lavarse, atarse los cordones,...).

En cuanto al *retraso mental* éste, en caso de existir, suele ser ligero o leve (es decir, un CI medio de ± 72), lo que permite adaptaciones curriculares que pueden ser escasamente o nada significativas, permitiendo al alumno la mayor normalidad académica posible, es decir, la estancia continua en el aula ordinaria. En otros casos, el retraso es más acentuado y la adaptación requiere una mayor significatividad y, por tanto, distanciamiento del currículum base del centro educativo de referencia, en estas ocasiones puede ser positivo trabajar algunas horas con el niño con síndrome de Sotos fuera del aula, con el apoyo de un profesor especialista en Pedagogía Terapéutica.

El hecho de no presentar retrasos severos permite que una extensa mayoría de niños con síndrome de Sotos asistan a un colegio de integración, en donde pueden relacionarse con alumnos con y sin necesidades educativas y, de esta forma, vivir en un ambiente normalizador.

En cuanto a las *habilidades psicomotrices*, puede no ser necesaria la intervención de un especialista, basta con la realización de un programa más específico dentro del currículum escolar que permita al niño incidir con más tenacidad en aquellos aspectos de su desarrollo motor fino y grueso, y de su coordinación que más necesiten de un tratamiento sistemático para la mejora. Estos ejercicios pueden integrarse con más facilidad dentro de las actividades de Educación Física y

Educación Plástica, así como en las tareas pensadas para ser llevadas a cabo en el aula de apoyo (en caso de que sea necesario realizar dicho apoyo). No obstante, cualquier actividad escolar por su sistematicidad va a permitir a los profesionales de la educación incidir en aspectos psicomotores tanto de motricidad fina y gruesa como de coordinación (control postural, prensión, lateralidad...).

A medida que los niños crecen y van alcanzando el periodo de la adolescencia, las investigaciones constatan que los síntomas van apareciendo con menos severidad, también físicamente comienzan a igualarse con sus semejantes y se ve en todos los ámbitos de desarrollo, en general, una gran mejoría (Rae et al, 2000).

6. RECURSOS

6.1. Asociaciones y equipos profesionales

Asociación del Síndrome de Sotos en Francia:

Asociación L'éveil del Síndrome de Sotos

Presidente: Isabelle ISSARD

42, rue du Foirail

63800 Cournon d'Auvergne

Tel.: 04 73 84 50 76

E-mail : sotoseveil@infonie.fr

Asociación del Síndrome de Sotos en Estados Unidos

Sotos Syndrome Support Association

Three Danada Square East, #235

Wheaton, IL 60187

Tel.: 1-888-246-SSSA ó 1-888-246-7772 (USA y Canada solamente)

(630) 682-8815 (Internacional).

6.2. Bibliografía

Agwu, J.C. *Growth in Sotos syndrome*. Archives of Disease in Childhood. 1999; 80:339-342.

Butler, M.G. (1985). Metacarpophalangeal pattern profile analysis in Sotos syndrome. *American Journal of Medical Genetics*. 1985; 20:625-9.

- Cole, T.R.P. Sotos syndrome. *Journal of Medical Genetics*. 1990; 27:571-576.
- Cole, T.R.P. (1994). Sotos syndrome: a study of the diagnostic criteria and natural history. *Journal of Medical Genetics*. 1994; 31:20-32.
- Chen, C.P. (2002). Perinatal imaging findings of inherited Sotos syndrome. *Prenatal Diagnosis* 2002; 22:887-92.
- Finegan, J. (1994). Language and behavior in children with Sotos syndrome. *Journal of the American Academy of Child and Adolescent Psychiatry*. 1994; 33:1307-15.
- Hersh, J.H. (1992). Risk of malignancy in Sotos syndrome. *Journal of Pediatrics*. 1992; 120:572-4.
- Hook, E. B. & Reynolds, J. W. (1967). Cerebral gigantism: endocrinological and clinical observations of six patients including a congenital giant, concordant monozygotic twins, and a child who achieved adult gigantic size. *Journal of Pediatrics*. 70, pp 900-914.
- Lin, A.E. Exclusion of growth factor gene mutations as a common cause of Sotos syndrome. *American Journal of Medical Genetics*. 2001 1; 98:101-2.
- Oliván Gonzalvo, G. Análisis del patrón metacarpofalángico en un varón afecto de gigantismo cerebral (síndrome de Sotos). *Anales Españoles de Pediatría*. 1990; 32:455-456.
- Opitz, J.M. (1998). The syndromes of Sotos and Weaver: reports and review. *American Journal of Medical Genetics* 1998; 79:294-304.
- Rae Anderson, R., Buehler, B. A. & Schaefer, B. (2000). *Sotos Syndrome: a Handbook for families*. Nebraska: University of Nebraska Medical Center. Traducción realizada por la Asociación L'éveil.
- Rao, V.H. (1998). Accelerated linear growth and advanced bone age in Sotos syndrome is not associated with abnormalities of collagen metabolism. *Clinical Biochemistry*. 1998; 31:241-9.
- Rio, M. (2003). Spectrum of NSD1 mutations in Sotos and Weaver syndrom. *Journal of Medical Genetics* 2003; 40:436-40.
- Rutter, S.C. (1991). Psychological Characteristics of Sotos syndrome.

Developmental Medicine and Child Neurology. 1991; 33:898-902.

Sarimski, K. Behavioural and emotional characteristics in children with Sotos syndrome and learning disabilities. *Developmental Medicine and Child Neurology*. 2003; 45:172-8.

Sarria Chueca, A. Gigantismo cerebral (síndrome de Sotos). Consideraciones sobre la talla definitiva. *Anales Españoles de Pediatría*. 1990; 32:179-182.

Schlesinger, B. (1931). Gigantism (acromegalic in type). *Proceedings of The Society for Experimental Biology and Medicine*. 1931; 24:1352.

Sotos, J.F., Dodge, P.R. (1964). Cerebral gigantism in childhood. *New England Journal of Medicine* 1964; 271:109-116.

Uhde, T. (1994). Anxiety and growth disturbance: is there a connection? A review of biological studies in social phobia. *Journal of Clinical Psychiatri*. 1994; 55:17-27.

6.3. Páginas Web

<http://orphanet.infobiogen.fr/associations/SOTOS/SOTOS.html>

<http://www.icondata.com/health/pedbase/files/SOTOSYND.HTM>

http://cisat.isciii.es/er/prg/er_bus2.asp?cod_enf=2539

<http://www.rarediseases.org/>

7. FICHA RESUMEN

7.1. ¿Qué es el Síndrome de Sotos?

El síndrome de Sotos es una enfermedad descrita sistemáticamente a partir de 1964, en la que se define un perfil clínico caracterizado por un crecimiento rápido desde el nacimiento, facies peculiar, macrocefalia, manos y pies inusualmente grandes en relación con el resto del cuerpo, retraso moderado del desarrollo (ámbitos principalmente psicomotor, de coordinación y del lenguaje expresivo) o, en ocasiones, retraso mental leve o ligero. Se define también a este cuadro clínico como "Gigantismo Cerebral".

7.2. ¿Cómo se detecta?

Es posible realizar un diagnóstico prenatal desde la semana 18 de gestación, apreciando alteraciones cerebrales como dilatación de los ventrículos, aumento de la talla y la cabeza, etc, (Chen, 2002). Los criterios diagnósticos más comúnmente aceptados como característicos del SS se recogen en la tabla 7.

- | |
|--|
| <ul style="list-style-type: none">- Talla por encima de P97.- Perímetro cefálico por encima del P97.- Edad ósea por encima del P90.- Retraso del desarrollo o, incluso, retraso mental leve o ligero. |
|--|

Tabla 7. Criterios diagnósticos más ampliamente aceptados.

Asimismo, es preciso realizar un diagnóstico diferencial considerando otros trastornos de sobrecrecimiento con los que el síndrome de Sotos podría ser confundido, éste es el caso, entre otros del: síndrome de Weaver-Smith; el de Marshall-Smith; el de Simpson-Golabi-Behmel; el de Ruvalcaba-Myhre-Smith, el de Klinefelter; el del X frágil, etc.

La evaluación debe hacerse tanto a nivel biomédico como psicológico, de forma que puedan determinarse todos los síntomas del caso concreto, puesto que el espectro del síndrome de Sotos no permite definir un patrón determinado.

Por su parte, el tratamiento deberá centrarse tanto en daños o trastornos a nivel fisiológico como a nivel psicológico (alteraciones cognitivas, motoras, perceptivas,...). En cualquier caso, es preciso destacar que debe haber un compromiso y un consenso de acción entre todos los implicados en el tratamiento para que éste pueda ser realmente efectivo.

7.3. ¿A cuántas personas afecta?

La incidencia del síndrome de Sotos oscila entre 1/10.000 y 1/50.000 de los nacimientos.

7.4. ¿Dónde me puedo informar?

Asociación del Síndrome de Sotos en Estados Unidos
Sotos Syndrome Support Association
Three Danada Square East, #235
Wheaton, IL 60187
Tlf: 1-888-246-SSSA or 1-888-246-7772 (USA and Canada, only)
(630) 682-8815 (International)

Direcciones en la Red Internet:

<http://orphanet.infobiogen.fr/associations/SOTOS/SOTOS.html>
<http://www.icondata.com/health/pedbase/files/SOTOSYND.HTM>
http://cisat.isciii.es/er/prg/er_bus2.asp?cod_enf=2539
<http://www.rarediseases.org/>

7.5. ¿Cómo es el futuro de estas personas?

El futuro de estas personas es muy variable, pero generalmente son casos sin extremadas dificultades para la integración. La adaptación tanto física como del desarrollo que suele presentarse a partir, sobre todo, de la preadolescencia permite tener una vida normal, pudiendo tener similar calidad de vida e iguales expectativas de futuro que la media poblacional. Lo más importante será transmitir esta normalidad y esta esperanza a los niños con síndrome de Sotos desde un principio.

CAPÍTULO XI

SÍNDROME DE APERT

ROCÍO RUIZ COBO* Y LORENZO GUERRA DÍEZ**

**Facultad de Educación de la Universidad de Cantabria*

***Servicio de Pediatría. Hospital Universitario Marqués de Valdecilla*

1. DESCRIPCIÓN DEL SÍNDROME

1.1. Historia, etiología, tipología e incidencia

El síndrome de Apert, o Acrocefalosindactilia tipo I, pertenece a un grupo de cinco enfermedades caracterizadas, entre otras manifestaciones, por presentar craneosinostosis. Las otras enfermedades que conforman el grupo son el síndrome de Carpenter, la enfermedad de Crouzon, el síndrome de Saethre-Chotzen y el síndrome de Pfeiffer. El síndrome de Apert es una enfermedad que puede ser hereditaria, o que puede también presentarse sin que existan antecedentes familiares conocidos. Esta condición se caracteriza por el cierre prematuro de las suturas craneales (suturas entre los huesos del cráneo), lo cual hace que la cabeza tome una forma puntiaguda y que se deforme la apariencia de la cara.

El síndrome fue descrito, por primera vez, en el año 1906 por E. Apert, un médico pediatra francés que le cedió su nombre.

Numerosos estudios demuestran como el síndrome de Apert se produce hasta en un 98% de los casos por nuevas mutaciones que se generan en el período prenatal. Su herencia es de carácter autosómico dominante, es decir, la presencia de una mutación condiciona la aparición del síndrome, localizándose el gen responsable en el brazo largo del cromosoma 10.

Algunos estudios relacionan la edad paterna elevada con los casos de novo del síndrome de Apert, e incluso han demostrado el origen paterno de las mutaciones.

Es importante dar un consejo genético a los que padecen la enfermedad, o a los que ya teniendo un hijo quieren saber qué posibilidades tienen de tener otro hijo afecto. Por lo general si los dos miembros de la pareja son sanos, y ya tienen un hijo con síndrome de Apert, existe un riesgo de aproximadamente un 1% de tener un nuevo hijo enfermo. En cambio, y debido a la modalidad de herencia de este síndrome, si una persona afectada quisiera tener un hijo existe un riesgo de un 50% de que pueda heredar dicha enfermedad.

Aunque los mecanismos moleculares que condicionan el síndrome son complejos y no del todo conocidos, se han identificado diferentes mutaciones capaces de producir el síndrome, algunas de las cuales afectan al gen del “receptor del factor de crecimiento de los fibroblastos”. Este receptor es fundamental a la hora de iniciar los mecanismos moleculares de señalización celular y, cuando es activado por sus ligandos, se produce una cascada de señales dentro de las células que son determinantes a la hora desencadenar y coordinar los mecanismos implicados en la fusión ósea. La alteración o no-regulación de estos mecanismos es la responsable final de la craneosinostosis.

La región extracelular de este receptor, que es la región que responde a los estímulos externos, está constituida por tres dominios IgI, IgII, IgIII (tipo inmunoglobulina). Las mutaciones más importantes, descritas hasta la fecha, afectan a la región de unión entre los dominios II y III. y, en el axón 7 del gen para el “receptor del factor de crecimiento de los fibroblastos”, se han descrito dos mutaciones claramente relacionadas con el síndrome; una mutación que condiciona la sustitución del aminoácido *serina* por *triptófano*, en la posición 252 (S252W), y otra que determina la sustitución de *prolina* por *arginina* (P253R).

La incidencia de este síndrome oscila entre 1 y 6 casos por cada 100.000 recién nacidos.

2. CARACTERÍSTICAS BIOMÉDICAS, PSICOLÓGICAS, CONDUCTUALES Y SOCIALES

2.1. Características biomédicas

El síndrome de Apert se caracteriza, de modo general, por el cierre prematuro de las suturas craneales, lo que hace que la cabeza tome una forma puntiaguda y que se deforme la apariencia de la cara. Se producen malformaciones en cráneo, cara, manos y pies, además de diversas alteraciones funcionales que varían mucho de unos niños a otros.

• Alteraciones cráneo-faciales:

Ya hemos mencionado que en el síndrome de Apert se produce una craneosinostosis como consecuencia del cierre precoz de las suturas del cráneo, desencadenando esto una deformidad de la bóveda craneal que pudiera impedir una expansión cerebral adecuada, y que se puede manifestar clínicamente en forma de edema papilar, atrofia óptica, e incluso hipertensión intracraneal. Los individuos con este síndrome presentan una hipoplasia, o escasa formación de la mitad de la cara, acompañada de ojos protruyentes (proptosis y exoftalmos), debido a una disminución del tamaño de la cavidad orbitaria. Los afectados pueden presentar lengua grande, o macroglosia, maloclusión mandibular y en ocasiones asocian paladar ojival y fisura palatina. Estas alteraciones morfológicas condicionan la aparición de infecciones frecuentes tipo otitis y episodios de dificultad respiratoria.

• Manifestaciones músculo-esqueléticas:

Característicamente estas personas presentan sindactilias, o fusión anormal de los dedos, en las cuatro extremidades, siendo más severas las que afectan a las superiores ya que en los dedos de los pies habitualmente no se fusionan las falanges distales. En función del número de dedos afectados se clasifican en:

TIPO I:	Incluye el 2º, 3º y 4º dedo.
TIPO II:	Asocia el 5º dedo.
TIPO III:	Todos los dedos aparecen unidos.

Tabla 1. Manifestaciones Músculo – Esqueléticas.

Esto es válido tanto para las manos, en las que predomina el tipo I, como para los pies, que presentan con mayor frecuencia el tipo III. Además se ha demostrado como una de las mutaciones de este síndrome, la P253R, se asocia con más asiduidad a sindactilias más severas.

Otras anomalías óseas menos frecuentes son: la fusión de vértebras cervicales, movilidad articular limitada, acortamiento de huesos largos como el fémur, húmero y el radio, hipoplasia de escápula, de pelvis... etc. En cuanto a la motricidad, pueden sufrir torpeza motora fina variable en función de la severidad de la sindactilia y los resultados conseguidos por la cirugía. El desarrollo motor grueso es normal, aunque con limitaciones por las características de los pies.

- **Manifestaciones dermatológicas:**

Son muy variables en cuanto a su expresividad y puede existir una hiperhidrosis, (exceso de sudoración), acompañada de lesiones máculo-vesiculosas o costrosas tipo acneiforme. En ocasiones presentan áreas de hipopigmentación y engrosamiento de la piel.

- **Manifestaciones viscerales:**

Aunque estas personas presentan, con frecuencia, un retraso mental y psicomotor secundario a sus anomalías morfológicas, ocasionalmente asocian malformaciones del sistema nervioso central que afectan al cuerpo calloso (agenesia o hipoplasia del mismo), y a las estructuras líbicas. También puede existir una hipoplasia de la sustancia blanca y otras.

Las alteraciones génito-urinarias son también frecuentes. En varones pueden aparecer válvulas uretrales posteriores que, factiblemente, dan lugar a hidronefrosis secundaria e insuficiencia renal si no se solucionan con prontitud y, en las hembras, pueden presentarse casos de hipertrofia de clítoris.

Las malformaciones cardíacas como la hipoplasia ventricular izquierda, la comunicación interauricular y la coartación de aorta, son manifestaciones típicas en las personas afectadas.

2.2. Características psicológicas

No existen estudios rigurosos que confirmen la existencia de una configuración de rasgos de personalidad específica en las personas con síndrome de Apert, más allá de las descripciones de las historias de vida. En general, las manifestaciones

psicológicas de la persona, su peculiar forma de ver el mundo, su afectividad y manejo de emociones y sus disposiciones y tendencias a la acción, van a estar mediatizadas, por una parte, por la severidad de las manifestaciones clínicas anteriormente descritas y, por otro, por la existencia y, en su caso, intensidad del retraso mental. En los niños sin retraso mental son frecuentes los sentimientos de baja autoestima y miedo al rechazo, por ser diferentes o por sus deformidades físicas; dichos sentimientos pueden estar atenuados en los niños con retraso mental asociado al síndrome. Otros factores que van a influir en las repercusiones psicológicas del síndrome son, indudablemente, el apoyo social y la actitud del entorno y de las figuras emocionalmente significativas para la persona.

En el área del lenguaje pueden observarse dificultades de articulación debido a la hipoplasia del tercio medio de la cara, sobre todo en palabras que terminan en consonante. El lenguaje expresivo es pobre aunque, por lo general, expresan emociones sin dificultad. Es frecuente detectar dificultades de atención significativas.

3. DIAGNÓSTICO Y EVALUACIÓN: POSIBILIDADES DE PREVENCIÓN, DETECCIÓN TEMPRANA, TÉCNICAS E INSTRUMENTOS

El diagnóstico del síndrome de Apert se establece ante una sospecha clínica y se confirma mediante el estudio genético de los pacientes, detectándose las mutaciones más típicas de dicha enfermedad, que son muy específicas, en el 98% de los casos.

4. PRONÓSTICO MÉDICO

4.1. Diagnóstico prenatal

El estudio prenatal se debe realizar en aquellas personas en las que exista un antecedente de la enfermedad o sospecha de la misma. Las ecografías realizadas durante el embarazo nos muestran signos inespecíficos que nos obligan a completar el estudio. Pueden aparecer: malformaciones de la bóveda craneal, ventriculomegalia cerebral, a expensas de los ventrículos laterales, sindactilia de las manos y pies y polihidramnios.

Por lo expuesto, el estudio molecular y genético se realiza habitualmente en el primer o segundo trimestre de la gestación mediante la obtención de muestras por amniocentesis o por biopsia de vellosidades coriónicas y procesándolas mediante técnicas moleculares de reacción en cadena de la polimerasa (PCR).

4.2. Estudio postnatal

El estudio postnatal definitivo también se basa en la detección de mutaciones específicas. Es necesaria la realización de radiografías de cráneo, manos y pies que muestren las afectaciones óseas. Aunque las malformaciones del sistema nervioso central no son muy frecuentes, es asimismo necesario realizar una resonancia magnética para descartarlas. Se realizarán también estudios auditivos y visuales además de un estrecho seguimiento.

5. TRATAMIENTO: BUENAS PRÁCTICAS

5.1. Ámbito médico

El manejo de las personas que padecen este síndrome se basa en la corrección de las malformaciones morfológicas y en el apoyo psicológico a los enfermos. La cirugía correctora se debe realizar lo más precozmente posible y por múltiples especialistas.

Los neurocirujanos se encargan de reconstruir la bóveda craneal, ya que disminuyendo la presión intracraneal se evita la hidrocefalia y se favorece el desarrollo normal de las estructuras cerebrales; también es posible aumentar el volumen de las cavidades orbitarias.

Los especialistas en cirugía maxilofacial se encargan de las malformaciones de la cara. Esta intervención consiste en la realización de un adelantamiento de la mitad de la cara hipoplásica, lo que supone una intervención muy importante. Habitualmente se realiza entre los 4 y 6 años de edad con el fin de evitar el impacto psicológico que suponen estas malformaciones durante la pubertad. La transformación de la cara requiere varias intervenciones por regiones y consisten en realizar osteotomías de corrección que incluyen el frontal y ambas mandíbulas. Otros especialistas, como odontólogos y ortodoncistas, también contribuyen a la reparación y reconstrucción de la zona oral.

Las sindactilias de manos y pies también precisan de una intervención quirúrgica, siendo esta realizada por los traumatólogos-ortopedas. La cirugía de la mano tiene como objetivo conseguir una correcta función de la misma. En un primer momento lo más importante es conseguir un espacio adecuado simulando la palma de la mano mediante una plastia en forma de "Z" y que el primer dedo realice correctamente el movimiento de oposición para que pueda agarrar objetos. Posteriormente se va remodelando la mano y separando los dedos. Las intervenciones comienzan sobre los 6 meses de edad y la reconstrucción total acaba hacia los tres años. El objetivo de la cirugía en los pies es similar que en la situación anterior, pretende conseguir un apoyo adecuado para evitar lesiones y dolores musculares por las malformaciones.

Además de las distintas cirugías, también necesitan controles temporales con:

- Odontólogo y Fonoaudiólogo o fonátrata.
- Oftalmólogo y Otorrinolaringólogo.
- Psicomotricista y terapeuta ocupacional, que le ayuden a potenciar el uso funcional de las manos, corregir la postura y la marcha, y a realizar actividades de equilibrio estático, etc.

Tabla 2. Controles médicos.

5.2. Ámbito psicopedagógico

Los programas de estimulación temprana, entrenamiento en habilidades sociales y de comunicación, seguimiento psicopedagógico y psicoterapia, resultan muy beneficiosos. Además, los procedimientos médicos dolorosos a los que tienen que someterse estos niños pueden acompañarse de intervenciones psicológicas que ya han demostrado su eficacia en el tratamiento del dolor pediátrico. El enfoque psicológico más utilizado para el tratamiento del dolor, el estrés y la ansiedad asociados a procedimientos médicos dolorosos, ha sido el cognitivo-conductual. Estas intervenciones psicológicas suelen estar compuestas por modelado filmado, respiración, imaginación, distracción, ensayo conductual, relajación y refuerzo contingente con la utilización de técnicas de afrontamiento.

Algunas sugerencias para mejorar el afrontamiento de procedimientos médicos dolorosos son:

En niños:

- Utilización del juego. El juego ayuda a los niños a expresar sentimientos y a trabajar aspectos que les preocupan. El juego médico es útil para que el niño exprese sus sentimientos y trabaje estos temas.
- Utilización de la imaginación y técnicas de relajación.
- Utilización de la distracción.
- Utilización de la respiración cuando esté más ansioso.
- Utilización de autoafirmaciones positivas. Pueden utilizarse con niños mayores guiándolos durante el procedimiento para que se diga frases relajantes así mismo, como por ejemplo: “esto me ayuda”, “esto acabará pronto”, etc.

Para padres y personal sanitario:

- Dar explicaciones que el niño pueda entender, bien verbalmente o con ayuda de un muñeco. Explicarles qué es lo que va a ocurrir de acuerdo con su nivel evolutivo.
- Individualizar la preparación del niño, en función de las necesidades específicas del mismo.
- Ser honestos. El engañar a un niño sobre un procedimiento médico hará que en el siguiente desconfíe y aumente su nivel de estrés.
- Aceptar el dolor y la ansiedad que experimenta el niño, facilitando recursos para un mejor afrontamiento.
- Premiar al niño con refuerzos verbales concretos, o pequeños premios materiales, por sus conductas positivas de cooperación durante el proceso.
- Nunca utilizar los procedimientos médicos como una amenaza.
- Dar algún tipo de control al niño, ya que la sensación de control reduce el dolor.

- Estimular la distracción durante las fases previas al procedimiento médico, sobre todo en el momento de espera.
- Estimular la relajación profunda en el niño en posibles momentos críticos.

5.2.1. Planificación y evaluación del programa educativo

• Diagnóstico

En los niños con síndrome de Apert se requiere, en primer lugar, identificar un posible retraso mental a través del diagnóstico con la menor demora posible. Este diagnóstico permitirá determinar la intensidad de los apoyos en función de su rendimiento en el área de las habilidades adaptativas. Una adecuada evaluación de estas habilidades requerirá numerosas observaciones en distintos contextos, un juicio clínico y un análisis de las intensidades iniciales de apoyos para una persona, así como una nueva evaluación transcurrido el tiempo.

Resulta esencial seguir las recomendaciones de la AAMR en cuanto a eliminar la utilización de etiquetas del nivel de severidad para determinar un emplazamiento educativo.

• Desarrollo de programas individualizados:

Más que “ajustar” al niño con síndrome de Apert a una escuela y un currículo, es deseable que el equipo PEI (Programa Educativo Individualizado):

- Recoja y analice los datos de evaluación (habilidades y limitaciones adaptativas, características y necesidades físicas, médicas y psicológicas; potencialidades y limitaciones ambientales);
- Traslade estos datos a un perfil de apoyos necesarios para compensar, mejorar o superar la ejecución del alumno en áreas específicas donde existan carencias;
- Desarrolle planes para determinar los servicios educativos que deberán proporcionarse al alumno así como otros apoyos que pudieran ser necesarios, implicando a otras instituciones si fuera necesario;
- Diseñe programas que incluyan al alumno, en el mayor grado posible, en actividades educativas, sociales y recreativas con otros niños, proporcionando los apoyos educativos que precise;

- Evalúe el progreso y realice mejoras en función de al menos una evaluación anual de los datos, así como un análisis de los apoyos que se están prestando, una evaluación del progreso del niño y del grado de satisfacción del alumno y de la familia.

Las manifestaciones clínicas del síndrome en cada alumno afectado serán factores de gran relevancia a la hora de definir los apoyos necesarios. Es esencial transmitir al entorno escolar del niño, sus compañeros y al centro escolar, actitudes de respeto y aceptación para mitigar en la mayor medida posible los sentimientos de rechazo y evitar que desarrolle una imagen corporal negativa.

• Definición de los apoyos necesarios:

El apoyo puede no ser necesario en todas las áreas de habilidades adaptativas, servicios físicos o psicológicos, o ser preciso en todos los entornos. Ya sabemos que los apoyos pueden ser limitados en el tiempo o continuados, por lo que habría que destacar la importancia de una evaluación periódica de los progresos y de los apoyos necesarios para irlos ajustando.

Los recursos de apoyo a la persona pueden proceder de cuatro fuentes diferentes:

- El propio niño: destrezas, elecciones, etc.
- Otras personas: familia, amigos, cuidadores, etc.
- Tecnología: ayudas técnicas.
- Servicios de habilitación.

Tabla 3. Apoyos.

Deben promoverse apoyos que procedan de la propia persona porque son más adaptativos y normalizados; para esto puede ser necesario realizar intervenciones dirigidas al entrenamiento en habilidades de automanejo, autocontrol y resolución de problemas. Los apoyos naturales son más eficaces y menos intrusivos y dependiendo del alumno y de las áreas de necesidades, los apoyos pueden ser continuados, a lo largo de los años escolares, o variar en intensidad y presencia. Si, en un

momento dado, los apoyos se reducen o eliminan por no ser necesarios, la escuela debe controlar los efectos de esta reducción en la vida diaria del alumno.

5.2.2. Ámbito social

“Es el sol de mis días, es muy cariñoso, se da con todos, es vergonzoso, alegre, divertido, inquieto, lleno de vida, me ha enseñado mucho desde que nació, ha cambiado mis valores y el valor de mi vida, me ha enseñado a ser fuerte, a no tener más miedos, él es todo para mí, es mi mejor compañero, juntos somos un equipo que estamos dispuestos a sobrellevar los momentos más difíciles, es un nene como cualquier otro, es todo amor y todo dulzura”. Madre de Matías (3).

Para los hijos pequeños los padres son la fuente de protección ante el dolor y el miedo, su mayor seguridad; son el espejo que muestra al niño o a la niña quién es.

A través del contacto físico, de la mirada, de la atención contingente a sus demandas aprenden que son importantes, que valen, aprenden las bases de su autoestima. El niño con síndrome de Apert es un niño físicamente diferente. El éxito de la integración social, con sus iguales de edad, va a depender en gran medida de la autoestima que ya posea el niño fruto de la interacción con sus padres, que comienza en la relación de apego. La seguridad que el niño ha introyectado desde las primeras interacciones con las figuras paternas mitiga las dificultades, o vivencias de rechazo, y dota al niño de estrategias de manejo de estas situaciones. Si los padres aceptan al niño él podrá aceptarse a sí mismo.

Reconocer los aspectos positivos de su hijo y transmitirlos utilizando el elogio, favorecerá su autoestima, pero hay que intentar evitar el elogio excesivo o ambivalente; *“Mi mamá dice que soy reinteligente, sensible, dulce, cariñoso, mimoso e hiperalegre”.* Guillermo (3).

- Escuchar activamente, aceptar los sentimientos negativos del hijo, utilizar la disciplina ante el castigo y facilitarle hacer las cosas bien (asegurarse de que las expectativas son ajustadas, planificar de antemano, ser claro, centrarse en lo positivo, ofrecer alternativas siempre que sea posible, y ofrecer recompensas).
- Favorecer la autonomía del niño proporcionando un equilibrio entre la oportunidad de explorar y la seguridad de su protección.

- Fomentar la confianza:

- Enseñar las habilidades necesarias para la independencia: Todo lo que aprenda aumentará su auto-eficacia. Por ejemplo: favorecer la autonomía en el colegio vistiéndole con ropa sencilla, (calzado con velcro, pantalones con goma, ropa sin cremalleras, etc.), para que pueda vestirse sólo; enseñarle a realizar tareas sencillas en casa, en la cocina, en su higiene, etc.
- Realizar un registro de su propia historia. Registrar los progresos en las distintas áreas y con estos datos recordarle cuánto más hábil, capaz, comprensivo, atrevido es en comparación con el año pasado (o el trimestre pasado). Así, tanto los padres como el hijo, aprenden a reconocer y confiar en sus capacidades. *“A pesar de tantos obstáculos, Moisés es una criatura muy picara, viva, curiosa, que se está desarrollando paso a paso. Cada conquista es una victoria celebrada con mucho amor y cariño.”*(3).
- Dar al niño responsabilidades en la familia. Aunque en principio resulte más costoso (en tiempo y paciencia), es importante que ellos tengan la experiencia de sentirse útiles, necesarios y valorados en sus esfuerzos.
- El autocuidado de los propios padres. *“Aprendimos a valorar lo que tenemos y lo que somos, y a darle importancia a las cosas que lo merecen”* (3).

Unos padres hiperestresados, autosacrificados y aislados, sin tiempo para sí mismos, suelen sufrir sentimientos de irritabilidad, tensión e incluso depresión. El cuidar de uno mismo le proporciona la capacidad de cuidar de otro. Una cena con su pareja, un paseo con los amigos, una hora de gimnasia, un tiempo para la lectura, permiten volver a las tareas paternas con más energía, paciencia e ilusión.

Una buena práctica social es favorecer la interacción en actividades sociales y lúdicas, evitando al máximo el aislamiento. Además, la relación con otras personas con síndrome de Apert resulta muy beneficiosa tanto para el afectado como para su familia; el contacto continuado con una asociación de familiares de afectados contribuye a mejorar el autoconcepto al encontrar personas con las que identificarse, que les entienden, que han pasado por experiencias muy similares; en definitiva, encontrar amigos.

“Ayudo a personas que tienen el mismo problema que yo, y siento que soy un ejemplo de vida para ellos. Aporto un granito de arena y me hace mucho bien; fue una emoción muy fuerte descubrir que había más personas como yo”. Stella, 53 años (3).

“Me dio mucha alegría conocer a otros chicos como yo con quienes hemos formado un grupo”. Lucas (3).

Favorecer entre todos la aceptación desde la sociedad a partir de la información y del respeto, no desde la compasión:

“Quisiera que hubiese más información de nuestro síndrome y que la gente sepa que solamente nuestra diferencia es física. Que aprendemos como cualquier otro chico y quisiéramos ir a una escuela de chicos comunes; que sentimos cuando nos discriminan al ir de paseo o vamos a la plaza; que nos gusta jugar como cualquier otro chico.” Lucas (3).

6. RECURSOS

6.1. Organizaciones

Asociación Nacional Síndrome de Apert (ANSA)
C/Santa Engracia, nº 65
28010 Madrid
Tel.: 914351650, 944423838
E-mail: apert@intercom.es, marian.s@terra.es
Web: <http://www.apert.telyse.net/>

Asociación Síndrome de Apert
C/Ortega y Gasset, nº 147 izq.
28006 Madrid
Tel.: 914351650, 619274992. Fax: 9444233838
E-mail: marian.s@terra.es

6.2. Bibliografía

Anderson J., Burns H.D., Enríquez-Harris P., Wilkie A.O.M., Heath J.K. (1998).

Apert syndrome mutations in fibroblast growth factor receptor 2 exhibit increased affinity for FGF ligand. *Hum Mol Genet*; 7; 1475- 1483.

Arroyo Carrera, M.L.; Martínez Frías, J.J.; Marco Pérez, L. Paisán Grisolia, A. Cárdenas Rodríguez, C. (1999). Síndrome de Apert: análisis clínico-epidemiológicos de una serie consecutiva de casos en España. *An Esp Pediatr*; 51: 667-672

Cohen M.M. Jr, Kreiborg S. (1993). An updated pediatric perspective on the Apert syndrome. *Am J Dis Child*; 147: 989-993.

Cohen M.M. Jr, Kreiborg S. Lammer E.J. y cols. (1997). Birth prevalence study of the Apert syndrome. *Am J Med Genet*; 72: 394-398.

Cohen M.M. Jr, Kreiborg S. (1993). Skeletal abnormalities in the Apert syndrome. *Am J Med Genet*; 47: 624-632.

Kaplan A.C. (1991). Clinical assesment and multispecialty management of Apert syndrome. *Clinics in Plastic surgery*.; 18(2): 217-225.

McKay, M., Fanning, P. (1987). Self-Esteem. New Harbinger Publications.

Moloney D.M., Slaney S.F., Oldridge M. y cols. (1996). Exclusive paternal origin of new mutations in Apert syndrome. *Nat Genet*; 13: 48-53. Revisión: síndrome de Apert: clínica, genética, biología molecular y tratamiento.

Salas Arrambide M. et alt. (2003) Intervenciones psicológicas eficaces para el afrontamiento de procedimientos médicos dolorosos en oncología pediátrica: revisión teórica. *An Pediatr*; 59 (1): 41-7

Verdugo M.A., Jenaro C. (1997). *Retraso Mental. Definición, clasificación y sistemas de apoyo*. Madrid: Alianza Psicología.

6.3. Páginas Web

<http://www.apert.com.ar> (Web argentina)

http://cisat.isciii.es/er/prg/er_bus2.asp?cod_enf=159

<http://www.apert.telyse.net/quees.htm>

7. FICHA RESUMEN

7.1. ¿Qué es el síndrome de Apert?

Descrito por el médico francés E. Apert, el síndrome de Apert es un defecto genético que se caracteriza por producir craneoestenosis, acompañada de hipoplasia del tercio medio de la cara (debido a un retraso en su crecimiento) y sindactilia en manos y pies (con distintas variantes). Las consecuencias de la hipoplasia del tercio medio de la cara son que da un aspecto de tener la cara hundida en el medio, dificultades respiratorias (por la nariz), de fonación, alteración o retraso en la erupción dentaria, mala oclusión de las mandíbulas superior e inferior, paladar ojival y macroglosia (lengua larga).

7.2. ¿A cuántas personas afecta?

Su incidencia en la población general puede oscilar entre 1 y 6 casos cada 100.000 nacimientos.

7.3. ¿Cómo se detecta?

No se conocen aún los motivos que generan las alteraciones que provocan el síndrome. El único rasgo en común (y no en todos los casos), es la avanzada edad de los padres; sobre todo del padre. Lo que sí se sabe es que se adquiere como consecuencia de la mutación del receptor del factor de crecimiento del fibroplastos 2 (FGFR2) ubicado en el cromosoma 10p.

El estudio molecular y genético se realiza habitualmente en el primer o segundo trimestre de la gestación, mediante la obtención de muestras por amniocentesis o por biopsia de vellosidades coriónicas, y procesándolas mediante técnicas moleculares de reacción en cadena de la polimerasa (PCR).

Una persona con el síndrome de Apert, al ser un gen del tipo autosómico dominante, tiene un 50 % de posibilidades de transmitirlo a sus hijos, pero un hijo que no ha sido afectado por el síndrome tiene las mismas posibilidades que cualquier otra persona en transmitirlo a su descendencia (1%).

7.4. Tratamiento

El tratamiento quirúrgico debe ser precoz, antes de los 6 meses de edad, y va dirigido a descomprimir el espacio intracraneal, mejorar la función respiratoria y

permitir el desarrollo normal de las distintas áreas cerebrales. El tratamiento quirúrgico debe orientarse también a mejorar, no sólo el aspecto físico del niño sino, además, las diversas alteraciones funcionales, sobre todo en cara y manos, aunque estas cirugías se realizan más tarde, alrededor de los 6 años. Además de la cirugía, la intervención en este síndrome debe ser multidisciplinar, incluyendo a especialistas de foniatría, oftalmología, odontología y otorrinolaringología así como terapeuta ocupacional y profesionales de la psicología y psicopedagogía. El trabajo de estos dos últimos profesionales debe servir de colaboración para la redacción y ejecución de un programa educativo individualizado y atender a las necesidades emocionales, de autonomía y de apoyo de la familia.

7.5. ¿Cómo es el futuro de estas personas?

La severidad de las manifestaciones clínicas del síndrome y el progreso de la cirugía y los tratamientos médicos, van a determinar en gran medida el potencial de salud y la calidad de vida de la persona afectada por este síndrome. Partiendo de esta realidad, el desarrollo de las capacidades de estas personas va a estar relacionado con su crecimiento individual y su integración social. Por esta razón, es muy importante realizar un gran esfuerzo en buscar los medios de promover dichos aspectos.

CAPÍTULO XI

SÍNDROME DE WILLIAMS

NATALIA GONZÁLEZ FERNÁNDEZ* Y MARCO UYAGUARI QUEZADA**
**Facultad de Educación de la Universidad de Cantabria.*
***Servicio de Pediatría del Hospital Universitario Marqués de Valdecilla*

1. DESCRIPCIÓN DEL SÍNDROME

1.1. Historia, etiología, tipología e incidencia

En 1961 el cardiólogo neocelandés Joseph Williams, describió por primera vez un grupo de pacientes pediátricos que compartían determinadas características clínicas, entre las que destacaban unos rasgos faciales particulares, enfermedad cardiovascular y un perfil cognitivo específico. Otras características clínicas significativas incluyen hipercalcemia, retraso mental, personalidad gregaria, y crecimiento deficiente.

Actualmente se sabe que la mayoría de los individuos con diagnóstico clínico de Síndrome de Williams (SW) tienen una delección de genes contiguos en una

localización específica de la región cromosómica 7q11.23, que incluye la delección de un alelo del gen denominado elastina, que está implicado en los problemas vasculares. Esta región contiene al menos 15 genes conocidos, pero el único que se ha relacionado definitivamente con las características clínicas del síndrome de Williams es el locus elastina. La monosomía funcional de elastina es la causante de la estenosis aórtica supra valvular y probablemente esté implicada en otras características clínicas del síndrome como la estenosis de la arteria renal, hipertensión arterial, voz ronca, genitales pequeños, envejecimiento prematuro de la piel, y quizá alguna de las características faciales. Sin embargo, individuos diagnosticados de estenosis aórtica supra valvular aislada debido a mutaciones o pequeñas delecciones en el gen elastina, no tienen características faciales, hipercalcemia ni retraso mental propio del síndrome de Williams. Basándose en estas observaciones, el síndrome de Williams se considera un verdadero síndrome de genes contiguos, con otros genes adyacentes implicados probablemente en el desarrollo total del fenotipo. Los síndromes de genes contiguos fueron descritos antes del descubrimiento de su etiología cromosómica, las anomalías citogenéticas a veces solamente son detectables con análisis cromosómicos de alta resolución, y no todos los pacientes tienen anomalías citogenéticas visibles, pero pueden tener delecciones submicroscópicas detectables con métodos moleculares, se piensa que están involucrados múltiples loci no relacionados pero físicamente cercanos a la región crítica implicada.

Este raro desorden genético tiene una prevalencia aproximada de 1/20.000 en la población general, sin diferencia entre sexos, grupos étnicos ni país de origen.

2. CARACTERÍSTICAS BIOMÉDICAS, PSICOLÓGICAS, CONDUCTUALES Y SOCIALES

2.1. Características biomédicas

Los niños con síndrome de Williams son a menudo postérminos y pequeños para la edad gestacional, es frecuente el retraso de crecimiento intrauterino que posteriormente se continúa con fallo del crecimiento asociado a dificultades para la alimentación, reflujo gastroesofágico, dificultad para succionar, problemas para deglutir y vómitos. Se han descrito episodios de llanto prolongado catalogados como cólicos del lactante más allá del periodo habitual pudiendo estar relacionados con reflujo gastroesofágico, estreñimiento crónico e hipercalcemia idiopática.

Otras características de los primeros años de vida incluyen estrabismo, otitis media crónica, prolapso rectal, hernia inguinal y problemas cardiovasculares. En la infancia es común la estenosis pulmonar periférica que tiende a mejorar con el tiempo, al contrario de lo que sucede con la estenosis aórtica supra valvular.

El síndrome de Williams es un trastorno multisistémico. Los problemas cardiovasculares pueden afectar a cualquier arteria. La afectación más común es la estenosis aórtica supra valvular, que puede manifestarse con diferentes grados de severidad, desde una estenosis leve hasta una verdadera hipoplasia aórtica difusa, que puede conducir finalmente a insuficiencia cardíaca. Algunos casos de muerte súbita descritos en el síndrome de Williams, podrían explicarse por afectación de las arterias coronarias. La estenosis de la arteria renal puede explicar la hipertensión arterial de algunos adolescentes y adultos. La presencia de dolor abdominal en ocasiones puede estar relacionada con estenosis de las arterias mesentéricas. En adultos se han descrito prolapso valvular mitral e insuficiencia aórtica.

Existen problemas en la transición de la alimentación con leche materna o fórmula a comida sólida. Pueden presentar anomalías dentarias como microdontia, hipoplasia de esmalte y maloclusión. Una característica común en niños y adultos es el dolor abdominal crónico, como posibles causas se incluyen RGE, hernia hiatal, enfermedad ulcero-péptica, colelitiasis, diverticulitis, enfermedad isquémica intestinal, estreñimiento crónico y somatización por ansiedad. En los niños es frecuente la enuresis. Se han descrito anomalías estructurales del tracto urinario hasta en un 20 % de pacientes, nefrocalcinosis hasta en un 5%, estenosis de la arteria renal en un 50% e infección crónica del tracto urinario en un 30% de adultos. Son frecuentes los divertículos vesicales.

La laxitud articular de los niños pequeños lleva al desarrollo de posturas compensatorias anómalas para conseguir estabilidad. Niños más grandes y adultos con síndrome de Williams, tienen típicamente hipertonía e hiperactividad de los reflejos tendinosos profundos. Puede producirse una hipertonía gradual de las cuerdas tendinosas del talón que provocan una marcha rígida y torpe, con alteraciones en la columna vertebral en la adolescencia.

2.2. Características psicológicas

2.2.1. Características psicomotoras

Los niños con síndrome de Williams, por lo general comienzan a caminar más tarde de lo que normalmente se espera. Esto se debe a una combinación de problemas de coordinación, equilibrio y fuerza que afectan al sistema muscular y esquelético (laxitud o contracturas articulares, alteraciones de la columna, bajo

tono muscular), el aparato digestivo (estreñimiento crónico, hernias inguinales), al sistema urinario (incontinencia, enuresis) a los ojos (estrabismo, iris estrechados, miopía) y a la motricidad fina (dificultades que surgen a una edad muy temprana).

2.2.2. Características cognitivas

Presentan un retraso mental variable, de leve a moderado, con un CI medio de 60-70 (se considera normalidad por encima de 80). Existe una asimetría mental que se manifiesta en déficits en áreas como la psicomotricidad y la integración visual motora, mientras que en otras facetas están casi preservadas, como el lenguaje, o incluso, más desarrolladas, como es el caso del sentido de la musicalidad.

2.2.3. Lenguaje y habla

Los niños con el síndrome de Williams usualmente son muy sociales y comunicativos de una forma no verbal desde los primeros años de vida. Usan expresiones faciales, contacto visual y eventualmente gestos para comunicarse.

Comienzan a hablar más tarde de lo que normalmente se espera. Hay una gran variedad en el curso del desarrollo temprano del lenguaje pero, por lo general, alrededor de los 18 meses de edad. Muchos niños comienzan a hablar con oraciones completas aproximadamente a los 3 años y alrededor de los 4 ó 5 años, el lenguaje se convierte en un modo de sentirse fuertes.

Características del lenguaje

- Retraso variable en su adquisición.
- Tendencia a la verborrea.
- Comprensión inferior a la expresión.
- Vocabulario amplio y bien contextualizado.
- Frases gramaticalmente correctas, con utilización de estructuras complejas.
- Abundancia de frases hechas y expresiones rebuscadas.

- Temas restringidos y a menudo repetitivos.
- Baja noción de economía de información en el mensaje.

Tabla 1. Resumen de las características del lenguaje.

2.2.4. Características conductuales

La gran mayoría se caracteriza por una buena conducta social. En algunos casos puede ocasionalmente darse crisis de angustia agudas. Son extremadamente corteses y educados. Por lo general no sienten temor hacia las personas extrañas, confían en ellas y muestran mayor interés por relacionarse con adultos que con personas de su misma edad. Suelen tener miedo a los sonidos altos o al contacto físico y una afinidad por la música.

2.2.5. Personalidad

La mayoría de las personas con SW tienen una personalidad ansiosa, con preocupaciones excesivas por temas recurrentes. Son muy acogedores y sensibles a los sentimientos ajenos, muy empáticos. Tienden a explorar sin medir las consecuencias de sus acciones.

Cuando llegan a la adultez, pueden reprimirse bastante. Es probable que las niñas adolescentes pasen por una etapa depresiva pues empiezan a sentirse solas, de repente son discriminadas, se frustran por no conseguir pareja fácilmente... Es necesario ayudarles a hacer frente a todos los impedimentos y dificultades que nuestra sociedad revierte sobre las personas consideradas como diferentes.

2.2.6. Características del aprendizaje

La mayoría de los niños con el síndrome tienen algunas dificultades de aprendizaje, pero aparecen con un amplio rango de severidad.

Los niños con SW tienden a mostrar variedad en el nivel de sus habilidades según las estadísticas. Suelen tener áreas relativamente predecibles de puntos fuertes y puntos débiles, aunque hay excepciones. Por ejemplo, no sería extraño para un niño de 6 años con el síndrome tener un vocabulario y un fondo de infor-

mación comparable a los de un niño normal de esa edad, mientras que en sus habilidades para la lectura y la matemática se sitúa en un nivel de 3 años. Por esto, establecer el nivel de inteligencia y determinar la ubicación óptima en la clase son procesos desafiantes.

2.2.6.1. Puntos fuertes del aprendizaje

- *Vocabulario expresivo.* Es el área en el que obtienen puntuaciones más altas en las pruebas acordes a su edad. Es común que los niños con SW empleen palabras y frases inusuales en sus mensajes debido a una combinación de memoria auditiva excelente y dificultades en el procesamiento del lenguaje. El resultado, es un lenguaje codificado "a pedazos". Es importante no esperar que todas las áreas del funcionamiento del niño estén al nivel de su vocabulario.
- *Memoria a largo plazo.* Una vez que los niños con SW han obtenido una información, tienden a retenerla con mucha precisión -esto es aplicable tanto al material académico como a eventos, nombres, etc.-, aunque puede resultar difícil iniciar la enseñanza de materiales nuevos, vale la pena el esfuerzo ya que lo que aprenden por lo general es retenido.
- *Hiperacusis / audición sensible.* La sensibilidad auditiva encontrada en muchos niños con SW puede ser enfatizada en el desarrollo de la lectura. Diferentes enfoques fonéticos en la lectura a menudo le ayudan mucho ya que es capaz de escuchar los sonidos de las letras y usarlos para desarrollar la habilidad de encontrar palabras.
- *Habilidad para conseguir información de cuadros tales como fotos, ilustraciones, videos, etc.* Estos medios deben ser utilizados extensivamente como apoyos a la enseñanza verbal. Los niños con este síndrome a menudo son particularmente motivados a trabajar con material orientado a los dibujos.
- *Habilidad para aprender a través de experiencias reales.* Un enfoque en el hacer (no sólo ver o escuchar) puede ayudar a estos niños a prolongar la atención.
- *Habilidad musical.* Una habilidad musical extraordinaria parece ser más común en niños con SW que en otros niños. El amor y sensibilidad por la

música es bastante común en estos niños. Utilizar canciones e instrumentos musicales puede ser ideal para experiencias sociales, tiempo libre, etc. Y puede ser incorporado en el programa de matemáticas y lenguaje.

- *Memoria auditiva de corto y largo alcance.* Este es un punto fuerte útil para enfatizar la enseñanza de la lectoescritura. Por ejemplo, los niños preescolares a menudo pueden memorizar canciones y libros de cuentos y comienzan a seguir el texto, mucho antes de estar preparados para leer.
- *Interés y alta conciencia en cuanto a las emociones de otros.* Los niños con SW a menudo son altamente empáticos. Por ejemplo, pueden notar cambios leves en el humor de un adulto, o derramar lágrimas de compasión cuando otro niño es reprendido.
- *Habilidad para iniciar conversación / interacción social.* Una fuerte motivación para interactuar socialmente puede ser útil en la enseñanza-aprendizaje. Por ejemplo, los niños pueden ser agrupados por pares para trabajar juntos en proyectos.

2.2.6.2. Puntos débiles del aprendizaje

- *Tareas que requieren habilidades finas de integración, motoras o visuales,* incluyendo: tareas con lápiz y papel, especialmente escritura y dibujo; aprender a atarse los cordones; contar objetos dibujados en un papel, etc.

Estrategias de Enseñanza:

- Uso de ordenador. Se debería incluir el uso del ordenador en los programas de aprendizaje como herramienta, no recompensa.
- Minimizar las demandas de lápiz y papel y de trazos. Por ejemplo, si escribir el nombre es difícil, permitir el uso de un sello con su nombre o escribir sólo la primera letra.
- Utilizar objetos reales para contar al enseñar matemáticas, en vez de objetos dibujados en un papel.
- Animar a los padres a adaptar la vestimenta para fomentar la independencia. Por ejemplo: utilizar zapatillas o pantalones con velcro.

- *Tareas que requieren análisis de espacio*, incluyendo: aprender a distinguir letras, especialmente aquéllas que también se escriben al revés. Por ejemplo: distinguir la 'b' de la 'd', la 'p' de la 'q', etc., aprender a distinguir 'derecha de izquierda', aprender a decir la hora en un reloj circular, Orientarse en una página llena de símbolos, etc.

Estrategias de Enseñanza:

- Simplificar la cantidad de material presentado en una hoja de ejercicios (uno o dos problemas o palabras por hoja).
- Enseñar a leer, haciendo uso de habilidades de memoria auditiva y de la habilidad para aprender por medio de dibujos o fotos. Por ejemplo:
 - Usar tarjetas con dibujos con rótulos de palabras para juegos tales como la lotería para animar el aprendizaje de palabras por medio de la visión.
 - Enseñar palabras de vista de alta motivación antes de que el niño sepa todas las letras.
 - Animar al niño a memorizar títulos y cuentos siguiendo el texto.
- *Encontrar palabras*. En algunos niños esto se hace más aparente en situaciones de estrés. Por ejemplo, al hacerles una pregunta que sólo tiene una respuesta correcta. Para otros esto también representa un problema en su hablar espontáneo. Muchos niños desarrollan la estrategia de 'circumlocución' o hablar alrededor de la palabra.

Estrategias de Enseñanza:

- Trabajar de cerca con el terapeuta en el lenguaje en lo relacionado a estrategias útiles para usar / enseñar.
- Indicaciones fonéticas (mostrando al niño el primer sonido de la palabra buscada).
- Animar al niño a gesticular, a darse auto-indicaciones (ej.: "¿Qué hice con eso? ¿Cómo lo utilicé?").

- Animar al niño a usar la visualización para darse auto-indicaciones (ej.: ¿qué apariencia tenía?")

- *Aprendizaje de algunas habilidades matemáticas*, incluyendo monedas / dinero / conceptos de tiempo, y trabajar con columnas de números.

Estrategias de Enseñanza:

- Adaptar materiales: relojes digitales, uso de la calculadora, etc.
- Enseñar conceptos de tiempo en forma personalizada. Por ejemplo: usar calendarios de pared para indicar horarios diarios, semanales y mensuales. Animar al niño a utilizar una agenda, etc.
- Ser flexible en el programa, evitando un diseño preestablecido rígido en el mismo.

3. DIAGNÓSTICO Y EVALUACIÓN: POSIBILIDADES DE PREVENCIÓN, DETECCIÓN TEMPRANA, TÉCNICAS E INSTRUMENTOS

El diagnóstico de síndrome de Williams generalmente se realiza en dos partes, una primera basada en una variedad de características clínicas y una segunda que consiste en un test de confirmación genética con el fin de identificar la delección en la región específica implicada.

El fenotipo del síndrome de Williams es variable, no hay signos patognomónicos, se puede sospechar cuando se encuentran las siguientes características:

- **Enfermedad cardiovascular:** La estenosis aórtica supravalvular es el hallazgo clínico más significativo, se encuentra hasta en un 75% de pacientes, sin embargo puede encontrarse estenosis en cualquier arteria del organismo.
- **Facies característica:** Frente amplia, estrechez bitemporal, nariz corta con su punta dirigida hacia arriba, filtrum largo, labios gruesos, boca ancha, maloclusión dentaria, mandíbula pequeña, pabellones auriculares prominentes. También pueden estar presentes un patrón estrellado en el iris y estrabismo.

- **Alteraciones del tejido conectivo:** Explican la presencia de voz ronca, hernias inguinales y umbilicales, divertículos intestinales y vesicales, prolapso rectal, limitación o laxitud articular y piel laxa.
- **Diferentes grados de retraso mental.**
- **Perfil cognitivo característico:** Se ha descrito un fenotipo de comportamiento específico consistente en múltiples discapacidades motoras que interfieren con la fuerza, el equilibrio, la coordinación y la planificación motora, disfunción de la integración sensitiva relacionada con hipersensibilidad al sonido, hiperactividad, retraso en el desarrollo de las capacidades expresivas y receptoras del lenguaje con una adquisición normal para la edad de la gramática y la articulación, mejor capacidad de lectura matemática.
- **Personalidad gregaria, ansiedad generalizada y trastornos por déficit de atención.**
- **Alteraciones endocrinológicas:** Hipercalcemia idiopática, hipercalciuria, pubertad temprana y retraso de crecimiento en la infancia.

Tabla 2. Signos de alerta.

3.1. Diagnóstico genético

La deleción en el cromosoma 7q11.23 no se detecta fiablemente usando análisis cromosómicos rutinarios. Con una muestra de sangre del paciente en estudio, se utiliza una técnica de análisis cromosómico especializado conocida como Hibridación in situ fluorescente (FISH). Se utilizan sondas de ADN marcado que se detectan bajo la luz fluorescente. Si una persona tiene 2 copias del gen elastina, una en cada cromosoma 7, probablemente no tenga el síndrome de Williams. El diagnóstico se puede confirmar si el paciente tiene solamente una copia. La gran mayoría (99%) de las personas con características clínicas típicas de síndrome de Williams tienen una deleción en el gen Elastina.

3.2. Diagnóstico diferencial

El síndrome de Williams se debe diferenciar de otros síndromes que se mani-

fiesten con retraso del desarrollo, estatura corta, facies característica y enfermedad cardíaca congénita. Se debe evaluar adecuadamente a las personas diagnosticadas de estenosis aórtica supravalvular, para descartar la posibilidad de un síndrome de Williams o una estenosis aórtica supravalvular autosómica dominante.

Cuando se realiza el diagnóstico de síndrome de Williams, se recomienda una serie de evaluaciones con el fin de conseguir un manejo clínico adecuado. Entre estas exploraciones se incluyen:

1. Exploración física y neurológica completas.
2. Registrar parámetros de crecimiento en gráficas adaptadas al Síndrome de Williams.
3. Evaluación cardiológica, tanto clínica como con pruebas de imagen (ecocardiograma, flujo doppler).
4. Evaluación nefrourológica, que incluya ecografía vesical y renal, pruebas de función renal y análisis urinario.
5. Determinación de los niveles de calcio tanto sanguíneo como urinario.
6. Pruebas de función tiroidea.
7. Evaluación oftalmológica
8. Evaluación y consejo genético.
9. Evaluación multidisciplinaria del desarrollo.

4. PRONÓSTICO MÉDICO Y PSICOPEDAGÓGICO

Desde el punto de vista médico no existe un tratamiento de curación específico para el síndrome de Williams. Será preciso someter al niño/a a tratamiento de Atención Temprana con programas de educación especial individualizados, terapia de lenguaje y terapia ocupacional.

5. TRATAMIENTO: BUENAS PRÁCTICAS

5.1. Ámbito médico

El enfoque terapéutico debe ser multidisciplinario dada la variedad de sintomatología que incluye este síndrome.

El desarrollo de la *discapacidad* se debe abordar con programas de intervención temprana, educación especial y formación profesional.

El *sistema cardiovascular* requiere seguimiento de por vida. En algún momento evolutivo de la enfermedad puede requerirse el tratamiento quirúrgico de la estenosis aórtica supravalvular y de la estenosis de la arteria renal. Previo a las intervenciones es importante la valoración anestésica dadas las complicaciones relacionadas con este procedimiento descritas en algunos casos. Es recomendable controlar la tensión arterial al menos una vez al año en ambas extremidades, la hipertensión arterial generalmente se controla con tratamiento farmacológico. En los adultos se debe evaluar la presencia de prolapso mitral, insuficiencia aórtica y estenosis arteriales de cualquier localización.

La *hipercalcemia* puede estar presente en cualquier edad y parece estar relacionada con síntomas como los vómitos, la irritabilidad, estreñimiento y calambres musculares. Se debe medir el calcio sérico y urinario periódicamente de manera rutinaria, y especialmente cuando no se lleva un control estricto de la ingesta dietética de este mineral o cuando se utilizan suplementos vitamínicos que contengan vitamina D. Algunos casos de hipercalcemia refractaria pueden responder a corticoides orales. Aquellos casos con presencia de *nefrocalcinosis* o niveles persistentes de *hipercalcemia* y/o *hipercalciuria* deben ser valorados por un nefrólogo.

El tratamiento de la *hipermetropía* y el *estrabismo* debe ser evaluado por un oftalmólogo. La otitis media recurrente puede requerir drenaje con tubos de *timpanotomía*. Se debe realizar pruebas encaminadas a descartar problemas auditivos. Los *problemas dentarios* como la maloclusión requieren tratamiento especializado y es importante la atención dental rutinaria.

5.2. Ámbito psicopedagógico

Podemos pensar en ocasiones, que los niños con SW son atractivos pues muchas de las características asociadas son más bien deseables (ojos brillantes, sonrisa muy amplia y simpática, modo entusiasta, socialmente dados y conversadores, fuerte sensibilidad hacia los sentimientos de otros, nariz respingada en forma simpática, excelente memoria en cuanto a la gente conocida recientemente o tiempo atrás, muy expresivos de sus propias emociones, especialmente de su alegría y entusiasmo). Es importante tener en cuenta que éstas en realidad son características 'reales' del niño y no solamente del síndrome. Es decir, es impor-

tante poner énfasis y disfrutar el atractivo real y carismático de muchos niños con SW y no categorizar estos comportamientos como simples "Williamismos".

Problema	Pruebas complementarias
<ul style="list-style-type: none"> • Dificultad para modular emociones <p>(Extremo entusiasmo cuando están contentos, lágrimas en respuesta a alguna situación leve aparentemente, terror como respuesta a eventos aparentemente no muy temibles, etc).</p>	<ul style="list-style-type: none"> - Decidir cuándo esto es un problema. Por ejemplo, expresar una alegría entusiasta puede ser benéfico para la motivación de toda la clase, mientras que lágrimas frecuentes y un alto grado de ansiedad resultan problemáticos tanto para el niño con el síndrome como para los otros niños Niveles séricos de IGF-1 e IGFBP-3. - Ayudar al niño cada vez más a desarrollar controles internos efectivos para regular emociones mientras se adapta al ambiente para minimizar situaciones de extrema ansiedad y frustración. Por Ejemplo, anticipar el crecimiento de la frustración. Ayudar al niño a exteriorizar la situación frustrante y encontrar una actividad diferente antes de que la frustración aumente, minimizar los cambios inesperados en horarios, etc.
<ul style="list-style-type: none"> • Hipogonadismo 	<ul style="list-style-type: none"> - Niveles séricos de testosterona en niños. - Niveles séricos de estrógenos en niñas. - Respuesta de LH / FSH.

• Osteoporosis	- Densitometría.
• Trastornos respiratorios de sueño	- Estudio del sueño: monitorización de parámetros cardiorrespiratorios.

Tabla 3. Estrategias de intervención psicopedagógicas.

Algunas características de comportamiento asociadas con el SW pueden implicar desafíos en el ámbito educativo. Existen algunas estrategias efectivas para minimizar estas dificultades.

Característica	Sugerencia de intervención
<p>• Alta sensibilidad para los sonidos (hiperacusis).</p> <p>Esta característica en combinación con la tendencia a la ansiedad a veces causa problemas de comportamiento durante actividades que implican ruidos como aspiradoras, ventiladores de techo, sistemas de calefacción, timbres de recreo, etc. Algunos niños se distraen, se excitan demasiado o muestran temor ante estos eventos.</p>	<ul style="list-style-type: none"> - Proveer advertencia justo antes de que se produzcan ruidos predecibles, cuando sea posible, como por ejemplo, el timbre del recreo. - Permitir al niño visualizar y posiblemente iniciar la fuente de ruidos molestos, por ejemplo, prender o apagar el ventilador, ver cómo se toca el timbre del recreo, etc. - Grabar cassettes de sonidos y animar al niño a experimentar con la grabación (escucharla más fuerte, más despacio, etc.)
<p>• Perseverancia en ciertos temas favoritos de conversación.</p> <p>Algunos niños con el SW tienen temas favoritos de los cuales quie-</p>	<ul style="list-style-type: none"> - Incluir la enseñanza de habilidades sociales como parte del programa. Utilizar actuaciones, debates y experiencias en grupos pequeños para enseñar temas alternativos

<p>ren hablar más tiempo de lo socialmente admitido. A veces estos temas favoritos - camiones de bomberos, trenes, máquinas de cortar el césped, temas de fisonomía humana, de suspense, etc.- los ponen ansiosos. Otros temas favoritos son simplemente áreas en las cuales el niño se siente cómodo y puede estar apoyándose en ese tema para asegurarse de que será un participante competente en la conversación.</p>	<p>apropiados y así expandir el repertorio de conversación del niño.</p> <ul style="list-style-type: none"> - Cuando el tema favorito incluye repetidamente hacer la misma pregunta (ejemplo: qué día vamos al monte), primero responder suficientemente para asegurarse que el niño ha aprendido la información que ha pedido (puede probar preguntando al niño la misma pregunta). Luego ignorar las repeticiones subsiguientes mientras que se ofrecen otros temas y actividades. Evitar el debate sobre si el tema continuará o no siendo tratado, ya que esto prolonga la perseverancia. - Proveer algún tiempo para el debate del tema favorito del niño. - Hacer énfasis en el interés favorito como parte del programa. El niño enfocará su tema favorito basado en un programa de educación planeado con un mayor nivel de motivación.
<p>• Ansiedad ante cambios inesperados de rutina u horarios.</p>	<ul style="list-style-type: none"> - Proveer un horario rutina predecible con advertencias específicas marcando las transiciones diarias. - Minimizar los cambios inesperados. - Para niños de edad preescolar: usar horarios con dibujos para las rutinas diarias y calendarios de pared

	<p>con grandes cuadros en los cuales los eventos especiales son marcados.</p> <ul style="list-style-type: none"> - Para niños mayores: usar relojes digitales y agendas. - Evaluar situaciones que puedan estar haciendo al niño susceptible a sentir ansiedad o perder control ante los cambios. - Poner énfasis en la orientación del niño a un horario predecible para trabajar en actividades menos deseables pero necesarias en momentos predecibles.
<ul style="list-style-type: none"> • Hamacarse, morderse las uñas o pellizcarse la piel. <p>Generalmente estos comportamientos son bastante leves y pueden no presentar un problema. Muchos de estos comportamientos pueden simplemente estar fuera de la capacidad del niño para ejercer control consistentemente. Por lo tanto, no se debe insistir demasiado en ellos o recordar al niño continuamente que no debe practicar ese comportamiento.</p>	<ul style="list-style-type: none"> - Ignorar estos comportamientos cuando sea posible al mismo tiempo que se trata de reducir el estrés ambiental. Esto usualmente es suficiente para reducirlos. - Si el comportamiento molesta al niño o a otros niños, a veces puede ayudar recordatorios ocasionales en conjunto con técnicas de comportamiento.

Tabla 4. Otras sugerencias de intervención.

Otras sugerencias de intervención:

- Realizar test regulares de inteligencia.

Los tests regulares pueden ser de mucha ayuda para obtener información en cuanto a áreas fuertes en el aprendizaje y debilidades en niños con el síndrome. Sin embargo, la correcta interpretación de los resultados es importante. Si el niño muestra una variedad significativa en el nivel de su ejecución, no tiene sentido 'promediar' estos distintos niveles para obtener una medida de inteligencia. Es más significativo discutir el nivel de ejecución del niño en áreas específicas y planear un plan de educación de acuerdo a estos distintos niveles.

Integración del niño en el aula. ¿Deberían los niños con SW estar en clases ordinarias?

Hay una gran variedad de situaciones escolares en niños con SW. Las situaciones particulares dependen tanto de sus necesidades como del apoyo que el sistema de la escuela está en condiciones de dar tanto en ambientes especializados como en los ordinarios. La adaptación y el apoyo del programa son altamente recomendables.

Los niños con problemas más severos de aprendizaje o de comportamiento, que están en sistemas escolares con poco apoyo a menudo se benefician si se los ubica en clases con una orientación más especializada. Estas pueden ser clases para niños con discapacidades en el aprendizaje, o para niños con retraso mental, dependiendo de las necesidades educacionales de los niños. Se recomienda que el niño con SW no sea asista a clases para niños con problemas de comportamiento, ya que sus problemas de comportamiento y sus necesidades de apoyo son muy diferentes a las de niños que típicamente se encuentran en este tipo de aulas.

6. RECURSOS

6.1. Bibliografía

Bayés, M. y Pérez Jurado L. A. (2003). *Williams-Beuren Syndrome*. En *Genetics of Neurobehavioral Disorders*, Gene Fisch Editor. Humana Press, Totowa: New Jersey (USA), pp. 202-236.

Lenhoff H. (1988). *Síndrome de Williams*. Investigación y Ciencia.

Pérez Jurado L. A. (1997). El Síndrome de Williams, del fenotipo al genotipo. *An Esp Pediatr* 47:212-218.

Revistas de la Asociación Nacional de Síndrome de Williams. Nº 1 a 6. Años 1998 - 2003

6.2. Páginas Web

<http://lingua.fil.ub.es/-hilfery/asw.html>

<http://welcome.to/asw>

<http://www.completo.org/sindromediwilliams>

<http://www.williams-syndrome.org>

<http://www.wsf.org>

<http://www.upf.es/cexs/genética>

<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/OMIM>

<http://www.bcn.es/imd>

6.3. Asociaciones

Asociación síndrome de Williams. Madrid
Avda. Doctor García Tapia, 208. Local 1
28030 MADRID
Tel.: 91 413 62 27. Fax.: 91 510 22 61
E-mail: asociacionsindromewilliams@eresmas.com

Asociación Síndrome de Williams. Barcelona
C/ Londres, 96, ppal. 1ª
08036 Barcelona
Tlf.: 93 414 39 68 Fax.: 93 202 07 40

Asociación Síndrome de Williams. Valencia
C/ Enrique Ginesta, 1-5
46020 Valencia
Tel.: 96 36 28 95

Fundación 1000 para la Investigación de los Defectos Congénitos
C/ Serrano, 140
28006 MADRID
Tel.: 91 394 15 87. Fax: 91 394 15 92
Web: <http://www.fundacion1000.es>

Federación Española de Asociaciones de Enfermedades Raras (FEDER)
C/ Enrique Marco Dorta, 6 Local
41018 Sevilla
Tel.: 902 18 17 25. Fax.: 954 98 98 93
E-mail: f.e.d.e.r@teleline.es

European Organization for Rare Disorders (EURORDIS)
Plateforme Maladies Rares - 102, Rue Didot
75014 Paris (France)
Tel.: 0033156535215. Fax: 0033156535215
E-mail: eurordis@eurordis.org
Web: <http://www.eurordis.org>

7. FICHA RESUMEN

7.1. ¿Qué es el síndrome de Williams?

El síndrome de Williams, es un trastorno del desarrollo, de tipo genético que se debe a una delección -pérdida de parte del ADN- en el cromosoma 7, dentro de la banda cromosómica 7q11.23, que se denomina submicroscópica porque no se aprecia bien cuando se visualiza al microscopio. Ocurre esporádicamente. Es decir, no se hereda. No es causado por ningún factor médico, ambiental o psico-social, sino que ocurre por casualidad.

7.2. ¿Cómo se detecta?

Por una serie de rasgos faciales típicos -una tetrada- que pueden no ser evidentes hasta los 2-3 años: frente estrecha, un aumento del tejido alrededor de los ojos, nariz corta y antevertida, filtro largo y liso, mejillas protuyentes y caídas con región malar poco desarrollada, mandíbula pequeña, labios gruesos y moloclusión dental, retraso mental, hipercalcemia en la infancia -alto nivel de calcio en sangre- y estenosis aórtica supraválvular -un estrechamiento de la arteria principal inmediatamente al salir del corazón.

7.3. ¿A cuántas personas afecta?

El Síndrome de Williams ocurre en 1 de cada 20.000 recién nacidos.

7.4. ¿Dónde me puedo informar?

Asociación Síndrome de Williams. Madrid
Avda. Doctor García Tapia, 208, Local 1
28030 Madrid
Tel.: 91 413 62 27. Fax.: 91 510 22 61
E-mail: asociacionsindromewilliams@eresmas.com

7.5. ¿Cómo es el futuro de estas personas?

No existe tratamiento curativo conocido, pero es muy importante someter al niño/a a tratamiento de apoyo precoz con programas de educación especial individualizados, terapia de lenguaje y terapia ocupacional.

CAPÍTULO XII

ESCLEROSIS TUBEROSA

M^a DEL CARMEN SÁINZ HERNÁNDEZ* Y HORTENSIA VALLVERDÚ
TORÓN**

**Facultad de Educación de la Universidad de Cantabria*

***Servicio de Pediatría del Hospital Universitario Marqués de Valdecilla*

1. DESCRIPCIÓN DEL SÍNDROME

1.1. Historia y etiología

La esclerosis tuberosa (ET) es una enfermedad de origen genético consistente en el crecimiento de tumores benignos (hamartomas), y malformaciones en uno o varios órganos: piel, cerebro, riñones, corazón, ojos, pulmones, dientes, etc.

En la mayor parte de los casos, la enfermedad afecta sólo a algunos de esos órganos, pero la afectación es muy variable, desde únicamente pequeñas alteraciones cutáneas hasta retraso mental importante y problemas en múltiples órganos (este fenómeno se denomina “expresividad variable”).

La enfermedad fue descrita por primera vez por Bourneville en 1880, por lo que también se denomina enfermedad de Bourneville. El apelativo de Esclerosis Tuberosa proviene de la apariencia que tienen las lesiones tumorales, que son esclerosas, calcificadas y recuerdan a tubérculos.

El origen de la enfermedad es heterogéneo. Radica en la alteración de unos genes, algunos de ellos ya identificados y otros todavía no. Se sabe que muchos individuos con la enfermedad tienen alterada una porción del cromosoma 9 (locus 9q34), del cromosoma 16 (locus 16p13) o del cromosoma 11 (locus 11q21). Pero es posible que estén implicadas en la enfermedad otras porciones de material genético. Esto dificulta en muchas ocasiones el diagnóstico y el consejo genético.

Estos genes contienen información para la síntesis de unas proteínas llamadas hamartina y tubarina, que se cree que son inhibidores tumorales. Al ser anómalos esos genes, no se producen los inhibidores y, por tanto, existe tendencia a la aparición de tumores, que suelen ser benignos. Estos mismos genes están implicados en el correcto desarrollo de las células fetales, que deben emigrar, proliferar y diferenciarse para constituir un órgano maduro y sano. Así, su alteración implica errores en la diferenciación de algunas células como, por ejemplo, las del sistema nervioso, siendo ésta la base para la aparición de los problemas neurológicos.

La ET se hereda de forma autosómica dominante, es decir, si uno de los progenitores presenta la alteración genética, cada hijo tiene el 50% de posibilidades de heredar la enfermedad. Esto no significa que la mitad de la descendencia la herede y la otra no, sino que cada hijo, de manera independiente, puede recibirla con un 50% de probabilidad.

A pesar de ser una enfermedad hereditaria, aproximadamente el 60% de los casos son esporádicos, es decir, de aparición espontánea, sin que ninguno de los progenitores tengan la enfermedad. Esto se debe a que aparecen nuevas mutaciones, nuevos errores en los genes de las células germinales que formarán el nuevo embrión (óvulo o espermatozoide).

Estos progenitores normalmente no tienen otro hijo con la enfermedad, porque la mutación fue esporádica y no heredada de ellos. A pesar de eso, se ha visto que algunas familias aparentemente sanas tienen más de un hijo con la enfermedad. Esto se puede deber a dos motivos: que los progenitores tengan la mutación genética pero no tengan manifestaciones físicas de la enfermedad y por lo tanto no estén diagnosticados, o también puede deberse a una infrecuente situación: indi-

viduos que sólo tengan estas mutaciones en algunas células germinales y las transmitan así a su descendencia (fenómeno llamado "mosaicismo gonadal").

Se sabe que dos individuos sanos que tengan un primer hijo con ET, tienen un riesgo del 1 al 3% de tener más hijos con esta enfermedad. Actualmente es técnicamente imposible determinar qué individuos aparentemente sanos tienen estas alteraciones genéticas. Además, como se citó anteriormente, no se conoce con exactitud qué otro tipo de mutaciones pueden producir la enfermedad.

1.2. Incidencia

Esta enfermedad afecta aproximadamente a uno de cada seis mil nacidos vivos; se ha observado un ligero aumento en el número de casos, probablemente por la mayor facilidad para establecer el diagnóstico gracias a los avances de la ciencia y de la tecnología.

2. CARACTERÍSTICAS BIOMÉDICAS, PSICOLÓGICAS, CONDUCTUALES Y SOCIALES

2.1. Características biomédicas

Afectación neurológica

Alteraciones anatómicas en el cerebro:

- *Túberes corticales:* Son tumores pequeños, de uno a dos centímetros de tamaño, de color grisáceo y bien delimitados. Puede haber desde unos pocos a varias decenas. Se sitúan preferentemente en los lóbulos cerebrales frontales y parietales. Están formados por neuronas y tejido neural que no se diferenció adecuadamente en el embrión.
- *Defectos corticales microscópicos:* Se producen por trastornos en la migración de las células nerviosas.
- *Nódulos gliales subependimarios:* Están constituidos por tejido glial (da soporte estructural a las neuronas) y tejido vascular, y están formados por células muy grandes. Tienen tendencia a calcificarse, lo que permite su mejor visualización radiográfica.

- *Astrocitoma subependimario de células gigantes*: Es un tumor derivado de los nódulos gliales subependimarios. Por el tamaño que presentan, pueden bloquear el sistema de drenaje del líquido cefaloraquídeo y producir hipertensión endocraneal.
- *Crisis epilépticas*: (en el 92% de los casos) Se deben especialmente a la presencia de tuberos corticales o defectos corticales microscópicos. La gravedad de las crisis está relacionada con el número de túberes existentes y con su localización. Esto determina la respuesta al tratamiento, que será peor cuanto más alterado esté el cerebro. La precocidad de las crisis y la mala respuesta al tratamiento, determina un mal pronóstico en el desarrollo neuropsíquico. Un mal control de las crisis puede ocasionar daño cerebral acumulativo, de ahí la importancia del tratamiento precoz y agresivo.
- *Retraso mental*: Son debidas a las alteraciones estructurales cerebrales y al daño que producen las crisis epilépticas, especialmente las que ocurren antes de los 5 años de vida.
- *Síntomas derivados del astrocitoma de células gigantes*: (que se da en el 10% de los casos): Empeoramiento de las crisis epilépticas, cambios de comportamiento, aparición de déficits neurológicos focales y aumento de la presión intracraneal por el bloqueo de los ventrículos cerebrales. El tumor puede sangrar y producir de esta manera un empeoramiento brusco del estado del paciente.
- *Síntomas motores*: (muy infrecuentes): Hemiplejía, incoordinación de movimientos por disfunción cerebelosa, movimientos involuntarios, etc.

Tabla 1. Afectación neurológica.

Afectación cutánea

- Manchas hipocrómicas, acrómicas o manchas no pigmentadas (90% de los casos).
- Angiofibromas faciales (70 - 80% de los casos): Son tumoraciones pequeñas formadas por tejido vascular y conectivo. Si existen podemos decir con seguridad que el individuo padece ET.

- El parche lioso, "piel de marrasquino": lesión ligeramente sobreelevada, con bordes irregulares y superficie parecida al papel de lija, de color parduzco. Se localiza en la espalda o en los flancos.
- Los fibromas ungueales: son lesiones carnosas que se originan alrededor o debajo de las uñas.
- Las placas fibrosas: son formaciones de color rosado, prominentes, localizadas en la frente o en las mejillas.

Tabla 2. Afectación cutánea.

Afectación renal

- Angiomiolipomas renales (50% de los casos): Son tumores renales benignos.
- Quistes renales.

Tabla 3. Afectación renal.

Afectación cardíaca

- Rbdomiomas cardíacos (70% de los casos): Tumores que pueden generar arritmias o insuficiencia cardíaca.

Tabla 4. Afectación cardíaca.

Afectación oftalmológica

- Existen alteraciones de la retina hasta en un 80% de los casos.

Tabla 5. Afectación oftalmológica.

Otros problemas asociados

- Afectación pulmonar.
- Afectación digestiva.
- Afectación vascular.
- Afectación ósea.
- Afectación del esmalte dentario.

Tabla 6. Otros problemas asociados.

2.2. Características psicológicas, conductuales y sociales

Dado que la Esclerosis Tuberosa es una enfermedad heterogénea y de afectación muy variable, los sujetos que tienen ET presentan una gran variabilidad en los distintos aspectos psicológicos que acompañan a las manifestaciones clínicas.

Discapacidad intelectual

- Puede aparecer entre un 60- 70 % de los casos. Se ha visto que el 85 % de los niños con ET que presentan espasmos en flexión tienen retraso psíquico importante. El 15% restante tiene un cociente intelectual normal, pero en ambos casos existe tendencia al comportamiento autista. Dependiendo del nivel de discapacidad pueden ser integrados en el sistema escolar regular y desarrollarán habilidades mentales y motoras similares a las de sus compañeros, y otros llegarán hasta cierto nivel de habilidad mental y motora y de ahí no pasarán.

Crisis convulsivas

- Hay una mayor predisposición a las crisis convulsivas en los niños que en los adultos. Suelen comenzar al año de vida en forma de “espasmos infantiles” o “espasmos en flexión” (que suele corresponderse con un trazado de hiparritmia en el electroencefalograma, conformando el “síndrome de West”). Este tipo de crisis, junto con alteraciones cutáneas características,

tienen una gran importancia diagnóstica porque a menudo son la forma de presentación de la enfermedad en los lactantes. También pueden darse crisis focales simples o complejas, crisis tónico-clónicas generalizadas, crisis atónicas, tónicas, mioclónicas y ausencias atípicas.

- Importa recordar que no todos los niños epilépticos presentan cambios de personalidad; no es específica de este síntoma. Esta se puede encontrar con más frecuencia en niños con un nivel de inteligencia normal. Dichos cambios no son homogéneos.

Rasgos autistas

- El autismo puede definirse hoy como un continuum en el que en un extremo se sitúan sujetos con marcado aislamiento e indiferencia respecto de otros (o situaciones), ausencia de motivación comunicativa, y ausencia de imaginación significativa y de juego de ficción. En el otro extremo estarían los individuos con menos afectación y las características serían las siguientes: empleo de un lenguaje elaborado, pero con escasa implicación en relación con los demás; cierta habilidad para reconocer sentimientos a nivel intelectual, pero con dificultades en el área emocional, y contenidos intelectuales obsesivos con limitaciones de intereses.
- Estos rasgos pueden variar según la gravedad del trastorno, la edad, el sexo, la adecuación y eficiencia de los tratamientos, y el compromiso y apoyo familiar.

Hiperactividad

- El DSM-IV establece los siguientes criterios para la hiperactividad (distingue entre ésta, la inatención, y la impulsividad): a) A menudo son personas con manos y pies inquietos; no se están quietas sentadas. b) Se levantan del asiento en clase o en otras situaciones en las que se les demanda que permanezcan sentados. c) A menudo corren, saltan excesivamente en situaciones en que es inapropiado. d) Frecuentemente tienen dificultades para jugar o participar en actividades de ocio tranquila y sosegadamente. e) A menudo actúan como si estuvieran conducidos por un motor y no pudieran permanecer quietos. f) Con frecuencia hablan excesivamente.

Problemas de comportamiento

- Puede ser el problema más difícil e irritante para la familia y la escuela. En niños con ET se ha observado agresión, furia imprevista, hiperactividad, deficiencia atencional, comportamiento obsesivo-compulsivo, falta de comunicación verbal, dificultad para salir a la calle por temor una conducta imprevisible, o antisocial.
- Los comportamientos más perturbadores lo son en razón de la movilidad.

Personalidad

- La estructura de la personalidad va a organizarse forzosamente alrededor y en función de las características clínicas y psicológicas de cada sujeto: crisis convulsivas, rasgos autistas, discapacidad mental y otros trastornos psicológicos. Todo ello configurará un perfil personal único, con manifestaciones de irritabilidad, labilidad en el ánimo y el humor, reacciones de cólera o benevolencia excesiva, elementos de dependencia, trastornos de atención, falta de iniciativa, lentitud intelectual, inestabilidad psicomotora, impulsividad...

Tabla 7. Características psicológicas, conductuales y sociales.

Todas estas características no suelen encontrarse, todas ellas juntas, en un solo sujeto con ET. Los distintos autores (Fernández y alt., 1999; Hunn, 1993; Hunn y Dennis 1987, Ajuriaguerra 1977, etc.) y asociaciones (Web de Tuberous Sclerosis Alliance, 2003), conocedores del tema, señalan porcentajes sobre la frecuencia de manifestación de los síntomas más severos, como las crisis epilépticas y la discapacidad mental, o las referidas a las manifestaciones biomédicas, según los datos derivados de sus estudios realizados.

A modo de orientación presentamos dos estudios con algunos datos que la doctora Ann Hunnt (1987: 193) nos brinda sobre:

1. "Niños con autismo o conducta hiperkinética después de espasmos infantiles". De los 69 niños estudiados, presentan autismo, 40 (58 %); hiperactividad, 41 (59%) y autismo unido a conducta hiperactiva, 32 niños (46%).

2. En un segundo estudio, esta vez sobre "Alteraciones Psiquiátricas en niños con Esclerosis Tuberosa" los datos totales son los siguientes: de los 90 casos no presentan problemas de conducta 29 (32%). Manifiestan, psicosis 46 (51%), hiperactividad 53 (59%), hiperactividad psicótica 37 (41%), agresividad 12 (13%), Hiperactividad con agresividad 12 (13%), hiperactividad y agresividad 12 (13%), e hiperactividad psicótica y agresividad 7 (8%).

Podemos observar cómo sí pueden coincidir algunos rasgos en determinados sujetos, pero también que no todas las características tienen la misma incidencia en todos los niños con ET.

3. DIAGNÓSTICO Y EVALUACIÓN: POSIBILIDADES DE PREVENCIÓN, DETECCIÓN TEMPRANA, TÉCNICAS E INSTRUMENTOS

3.1. Diagnóstico y evaluación

El diagnóstico se puede realizar en diferentes etapas de la vida, según la forma como debute la enfermedad. En un lactante se manifiesta frecuentemente con espasmos en flexión y manchas hipocrómicas en la piel. Más tarde en la infancia, suele manifestarse con epilepsia y angiofibromas faciales. En la edad adulta, puede debutar con alguna manifestación visceral, por ejemplo renal. No hay que olvidar que los periodos de desarrollo iniciales son estadios de una mayor labilidad y una identificación temprana es esencial para permitir cualquier tipo de intervención.

Se han estudiado unos criterios para hacer el diagnóstico de la enfermedad. Estos criterios se clasifican en primarios, secundarios y terciarios, según el grado de sospecha de la enfermedad que aportan.

Criterios Primarios

- Angiofibromas faciales.
- Fibromas ungueales múltiples.
- Tubérculo cortical, confirmado histológicamente.
- Nódulo subependimario o astrocitoma de células gigantes, confirmados histológicamente.
- Astrocitomas retinianos múltiples.

Criterios Secundarios

- Pariente de primer grado afectado.
- Rbdomioma cardíaco, confirmado histológica o radiográficamente.
- Otros hamartomas retinianos o manchas acrónicas en la retina.
- Tubérculos cerebrales, confirmados radiográficamente.
- Nódulos subependimarios no calcificados, confirmados radiográficamente.
- Mancha de piel áspera "de chagrin".
- Placa fibrosa frontal.
- Linfangiomatosis pulmonar, confirmado histológicamente.
- Angiomiolipoma renal, confirmado histológica o radiográficamente.
- Quistes renales típicos de ET, confirmados histológicamente.

Criterios Terciarios

- Manchas hipocrómicas en piel.
- Quistes renales, confirmados radiográficamente.
- Cavidades pequeñas en el esmalte o "enamel pitting".
- Pólipos rectales hamartomatosos, confirmados histológicamente.
- Quistes óseos, confirmados radiográficamente.
- Linfangiomatosis pulmonar, confirmada radiográficamente.
- Heterotopias de la sustancia blanca cerebral, confirmada neuroradiográficamente.
- Fibromas gingivales.
- Angiomiolipoma no renal, confirmado histológicamente.
- Espasmos infantiles.

Tabla 8. Criterios diagnósticos.

De esta forma podemos decir que una persona tiene ET MANIFIESTA si tiene un criterio primario, dos secundarios o un secundario y dos terciarios. ET PROBABLE si tiene un criterio secundario y un terciario o tiene tres terciarios y SOSPECHA de ET si tiene uno secundario o dos terciarios.

El diagnóstico precoz y la identificación de un modo de transmisión de padres a hijos nos brindan la posibilidad de ofrecer a los padres un consejo genético en relación con las posibilidades de una nueva descendencia enferma. La meta del consejo genético es asegurar que la familia entienda las implicaciones genéticas del diagnóstico y ayudarles con la información adecuada a tomar las decisiones médicas y personales adecuadas. También se puede precisar el consejo psicológico para asuntos relacionados con la aceptación y adaptación al diagnóstico.

En el seguimiento de los casos, se deberá realizar una evaluación periódica que nos permitirá identificar de manera temprana la aparición de crecimientos tumorales u otras complicaciones, con la consiguiente implementación de medidas terapéuticas oportunas.

3.2. Técnicas e instrumentos

3.2.1. Al establecer el diagnóstico

En el momento del diagnóstico, que debe ser establecido o confirmado con el neuropediatra, se deben realizar una serie de exploraciones para determinar el grado de afectación del paciente.

Estudios de neuroimagen

- Se realizará ecografía cerebral en caso de ser la fontanela craneal aún permeable. En caso de que no lo sea, se debe hacer una tomografía axial computarizada (TAC), que permite la identificación de nódulos subependimarios, pues detecta bien las calcificaciones.

Estudios de imagen renal

- Se realizará mediante ecografía, TAC o resonancia magnética (RM). Si se detectan quistes renales, el paciente debe ser derivado al nefrólogo infantil. Si se detectan angiomiolipomas aislados, no se tiene que repetir el estudio, aunque la "Tuberous Sclerosis Alliance" de Estados Unidos recomienda un control cada seis meses a un año, hasta que se establezca el tamaño de la lesión o hasta que ésta involucre.

<p>Estudios de imagen cardiaca</p> <ul style="list-style-type: none"> • Se realizará ecografía. Si se detectan rabiomomas en la pared del corazón y éstos son asintomáticos, no precisan seguimiento, pues tienden a desaparecer espontáneamente. Al igual que en el caso de los angiomiolipomas renales aislados, la asociación estadounidense recomienda el control anual o bianual hasta la involución o estabilización de las lesiones.
<p>Estudios de fondo de ojo</p>
<p>Estudios de los familiares</p> <ul style="list-style-type: none"> • A los padres y hermanos de un niño diagnosticado de ET se les debe realizar una serie de exámenes, que incluyen: fondo de ojo, TAC o RM cerebral, estudio de imagen renal (generalmente ecografía) y búsqueda de manchas hipocrómicas cutáneas mediante una lámpara de Wood.

Tabla 9. Técnicas e instrumentos.

3.2.2. A lo largo de la evolución

- Se realizará electroencefalograma si hay crisis epilépticas. Su periodicidad dependerá del grado de las crisis.
- Se realizará TAC craneal cada cinco años, para un correcto control de los nódulos subependimarios y de su localización en relación al agujero de Monro.
- Se realizará RM cerebral en caso de que se plantee la exéresis quirúrgica de algún túbere cerebral cortical, pues esta exploración define mejor las estructuras cerebrales que la TAC. Sin embargo, la "Tuberous Sclerosis Alliance" recomienda una RMN cada uno a tres años.
- Se hará psicometría y cuantificación del cociente intelectual, especialmente en niños con problemas escolares o en el momento de comenzar la escuela, para situarles en el nivel educativo adecuado.

4. PRONÓSTICO MÉDICO Y PSICOPEDAGÓGICO

Las expectativas de futuro en sujetos con manifestaciones mínimas suelen ser

positivas. Por el contrario, los niños con discapacidad intelectual grave o profunda, con convulsiones incontrolables, etc., tienen un mal pronóstico. En general, se puede decir que, dado el tipo de enfermedad que es la ET, tan heterogénea y de afectación tan variable, la evolución de la enfermedad dependerá del grado de severidad que presente en cada sujeto, y de los apoyos psicopedagógicos que tanto él como su familia pueden recibir.

5. TRATAMIENTO: BUENAS PRÁCTICAS

5.1. Ámbito médico

No existe tratamiento específico para curar la Esclerosis Tuberosa. El tratamiento está condicionado a las manifestaciones clínicas que presente cada paciente.

La epilepsia precisa tratamiento urgente. Dentro de los fármacos antiepilépticos, la vigabatrina a dosis altas suele dar buenos resultados.

Los túberes cerebrales deben extirparse si producen crisis epilépticas. El tratamiento quirúrgico tiene generalmente buenos resultados. Si en un paciente intervenido se repiten las crisis a expensas de otro túbere, debe considerarse volver a intervenir, siempre que el túbere sea accesible quirúrgicamente.

El astrocitoma de células gigantes debe extirparse si produce crisis epilépticas o si produce efecto masa y comprime otras estructuras. En caso de bloquear algún ventrículo cerebral, se debe implantar un sistema de drenaje, como una válvula de derivación del líquido cefalorraquídeo.

Los angiofibromas faciales pueden eliminarse con láser, pero los resultados son malos, pues generalmente vuelven a emerger, especialmente cuando el paciente es joven.

En el resto de manifestaciones el tratamiento debe valorarse también de forma individual, pues el grado de afección puede variar mucho entre diferentes pacientes.

Actualmente se están investigando tratamientos dirigidos a la raíz del problema: se están buscando moléculas que actúen como deberían hacerlo aquellas que en estos enfermos están alteradas (tubarina, hamartina). Se está investigando ya algu-

na substancia, como por ejemplo la rapacina o la quinasa 56. A pesar de todo, sigue sin existir un tratamiento farmacológico para la Esclerosis Tuberosa.

Existen dos grandes retos para el futuro respecto a esta enfermedad. Por una parte, conocer con exactitud la alteración genética, para conocer un correcto consejo genético e identificar de forma prenatal fetos portadores de ET. Por otra parte, descubrir fármacos que puedan evitar las manifestaciones clínicas en personas afectadas genéticamente.

5.2. Ámbito psicopedagógico

El tratamiento se ha de ajustar a los síntomas. Existen elementos sustantivos a considerar, fundamentales para la intervención psicoeducativa. Como dice Fierro (1990: 267): *"Cada niño progresa según su propio desarrollo diferenciado, peculiar y en definitiva individual... (no obstante) algunos niños se presentan con un desarrollo lento, retrasado en... disarmónico retardado respecto... a los umbrales evolutivos alcanzados por la gran mayoría de los compañeros de su edad. Es algo más serio que un retraso mental... Es un retraso en los procesos evolutivos de personalidad y de inteligencia; de capacidad para aprender, para desenvolverse en la vida y para relacionarse con los demás"*. Estos criterios son semejantes a los considerados por la AAMR.

5.2.1. Fase previa o de conocimiento inicial

El objetivo de esta primera fase es OBSERVAR al sujeto en todas sus dimensiones y ámbitos posibles para llegar a confeccionar un Perfil Individual que nos oriente la fase siguiente de intervención, las necesidades y apoyos que demanda. Se trata, por tanto, de conocer al sujeto de manera directa, en contacto con él, comprendiendo su discapacidad desde la totalidad de su ser, desde todas las dimensiones por las que es el que es.

Las personas afectadas de ET deberán ser evaluadas individualmente respecto a su desarrollo mental, aspectos psicomotores, habilidades lingüísticas, elementos de dependencia, adaptación social, alteración de conducta, etc. En cada uno de estos aspectos pueden presentar puntos fuertes ó débiles según el grado de afectación de la enfermedad, la edad en la que se manifiesta, las circunstancias personales y el entorno del sujeto.

Como punto de partida nos parece importante:

1. Hacer una valoración global de la persona en situaciones semiestructuradas y de actividad espontánea, juego libre, etc. con un objetivo multidimensional (dimensión física, psicológica, social, profesional si la hubiere, nivel de desarrollo, comportamiento, etc).
2. Establecer relaciones con los familiares más próximos, los que tratan cotidianamente con el individuo, estimulan su progreso, comparten su entorno y satisfacen las necesidades más primarias, con el fin de conocer desde otra perspectiva las potencialidades y limitaciones que cada persona tenga. Al mismo tiempo, haremos una valoración del posible papel que la familia tiene respecto de las conductas problemáticas, procurando que se comprometan en la aplicación del tratamiento.

Como instrumento podemos utilizar el que nos ofrece el DSM-IV sobre Evaluación de la Actividad Global. Sirve fundamentalmente como guía para confeccionar nuestro propio instrumento con los pasos que consideremos más adecuadas en la observación del individuo que tenemos que examinar. Se aconseja llevar a cabo este estudio desde un hipotético continuum de salud-enfermedad.

Escala de evaluación de la actividad global	
100 91	Actividad satisfactoria en una amplia gama de actividades, nunca parece superado por los problemas de su vida, es valorado por los demás a causa de sus abundantes cualidades positivas. Sin síntomas.
90 81	Síntomas ausentes o mínimos, buena actividad en todas las áreas, interesado e implicado en una amplia gama de actividades, socialmente eficaz, generalmente satisfecho de su vida, sin más preocupaciones o problemas cotidianos.
80 71	Si existen síntomas, son transitorios y constituyen reacciones esperables ante agentes estresantes psicosociales; sólo existe una ligera alteración de la actividad social, laboral o escolar.
70 61	Algunos síntomas o alguna dificultad en la actividad social, laboral o escolar, pero en general funciona bastante bien, tiene algunas reacciones interpersonales significativas.

60-51	Síntomas moderados o dificultades moderadas en la actividad social, laboral o escolar.
50-41	Síntomas graves o cualquier alteración grave de la actividad social, laboral o escolar.
40 31	Una alteración de la verificación de la realidad o de la comunicación o alteración importante en varias áreas como el trabajo escolar, las relaciones familiares, el juicio, el pensamiento o el estado de ánimo.
30 21	La conducta está considerablemente influida por ideas delirantes o alucinaciones o existe una alteración grave de la comunicación o el juicio o incapacidad para funcionar en casi todas las áreas.
20 11	Algún peligro de causar lesiones a otros o a sí mismo u ocasionalmente deja de mantener la higiene personal mínima o alteración importante de la comunicación.
10 1	Peligro persistente de lesionar gravemente a otros o a sí mismo o incapacidad persistente para mantener la higiene personal mínima o acto suicida grave con expectativa manifiesta de muerte.

Tabla 10. DSM-IV 1997.

Otra manera de acercarnos a la realidad de los sujetos con ET es conociendo lo que otros colegas han desarrollado para resolver situaciones semejantes a la nuestra.

La Doctora Ann Hunt, tiene publicados diversos trabajos desde 1983 sobre la Esclerosis Tuberosa, sus manifestaciones y síntomas. En la década de los 80 la encontramos entrevistando a las familias de niños afectados con ET para conocer los problemas con los que se enfrentaban diariamente. Con la doctora J. Dennis hacen un seguimiento a niños de 5 años para conocer mejor la afección de la enfermedad en cada niño, los progresos que se iban dando en cada uno de los sectores que se habían propuesto analizar y a través de los cuales hacer un segui-

miento personalizado de los mismos. Recogieron una gran cantidad de datos y con ellos confeccionaron un perfil personal para cada niño. Este perfil les servía de referencia para valorar cada año las modificaciones que se realizaban en cada una de las dimensiones propuestas para el estudio: desarrollo mental general, capacidad motórica, lenguaje normal, nivel de dependencia, comportamientos perturbadores, trastorno/s psiquiátricos. No sólo conseguían conocer las variaciones que en cada niño se producían a nivel general de su vida, y en cada dimensión, sino también las diferencias entre los niños afectados por la enfermedad E.T. y la población de niños de 5 años considerados sanos.

Una vez confeccionados los perfiles personales de los 88 niños estudiados, éstos fueron clasificados en uno de los cuatro grupos creados según los códigos establecidos para el análisis. A cada código se le asignó un número de problemas, según el cuadro siguiente:

Factor	Código 1	Código 2	Código 3	Código 4
Gravedad del problema	Ninguna	Moderada	Grave	Muy Grave
Desarrollo mental general	Escuela normal	ESM(S) Aula normal.	ESM(S) Aula especial	ESN(S).
Capacidades motoras	Puede correr y andar.	Puede andar inseguro; no puede correr.	No puede andar pero tiene movilidad autónoma.	No puede andar ni tiene movilidad.
Lenguaje normal	Aparentemente	Algunas frases con sentido.	Sólo palabras sueltas o ecolalia.	Sólo balbuceos, no produce sonidos
Dependencia	Totalmente independiente para alimentarse, asearse y vestirse.	Independiente para dos funciones solamente.	Independiente para una función.	Totalmente dependiente para alimentarse, asearse y vestirse.

Comportamientos perturbadores	No conductas perturbadoras según se enumera en 4.	Un indicio de comportamiento perturbador según se enumera en 4.	Dos índices de comportamiento perturbador, según se enumera en 4.	Trastornos graves del sueño: necesita vigilancia completa todo el tiempo que esté despierto: Se comporta en público de forma tal que es difícil sacarlo.
Trastorno psiquiátrico	No trastorno.	Comportamiento debido sólo a retraso en el desarrollo.	Comportamiento "Autista o Hiperquinético".	"Autista" o "Hiperquinético" menos uno de los dos; más agresividad.
Total Problema	Puntuación 3	Puntuación 4-6	Puntuación 7-9	Puntuación 10-12

Tabla 11. Asociación Andaluza de Esclerosis Tuberosa. Boletín nº 15.

Los datos sobre el desarrollo mental general fueron extraídos fundamentalmente de los historiales clínicos donde se apreciaba una escasez en el uso de los instrumentos de medida de la inteligencia. Esta información fue complementada con los datos que se añadieron y que fueron extraídos de las inscripciones escolares de los niños, según estuvieran integrados en centros considerados normales (fundamentalmente escuelas públicas) o en centros donde pudieran ser atendidos en las distintas dificultades de aprendizaje que tuvieran, bien de carácter moderado o severo (escuelas especiales). Otras informaciones, (sobre aspectos motóricos, de lenguaje y dependencia) fueron sacadas, no sólo de los historiales sino de las entrevistas realizadas con los padres de los niños y que fueron -después de analizadas - incorporadas para confeccionar las gráficas de los perfiles personales.

La conclusión a la que llegamos es que, si en la población normal es importante una educación personalizada, desde la perspectiva de la discapacidad en general y más en concreto desde la Esclerosis Tuberosa, enfermedad tan heterogénea

y plural en sus síntomas y manifestaciones, esta metodología es esencial.

5.2.2. Fase de tratamiento en línea de intervención psicopedagógica

De todo lo dicho hasta aquí se deduce que la ET no tiene un tratamiento específico, sino que debe ajustarse a las necesidades y apoyos que requiera cada persona; es por lo que se señala la necesidad de educación especial de acuerdo a la severidad de los rasgos. Ha de tener como objetivo, no sólo la disminución o supresión de las conductas inadecuadas, sino hacer progresar aquellas otras que tienen una manifestación débil o escasa.

La modificabilidad cognitiva es algo que hay que conseguir a través del ejercicio. Cada individuo llegará más o menos lejos en este terreno, pero no cabe duda de que la persona mejor dotada no conseguirá mucho de sí misma si nunca, o raras veces, pone en marcha sus mecanismos cognitivos. La definición de 1992 de AAMR (Luckasson et al. 1992) nos habla de limitaciones substanciales, no sólo en el área intelectual, sino también en habilidades de adaptación. Recordamos aquí algunos de los programas y acciones de apoyo que se adecuan al tratamiento.

Funcionamiento intelectual

- Programas

- *Programa de Enriquecimiento Instrumental* de R. Feuerstein y cols.

Objetivo del programa: provocar la modificación estructural de la inteligencia y provocar en el individuo con el que se trabaja que su ejecución sea más flexible en su relación con tareas del entorno y/o académicas.

- *Proyecto de Inteligencia Harvard*

Objetivo: entrenar la habilidad para pensar. Hay distintos niveles. El programa básico busca el entrenamiento de habilidades generales, a modo de prerequisites, que pueden ser entrenables con el ejercicio. Además el programa tiene en cuenta aspectos tan importantes como la motivación, el lenguaje, el proceso de desarrollo, etc.

- Programa Portage

Está pensado fundamentalmente para sujetos en edad preescolar. Da importancia al desarrollo intelectual pero teniendo en cuenta áreas como el lenguaje, la motricidad, la socialización del sujeto y su grado de dependencia.

Habilidades de adaptación

- Comunicación

Desde un nivel de ejercicio para comprender y transmitir un mensaje hasta las de nivel más elevado: escribir, redactar, rellenar un protocolo.

- Autocuidado

Desde actividades básicas: aseo, comida, etc. hasta las de autodeterminación.

- Vida en el hogar

Desde las más sencillas: preparar una comida, lavar la ropa, etc., ornamentación, relación comunitaria, organización y dirección del hogar.

- Sociales

Desde la iniciación de una relación, reconocer un sentimiento..., hasta compartir, adecuar la conducta a las normas, tener relaciones de amistad, comportamiento afectivo-sexual adecuado.

- Utilizar la comunidad

Salir a comprar, utilizar los transportes..., hasta asistir a funciones públicas o a centros académicos.

- Auto-dirección

Acciones básicas de elección y preferencias..., hasta resolver problemas en situaciones nuevas.

- Salud y seguridad

Identificar los síntomas de enfermedad..., hasta saber protegerse de actos vandálicos, y desplegar comportamientos adecuados socialmente.

- Académicas funcionales

Desde la adquisición de los aprendizajes más básicos hasta todos aquellos que le hagan cada vez un sujeto más apto en la vida social e inter-relacional.

- Ocio y tiempo libre

Aprender a elegir según preferencias, gustos, intereses..., hasta organizar actividades para que otros disfruten.

- Trabajo

Aprender una tarea y llevarla a cabo hasta el final. Tener en cuenta el horario y respetarlo, manejar dinero y saber distribuirlo. Desde la dependencia de ir acompañado a ir y volver de modo autónomo.

Tabla 12. Mejora de las capacidades cognitivas.

Para el tratamiento de los múltiples handicaps y complicaciones asociados con la discapacidad intelectual es apropiado un tratamiento multimodal, con una orientación evolutiva. Esto exigirá la participación de un grupo numeroso de especialistas que trabajen en colaboración.

El tratamiento psicológico incluye tanto terapias individuales, de grupo, asistenciales, profesionales, como familiares.

- *Psicoterapia individual.* Permite conocer mejor los pensamientos y sentimientos de los niños. Puede utilizarse para promover la diferenciación de uno mismo del otro, la autoestima, la formación de la identidad, el desarrollo interpersonal, el control emocional y conductual. Las técnicas cognitivas se han mostrado muy efectivas para reducir la ansiedad en los niños que la tienen.

- *Terapia de conducta.* Las técnicas de modificación de conducta han demostrado ser eficaces para modelar la conducta de personas con discapacidad intelectual, bien incrementando la conducta deseable, instaurándola o reduciendo (eliminando) la no deseable. Resulta útil en el tratamiento de la agresión, el desafío, la hiperactividad, las estereotipias, las autolesiones y el comportamiento social. En algunos casos pueden enseñarse el entrenamiento de control de esfínteres, a vestirse, a acicalarse, así como las habilidades para comer.

- *La psicoterapia de grupo* ha sido quizá más utilizada que la individual, ya que es especialmente útil para los adolescentes y adultos jóvenes que necesitan el apoyo de sus compañeros para poder separarse de sus familias y además se puede usar como modelos de rol.
- *Terapias familiares*. Es importante orientar y formar a los padres, ayudarles a crear terapias ambientales, tratar con ellos algunos de los problemas que surgen: ¿cuál es el modelo de referencia válido para el niño?, atender la dimensión afectiva, dedicar tiempo para convivir, escuchar, empatizar, aceptar...
- *Entrenamiento educativo y evolutivo*: para aumentar las habilidades del lenguaje y del habla, motoras, cognitivas, ocupacionales, así como sociales, recreativas, afectivo-sexuales y adaptativas. Se llevan a cabo por profesionales especializados. Han de ir acompañadas de la formación y asesoramiento de padres, así como el apoyo oportuno a la familia.
- *La musicoterapia*: Ya desde la antigüedad se sabe que existe una relación entre música y salud. En España, según nuestro criterio, está aún poco desarrollada. Esta modalidad terapéutica tendrá que configurarse en cada proceso según las necesidades personales y los objetivos que se quieran alcanzar. La música es un medio, un lenguaje compartido de sonidos, ritmos, espacios, tiempos..., en los que terapeuta y sujeto pueden llevar a cabo una interrelación y un conocimiento al servicio de la patología que se quiera sanar.
- *La ludoterapia*. Favorece poner en juego los objetivos educativos relacionados con la interacción social y la actividad funcional con objetos: comunicación, representación simbólica e imitación, desarrollo motor y habilidades de autonomía.
- *La terapia a través de las NTIC* (Nuevas Técnicas Informáticas de Comunicación), nos proporciona muchos recursos y materiales importantes para jugar, relacionarse, solucionar problemas, trabajar habilidades sociales de modo cooperativo... La realidad virtual ayuda a flexibilizar ante una pantalla con dibujos y personajes animados, actitudes o conductas muy severas; ayudan a desvelar muchas de las incógnitas que hoy día tenemos sobre el funcionamiento cognitivo de estas personas.

6. RECURSOS

6.1. Bibliografía

- American Psychiatry Association.(1994). *Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders: DSM-IV*, (1ª ed). Washington, D.C.
- Fernández, O.; Gómez, A.; Sardinaz, N. (1999). Esclerosis Tuberosa. Revisión. *Rev. Cubana Pediatr.* Nº 71 (3): 160-167
- Fierro, A. (1990): *Los niños con retraso mental*. En: Marchesi, A.; Coll, C. y Palacios, J. *Desarrollo psicológico y educación*. Madrid. Alianza. Vol. III. 266-284
- Fritzpatrick. (1998). *Atlas de dermatología clínica*. Ed. McGraw-Hill
- Hunt A. (1983). Tuberous Sclerosis: a survey of 97 cases. 1: Seizures, pertussis immunisation and handicap. *Developmental medicine and child neurology.* Nº 25: 346-349
- Hunt A. (1993). Development, behaviour and seizures in 300 cases of tuberous sclerosis. *Journal of Intellectual Disability Research.* Nº 37: 41-51
- Hunt A, DENNIS J. (1987). Psychiatric disorders among children with tuberous sclerosis. *Developmental medicine and child neurology.* Nº: 29 (2): 190-19
- Hunt A, SHEPHERD CH.(1993). A prevalence study of autism in tuberous sclerosis. *Journal of Autism and Developmental Disorders.* Nº 23 (2): 323-339
- Hunt, A.; STORES, G. (1994). Sleep disorder and epilepsy in children with tuberous sclerosis, a questionnaire based study. *Developmental medicine and child neurology.* Nº 36: 108-115
- Jambaque, J.; Cusmai, R.; Curatolo, P.; Cortes, F.; Perrot, C.; Dulac, O. (1991) Neuropsychological aspects of tuberous sclerosis in relation to epilepsy and MRI findings. *Developmental Medicine and Child Neurology.* Nº 33: 698-705
- Luckasson, R.; Coulter, D.L.; Polloway, E.A.; Reiss, S.; Schalock, R.L.; Snell, M.E.; Spitalnik, D.M. y Stark, J.A. (1992) *Mental Retardation: Definition, Classification, and Systems of Supports*. Washington Dc. Autor. (Traducida al español, 1997).

Palencia Luaces, R. (1998). *Síndromes neurocutáneos en la infancia*. Ed. Caja Duero. Universidad de Valladolid.

Prats-Viñas J.M. (1996). Facomatosis que cursan con manchas acrónicas, esclerosis tuberosa de Bourneville. Criterios diagnósticos y protocolo de seguimiento. *Rev. Neurol.* Nº 24 (133): 1056-1059

Verdugo, M.A. (dic.) (1995). *Personas con discapacidad. Perspectivas psicopedagógicas y rehabilitadoras*. Madrid. Ed. Siglo XXI

Waskschiag LS, Cook EH, Hammond DN, Leventhal BL, Hopkins J. (1991). Autism and tuberous scierosis. *Journal of Autism and Develoopmental Disorders*. Nº 21: 95-97

Weinberg. (1980). *Atlas de dermatología pediátrica*. Ed. Salvat.

6.2. Páginas Web

<http://www.cisat.isciii.es>

<http://www.tsalliance.org>

<http://www.emc.maricopa.edu/faculty/farabee/BIOBK/BioBookTOC.html>

<http://fai.unne.edu.ar/biologia/>

<http://users.rcn.com/jkimball.ma.ultranet/BiologyPages/W/Welcome.html>

<http://www.sciam.com>

<http://www.newscientist.com>

<http://www.nature.com>

6.3. Asociaciones

Asociación Andaluza de Esclerosis Tuberosa (ESTU)

C/ Serrana 5. Dos Hermanas (Sevilla)

Tel.: 955 66 73 96

E-mail: info@esclrosistuberosa.com

Sede en Madrid: escl_uber@wanadoo.es

Sede en Málaga: C/ Trinquete 16. Urb. Don Miguel. Rincón de la Victoria (Málaga).

Tel.: 952 40 78 31

Asociación Española de Asociaciones de Enfermedades Raras (FEDER)
C/ Enrique Marco Dorta, 6 local. Sevilla.
Tel. 954 98 98 92

Asociación Española para el Registro y Estudio de las Malformaciones Congénitas (ASEREMAC).
Facultad de Medicina. Universidad Complutense. Madrid.
Tel. 913 94 15 91

Asociación de Estados Unidos. Página Web: <http://www.tsalliance.org>

Centro de Investigación sobre el Síndrome del Aceite Tóxico y Enfermedades Raras. (CISATER). Instituto de Salud Calos III.
European Organization for Rare Disorders (EURORDIS)
Plateforme Maladies Rares
102, Rue Didot Paris.
Tel. 00 33 1 56 53 53 40

Fundación 1000 para la Investigación de los Defectos Congénitos
C/ Serrano 140. Madrid.
Tel. 913 94 15 87

7. FICHA RESUMEN

7.1. ¿Qué es la Esclerosis Tuberosa?

Es una enfermedad de origen genético consistente en el crecimiento de tumores benignos (hamartomas), y malformaciones en uno o varios órganos: piel, cerebro, riñones, corazón, ojos, pulmones, dientes, etc. La afectación es muy variable.

7.2. ¿Cómo se detecta?

Criterios de Diagnóstico:

Criterios Primarios

- Angiofibromas faciales.
- Fibromas ungueales múltiples.
- Tubérculo cortical, confirmado histológicamente.
- Nódulo subependimario o astrocitoma de células gigantes, confirmados histológicamente.
- Astrocitomas retinianos múltiples.

Criterios Secundarios

- Pariete de primer grado afectado.
- Rabdomioma cardíaco, confirmado histológica o radiográficamente.
- Otros hamartomas retinianos o manchas acrónicas en la retina.
- Tubérculos cerebrales, confirmados radiográficamente.
- Nódulos subependimarios no calcificados, confirmados radiográficamente.
- Mancha de piel áspera "de chagrin".
- Placa fibrosa frontal.
- Linfangiomatosis pulmonar, confirmado histológicamente.
- Angiomiolipoma renal, confirmado histológica o radiográficamente.
- Quistes renales típicos de ET, confirmados histológicamente.

Criterios Terciarios

- Manchas hipocrómicas en piel.
- Quistes renales, confirmados radiográficamente.
- Cavidades pequeñas en el esmalte o "enamel pitting".

- Pólipos rectales hamartomatosos, confirmados histológicamente.
- Quistes óseos, confirmados radiográficamente.
- Linfangiomatosis pulmonar, confirmada radiográficamente.
- Heterotopias de la sustancia blanca cerebral, confirmada neuroradiográficamente
- Fibromas gingivales.
- Angiomiolipoma no renal, confirmado histológicamente.
- Espasmos infantiles.

7.3. ¿A cuántas personas afecta?

Afecta aproximadamente a uno de cada seis mil nacidos vivos.

7.4. ¿Dónde me puedo informar?

Asociación Andaluza de Esclerosis Tuberosa (ESTU)
C/ Serrana 5. Loc. Dos Hermanas (Sevilla)
Tel.: 955 66 73 96
E-mail: info@esclrosistuberosa.com
Sede en Madrid: escltuber@wanadoo.es
Sede en Málaga: C/ Trinquete 16. Urb. Don Miguel. Rincón de la Victoria (Málaga).
Tel.: 952.40.78.31

Tienen mucha información.

Asociación de Estados Unidos. Página Web: <http://www.tsalliance.org>

En esta página hay información exhaustiva sobre la ET en muchos aspectos de la enfermedad, incluyendo últimos avances en investigación, además de un listado con los datos de las asociaciones que existen en todo el mundo.

7.5. ¿Cómo es el futuro de estas personas?

Las expectativas de futuro en sujetos con manifestaciones mínimas suelen ser positivas. Por el contrario, los niños con discapacidad mental grave o profunda,

con convulsiones incontrolables, etc. tienen un mal pronóstico. En general, se puede decir que, dado el tipo de enfermedad que es la ET, tan heterogénea y de afectación tan variable, la evolución de la enfermedad dependerá del grado de severidad que presente en cada sujeto, y de los apoyos psicoeducativos que tanto él como su familia pueden recibir.

CAPÍTULO XII

SÍNDROME DE CORNELIA DE LANGE

JOSÉ NICASIO GUTIÉRREZ FERNÁNDEZ* Y MÓNICA PACHECO CUMANI**

**Facultad de Educación Universidad de Cantabria*

***Servicio de Pediatría. Hospital Universitario Marqués de Valdecilla*

1. DESCRIPCIÓN DEL SÍNDROME

1.1. Historia, etiología, tipología e incidencia

Se conoce como Síndrome de Cornelia de Lange (SdCL) a un trastorno congénito (presente al nacimiento) caracterizado por un conjunto de anomalías físicas, especialmente faciales, asociadas a retraso mental de grado variable, cuya base genética y molecular es desconocida.

Fue descrito en 1933 por la doctora Cornelia de Lange tras estudiar a dos niñas de 6 y 17 meses con grave retraso mental y del crecimiento, que asociaban una serie de rasgos malformativos muy similares que las hacían muy parecidas.

Sospechó una causa común y publicó su observación. Años antes en 1916 el doctor Brachmann había publicado los resultados de una autopsia de un niño con defectos severos de los cúbitos, las manos con un solo dedo y características clínicas del SdCL.

La etiología de SdCL es desconocida. La mayoría de los casos son esporádicos, aunque se han visto casos en hermanos, en gemelos y en descendencia de padres consanguíneos, lo que puede sugerir una herencia autosómica recesiva. También se han descrito casos en padre o madre e hijo/a lo que sugiere una herencia autosómica dominante.

Por otra parte se ha visto un fenotipo similar en niños con duplicación del brazo largo del cromosoma 3 y en otras anomalías cromosómicas, así como tras la exposición a determinados teratógenos durante el embarazo (alcohol, valproico, dilantina). También se ha sospechado que el origen pudiera estar en un segmento inestable de DNA que se amplifica en cada generación, para explicar el agravamiento de las manifestaciones clínicas en la segunda generación de una familia afecta.

Además muchos rasgos clínicos asemejan a la trisomía parcial 3q, lo que ha llevado a intentar identificar en esta región cromosómica la causa del SdCL, desde un punto de vista microcitogenético y/o molecular, dado que en la mayoría de los casos el cariotipo es normal.

La edad media de los padres no va a favor de neomutaciones dominantes, ya que la media no difiere de la existente en la población general.

Con todo esto lo más probable es que la etiología sea heterogénea.

La incidencia del SdCL no está clara aunque se estima entre 1/10.000 (Beck, 1976) y 1/60.000 recién nacidos (Opitz, 1994). En España el estudio de malformaciones congénitas ECEMC ha obtenido una prevalencia neonatal mínima (se diagnostican preferentemente las formas completas o severas) de 0,97/100.000 (Martínez Frías, 1998). El riesgo de tener un segundo hijo con este síndrome es muy bajo, del 2 al 5%, aunque algunos autores dan un riesgo de recurrencia aún más bajo.

En cuanto al reparto por sexos existe un ligero predominio de mujeres (1,3/1) (Jackson, 1993).

2. CARACTERÍSTICAS BIOMÉDICAS, PSICOLÓGICAS, CONDUCTUALES Y SOCIALES

2.1. Características biomédicas

El cuadro clínico es variable en intensidad, desde formas mayores o severas, a menores o poco sintomáticas.

Las mayores o **tipo I** se caracterizan por:

- *Hipocrecimiento global* (98% de los afectados), con microcefalia, que se manifiesta ya al nacimiento (retraso de crecimiento intrauterino) y persiste en la vida adulta en los niños que sobreviven. Además se asocia a prematuridad hasta en un 31% de los casos.
- *Malformaciones externas acras*: muy característicos defectos por reducción de extremidades que aparecen en un cuarta parte del total de los diagnosticados, manos y pies pequeños con cortedad de los dedos, en otros casos no tienen dedos o están malformados.
- *Rasgos faciales primitivos*:
 - Sinofridia o sinofrisis (cejijuntos) presente en el 99 % de los individuos lo cual hace que sea el rasgo más distintivo.
 - Nariz pequeña y respingona con los orificios antevertidos, 88 % de los afectados.
 - Hirsutismo que puede ser generalizado 78 %.
 - Pestañas largas 99 %.
 - Labios finos 94 %.
 - Filtro prominente 94 %.
 - Angiomas.
- *Otras malformaciones*:
 - Genitales: criptorquidia en el 73 % de los varones e hipoplasia genital en el 57 %.

- Cardiacas.
- Digestivas.
- Reno-urológicas: reflujo vesico-ureteral en el 12%.
- Oculares: defectos importantes en la visión en al menos un 50 %, miopía, ptosis, nistagmus...
- Auditivas.
- Limitaciones en la movilidad articular sobre todo codos en el 64 % e implantación proximal del pulgar en el 72 % de los casos, clinodactilia del 5 dedo.
- Deficiencia mental que se manifiesta al inicio como retraso en el desarrollo psicomotor. En general el grado se relaciona de forma directa con la intensidad del resto de los datos clínicos. El cociente intelectual varía entre 30 y 86, con una media de 53.
- Anomalías en los dermatoglifos o pliegues y líneas de las manos:
 - Surco palmar de cuatro dedos 51 %.
 - Surco único de flexión en el 5º dedo.
 - Patrón tenar: figuras en esa región.
 - Aumento de incidencia de bucles radiales digitales en dedos distintos del 2º.
 - Hipoplasia hipotenar con imagen de displasia arrosariada como signo de inmadurez.
 - Trirradio axial en posición media o distal.
 - Bucle de apertura distal o posición oblicua en 4º espacio interdígital (Barr 1971, Preus 1972, Schaumann B y Alter M 1976, Opitz 1985).

Las formas menores o **tipo II** son las que no muestran defectos de las extremidades y su inteligencia y fenotipo general están poco afectados. Habitualmente se diagnostican fuera del periodo neonatal.

El **tipo III** o fenocopia muestra una gran variabilidad clínica, los rasgos faciales son similares pero la expresión es parcial y a diferencia de los tipos I y II, con frecuencia se asocia a anomalías cromosómicas o a exposición a teratógenos.

2.2. Características psicológicas

2.2.1. Características psicomotoras

Los que padecen este síndrome en ocasiones presentan asociado retraso psicomotor, observándose en la adquisición de las habilidades de la coordinación, de la actividad mental y muscular. Puede observarse también retraso mental de nivel leve a severo.

En relación con los trastornos del comportamiento, ADAC (2003), señala que no se han realizado estudios abundantes sobre este tema, pero ha querido verse un carácter propio de las personas con SdCL que se caracterizaría por:

- Poca habilidad para las relaciones sociales.
- Comportamiento repetitivo y estereotipado.
- Poca expresión facial de las emociones.
- En pocas ocasiones se ha comprobado un comportamiento autoagresivo, pero incluso en los individuos con tipo 2 de SdCL, existe un perfil de personalidad rígido y muy de acuerdo con un medio ambiente muy estructurado.

Tabla 1. Características del comportamiento de las personas con SdCL.

En la investigación más importante en este síndrome, la revisión clínica de 310 individuos realizada por Jackson y colaboradores (1993) con el soporte de la Cornelia de Lange Syndrome Foundation, citada por ejemplo por el Club del filodendro (2003), aparecen datos relacionados con el desarrollo evolutivo.

Las puntuaciones obtenidas con algunos tests en niños con SdCL son estas:

Test	Puntuación	Rango
Tests de Inteligencia.	53	<30-85
Escala Bayley de desarrollo para lactantes.	47	<10-106
Escala Vineland de comportamiento adaptativo.	48	<20-87

Tabla 2. Puntuaciones obtenidas con algunos tests.

En la siguiente tabla se compara la población en general con las edades en las que alcanzan algunos hitos del desarrollo, en el 50% de los casos, los niños con SdCL.

Hitos en el desarrollo	Personas con SdCL	Población
Sonrisa afectiva	3 meses	15 meses
Reír	5 meses	2 meses
Darse vuelta	7 meses	3 meses
Sedestación	12 meses	5'5 meses
Balbupear	10 meses	7 meses
Desplazarse	17 meses	9'5 meses
Primera palabra	18 meses	10 meses
Comprender órdenes	30 meses	10 meses
Comer solo en taza	24 meses	11'5 meses
Andar sin ayuda	24 meses	12 meses
Unir dos palabras	4'5 años	20 meses
Se asea	3 años	2 años
Se viste	4'5 años	3'3 años

Tabla 3. Comparativa poblacional en la consecución de hitos en el desarrollo.

Los informes de la Cornelia de Lange Síndrome Foundation (CdLSF), Inc., matizan estos datos del siguiente modo:

- El CI promedio de las personas con SdCL supone un retraso mental de leve a moderado para muchas personas con el síndrome, en lugar de los informes previos que iban de retraso moderado a severo.

- En cuanto al desarrollo, el 25 % de los niños con SdCL presentan retraso en este aspecto. Los retrasos mayores se observan en el área de la comprensión oral y en el lenguaje expresivo. Pero los ámbitos en donde aparece un desarrollo más ajustado son los referidos a la memoria visual y espacial y a la organización perceptiva, con las posibilidades de aprendizaje que en estas áreas brinda actualmente la informática.
- Lo que más se destaca es que todas estas personas aprenden a comunicarse y progresan a lo largo de su vida.

2.2.2. Lenguaje y habla

Es uno de los aspectos indispensables. Los niños con SdCL pueden presentar retraso en el lenguaje o dificultad para entender los matices del lenguaje. En ocasiones es debido a que sufren apraxia oral-motriz. Es decir, tienen dificultades para producir los movimientos necesarios para hablar. Esto ocurre con más facilidad cuando se encuentran en ambientes escolares.

2.2.3. Características conductuales

La persona típica SdCL puede ser descrita como hipersensible e irregular. La hipersensibilidad hace que el niño reaccione fuertemente al estímulo común y que la reacción continúe tiempo después que el estímulo se terminó. Por otro lado, en algunos niños sus rutinas de comportamiento en las áreas de alimentación, sueño y aspectos emocionales son irregulares.

3. DIAGNÓSTICO Y EVALUACIÓN

En el momento actual no existe ninguna prueba definitiva para el diagnóstico; debe hacerse basándose en los datos clínicos. Para personas expertas existen pocas dificultades para el diagnóstico de los casos clásicos. Los signos más valiosos son los faciales, sobre todo la sinofridia (98 %), pestañas largas (99 %), filtro largo, labios finos y comisuras bucales hacia abajo (94 %). Esto unido al retraso mental y pondoestatural, ofrece un diagnóstico con pocas dudas.

El problema del diagnóstico aparece fundamentalmente en los casos leves, es decir en los tipos II y III donde tanto el retraso mental como el pondoestatural son menos frecuentes y marcados y los rasgos faciales están atenuados. A veces no aparecen malformaciones en las extremidades.

El diagnóstico prenatal es posible en algún hermano de un caso conocido, en el que existan anomalías de los miembros, microcefalia y retraso de crecimiento intrauterino visibles en las ecografías prenatales.

4. PRONÓSTICO MÉDICO

La mortalidad es alta, hasta tres veces la de la población general en algunas series (Beck, 1985). Las causas más frecuentes fueron respiratorias (neumonía, crisis de apnea, aspiración masiva de alimento al pulmón, displasia broncopulmonar...), seguidas por las malformaciones cardíacas y digestivas. En los que se realizó autopsia, el hecho más significativo en el cerebro fue la microcefalia.

Durante la revisión de Jackson citada anteriormente tuvo lugar el fallecimiento de 14 niños con SdCL. Todos los casos fueron formas graves. 3 murieron por crisis de apnea, 3 por enfermedad cardíaca, 3 de aspiración masiva de alimento al pulmón, 2 por vólvulo intestinal, 2 en el postoperatorio por causa inexplicable, 1 por displasia broncopulmonar grave.

5. TRATAMIENTO: BUENAS PRÁCTICAS

5.1. Ámbito médico

Durante el periodo de recién nacido y lactante presentan dificultad para la alimentación (77 %) que junto al reflujo gastroesofágico (48 %) agrava el problema del hipocrecimiento. El reflujo gastroesofágico requiere un tratamiento precoz y efectivo que en ocasiones debe de ser quirúrgico.

En un 25% de los casos existe patología respiratoria recidivante, en algunos casos directamente relacionados con el reflujo.

Es frecuente también la patología oftalmológica: miopía, ptosis, estrabismo, nistagmus. Su tratamiento está dificultado porque los niños en general no toleran las gafas.

En un 20% de los afectados se ha descrito además sordera de grado variable. En estos casos es preciso un diagnóstico precoz ya que puede condicionar un retraso en el lenguaje.

Se asocian también malformaciones cardíacas (25%) de grado variable, lo más frecuente son los defectos del tabique.

En relación con el **crecimiento** en general la talla es baja pero proporcionada. Existen curvas de crecimiento de peso, talla y perímetro cefálico especiales para niños y niñas con SdCL con las que se puede seguir su crecimiento. En caso de observar una desviación respecto a estas curvas, se deben estudiar otras patologías asociadas.

No se deben dar suplementos calóricos que no mejoran el crecimiento salvo en caso de que existan criterios específicos.

Algunos individuos presentan defecto de hormona de crecimiento y requieren tratamiento exógeno. La hormona de crecimiento no mejora la talla final cuando no existe déficit de la misma.

La aparición y curso de la **pubertad** ocurre de forma similar a la población general, tanto en cuanto a cambios físicos como en el campo emocional y del comportamiento.

La menstruación puede suponer un problema para los cuidadores, sobre todo en mujeres con problemas de comunicación. Además es importante prevenir embarazos desde el momento en que se inicia el periodo fértil. Existen diversas posibilidades terapéuticas de contracepción entre las que se elegirá la más adecuada para cada situación.

Entre los varones, está aumentada la frecuencia de testes no descendidos (casi un 10 % frente a un 2 % en la población general). El tratamiento médico tiene un alto índice de fracaso por lo que en general requieren descenso quirúrgico, para evitar riesgo de malignización en escroto.

5.2. Ámbito psicopedagógico

La mayoría de los autores coinciden en que el tratamiento debe ser sintomático y de apoyo. Así ADAC-Andalucía (2003) defiende que se deben prestar terapias de acuerdo con las necesidades de cada afectado, como:

- Terapia física.
- Terapia ocupacional.

- Servicios de Educación Especial.
- Miembros artificiales o prótesis auditivas.

De la revisión de los trabajos que más profundizan en este síndrome, podemos obtener las indicaciones que recogemos a continuación (ADAC (2003), Morse (2000), CdLSF (2001)).

5.2.1. Comunicación

Se han señalado varios factores predictores de la probabilidad de que un niño con el síndrome adquiera habilidades de habla y lenguaje:

- Peso al nacer.
- Conexión social.
- Problemas de audición.
- Malformaciones de los miembros superiores.
- Desarrollo motor: sentarse y caminar.

Del conocimiento e importancia de estos factores se deduce la necesidad de evaluaciones de habla y lenguaje, sin esperar a que aparezcan las primeras producciones, sino a partir de los dos meses de edad.

Dada la relación entre desarrollo del lenguaje y capacidad auditiva, se deben realizar pruebas de audición tempranamente y de forma repetida. Siempre es conveniente que a pesar de malos resultados en pruebas de audición hablemos a los pequeños como si nos respondieran. Las orientaciones de los especialistas pueden aconsejar el empleo de audífonos o de métodos alternativos de comunicación, empleando signos, señas, o pizarras y tableros de comunicación. Debemos tener presente que a pesar de que el objetivo para aquellos niños que no pueden hablar o les es difícil hablar, es que puedan hablar, es necesario que se puedan expresar, como medio para participar en su aprendizaje.

La lengua de signos puede o no ser una ruta efectiva para algunos de estos niños debido a sus dificultades de recepción tales como:

- Atención visual débil.

- Incapacidad de la vista.
- Naturaleza transitoria/espacial/veloz de la lengua de signos.

Las dificultades de expresión pueden serles difíciles debido a factores tales como:

- Malformaciones del labio superior.
- Dispraxia, dificultad para ejecutar movimientos rítmicos, ligeros y secuenciales con las manos.
- Memoria para recordar los movimientos.

Aunque se dice que la mayoría de los niños con SdCL tienen potencial de percepción visual, esto no necesariamente significa que entienden todas las formas del estímulo visual.

Evidentemente la tecnología ofrece muchas opciones para aumentar la comunicación. Sin embargo, para que los ordenadores sean una solución es necesario que los niños aprendan habilidades básicas, para poder usar la tecnología eficazmente como medio de comunicación. Necesitan tener tanto el entendimiento del proceso de la comunicación, como el mundo de objetos concretos, antes de que puedan ser capaces de manejar el mundo de los símbolos abstractos.

5.2.2. Comportamiento

Algunas personas con SdCL no presentan problemas de comportamiento y otras padecen problemas leves y transitorios. Los problemas de comportamiento en estas personas se pueden superar. No obstante en ocasiones se presentan casos de **agresiones o autoagresiones**.

Los problemas del comportamiento en ocasiones son reactivos, al responder a una situación biológica o del entorno de la persona, y/o cíclicos, es decir, dejan de presentarse y vuelven. Los períodos donde estas situaciones son más frecuentes son en la primera infancia y en la adolescencia.

Para abordar los trastornos del comportamiento se deben seguir estos pasos:

- Buscar e intentar eliminar problemas médicos subyacentes: molestias gastrointestinales, dolores musculares, infecciones de oído, caries, convulsiones, etc.

- En el caso de que no se encuentren problemas médicos, o si aún tratándolos el trastorno de comportamiento se mantiene, deberíamos intentar identificar la fuente del problema, buscar patrones repetitivos: si el comportamiento ocurre siempre igual, en el mismo lugar o con una persona específica; si el entorno no promueve una estructura suficiente o no existe un programa educativo o recreativo apropiado.
- Es fundamental utilizar datos procedentes de las observaciones y no dejarse llevar por las impresiones.
- El empleo de técnicas de modificación de conducta es el medio más adecuado para controlar tanto los antecedentes como los consecuentes de los comportamientos.

5.2.3. Escolarización

La **intervención precoz** debe comenzar en cuanto sea posible. Es importante que los profesionales sean capaces de coordinar la información y los programas de intervención, además de ofrecer apoyo en el ámbito emocional.

Las posibilidades son variadas, dependiendo de los casos: desde llevar al niño a un entorno social para que se relacione con otros, jugando y aprendiendo, a que un especialista acuda a la casa del niño para ayudar en su cuidado, planificar y/o llevar a cabo la estimulación.

Siempre es importante que cuando las posibilidades y limitaciones estén establecidas los que cuiden al niño se relacionen con esos especialistas que establezcan los objetivos, actividades y metodología adecuada. La Cornelia de Lange Síndrome Foundation, recomienda lo que denomina “Plan de Servicio Familiar Individualizado” o “Plan Educativo Individualizado”, consistentes en acuerdos entre los que cuidan al niño y los especialistas, abarcando los servicios y terapias utilizadas, respondiendo a los interrogantes ¿qué?, ¿cómo?, ¿cuándo?, ¿cuánto tiempo?

En relación con la **integración escolar**, la mayoría de las personas con SdCL pueden ser incluidas en un entorno regular. Al igual que en otros síndromes, las posibilidades de la integración dependen tanto de las necesidades especiales del niño como de las posibilidades educativas del entorno. En cualquier caso es importante que los padres conozcan tanto las normas aplicables en su Comunidad

Autónoma, como los servicios psicopedagógicos y órganos de la Administración encargados de este tema.

La Cornelia de Lange Síndrome Foundation insiste en que a diferencia de hace algunos años, actualmente existe un amplio consenso en cuanto a que los comportamientos nuevos o difíciles de una persona con SdCL no suponen un mal carácter, sino que pueden estar motivados porque el niño intenta decir algo o puede haber agotado otras formas de comunicarse. Por ello el entorno de aprendizaje siempre es muy importante, recomendándose los siguientes aspectos.

Entorno físico

- Valorar si genera tensión en los sentidos de las personas; si existen ruidos frecuentes e inesperados; si la habitación está organizada visualmente y favorece la atención.
- Si los materiales y los lugares de trabajo están claramente organizados y accesibles y favorecen la estabilidad y seguridad.
- Si hay lugares más tranquilos para poder disfrutar de descansos.

Programación

En la integración escolar se espera que los alumnos participen en todas las actividades del aula. Sin embargo el ritmo no siempre puede ser seguido por estos alumnos, dado que les resulta difícil adaptarse a ambientes en donde la rutina no es constante. Si además existen dificultades motoras, la situación se complica.

- Iniciar los aprendizajes con actividades conocidas y agradables añadiendo gradualmente los no conocidos.
- Valorar si las actividades deben ser adaptadas.
- Conveniencia de emplear, junto con las instrucciones verbales, indicaciones que incluyan demostraciones, dibujos o incluso ejercicios en donde el avance sea paso a paso.

- Como hemos dicho, con los alumnos con CdLS la rutina organizada, predecible, calmada junto a los medio ambientes organizados, parecen ser lo que mejor funciona. Por ello estrategias como el uso de sistemas de horarios y calendarios, los sistemas de objetos, dibujos, marcadores de líneas y/o palabras pueden ayudar a que participen y se preparen para los cambios. Los horarios y calendarios deben prepararse de la manera en que el niño entienda mejor.
- Hay que permitir al niño suficiente tiempo para procesar, planear e implementar su respuesta a la información que se le da y que pueda utilizar vías de acceso como el tacto. Favorecer hasta donde sea posible la individualización, sobre todo en la cantidad y en el paso de unas actividades a otras. Aprovechar las habilidades visuales que el alumno posiblemente tiene; para ello es conveniente dar instrucciones orales, después presentar las preguntas visualmente o realizar demostraciones del contenido a enseñar, para, finalmente, terminar dando las instrucciones oralmente otra vez. El apurar al niño puede añadir tensión, lo que a su vez reduce el tiempo que tiene para procesar.
- En ocasiones muchos alumnos se desempeñan mejor cuando se les ofrecen experiencias concretas de aprendizaje. Por ejemplo: acudir a una tienda para practicar las matemáticas, para que compren los artículos que necesitan. Es habitual que en los centros de educación especial “esta tienda” se construya en las propias clases. Con actividades de este tipo se trabaja, además de las matemáticas, la planificación, la lectura, la movilidad, seguridad, etiqueta social, etc.
- Cuando existan dificultades para la escritura, hay que valorar la posibilidad de emplear adaptadores, incluidos los ordenadores.
- Otra estrategia fundamental es el empleo adecuado del descanso. Lo ideal sería ajustarlos en funciones de los niveles de excitación que posean. Algunos necesitarán ayuda especial o preenseñanza, en un aula de clases especiales, para poder dominar las materias que les causan dificultad en un aula de clases regulares.

Interacción social

En ocasiones los niños con SdCL tienen dificultades para su interacción con los compañeros por sus diferentes estilos de comunicación, habilidades e intereses. Para superarlas los adultos tienen que planificar actividades que promuevan que los niños que no tienen SdCL aprendan a jugar con los que lo tienen.

- Algunos estudiantes tienen dificultad para tomar la iniciativa y dar a conocer lo que necesitan. Para ellos las horas de recreo o sin estructura con sus compañeros, les son difíciles debido a la naturaleza impredecible de los eventos sociales y la ansiedad que sienten en situaciones desconocidas en las que no saben qué esperar. Para promocionar positivamente el crecimiento social-emocional de estos alumnos, hay que determinar si sería bueno que el alumno se convirtiera en “hermano/hermana mayor” de un niño más pequeño, o si sería útil para él incluirle en un programa de habilidades sociales, en un grupo pequeño, con otros alumnos que estén experimentando problemas similares.
- Cuando los alumnos con CdLS padecen incapacidades adicionales se escolarizan en aulas cerradas. En estos casos hay que favorecer las actividades sociales, aquellas que favorezcan la interacción con otros.

Tabla 4. Entorno físico, programación e intervención social.

5.2.4. Familia

Cuando se recibe un diagnóstico de este tipo es comprensible que el impacto sea abrumador. Es el comienzo de un proceso perenne de encausar y reencausar sentimientos, pensamientos, acciones y creencias. Habrá tristeza, pero también felicidad. También se tendrán que tomar muchas decisiones; pero estas decisiones no necesitan ser hechas en soledad. Existen muchas familias, asociaciones y profesionales que están listos y dispuestos para ofrecer información, apoyo y aliento a las personas que lo solicitan.

Con frecuencia a las familias les cuesta aceptar el diagnóstico del síndrome Cornelia de Lange. El aturdimiento, la ira, el rechazo, la culpa y la tristeza son reacciones comunes. La mayoría de las familias se ajustan a su nueva situación.

Cuando la tristeza y la depresión se prolongan en los miembros de la familia, hay que acudir a tratamiento psicológico/psiquiátrico lo antes posible. Además del ajuste inicial que estas familias tienen que hacer, las tensiones intermitentes en el transcurso de la vida del niño, pueden temporalmente desestabilizar a la familia. Los asociaciones y servicios para familias que funcionan adecuadamente, son aquellos que periódicamente indagan el estado de la familia y continúan ofreciendo el apoyo emocional que necesita la familia.

En relación con los **hermanos**, el reto de los padres de hijos con SdCL consiste en suplir las necesidades de éstos sin descuidarse de ellos mismos o de los demás hijos. El secreto (y la dificultad) está en alentar a toda la familia a trabajar en conjunto. Un primer paso es brindar a los hermanos suficiente información precisa, realista y adecuada a la edad; aspectos como que no se “contagian”, que su hermano necesita de su amor y cuidado y todo lo que logre que los hermanos se sientan cómodos en cuanto a las necesidades del hermano con SdCL sobre cuándo necesitan ayuda o tiempo solos.

El nacimiento de un niño con este síndrome puede tener un efecto profundo en los **abuelos y en toda familia extensa**. La pérdida de la imagen de la “familia perfecta” a menudo deja a los abuelos con una sensación de ira y tristeza. En ocasiones los familiares construyen su propia versión de quién es el “responsable” del síndrome, porque parece importante culpabilizar a alguien. Suelen realizarse con frecuencia preguntas sobre las posibilidades de desarrollo y educativas que el niño dispone; los familiares deberían entender que aunque las necesidades entre un niño con síndrome y otro que no lo es son diferentes, muchas son las mismas y que todos los niños saben instintivamente cuándo son amados y aceptados. Hay muchas situaciones en donde se puede ayudar: paseos, lenguaje y lectura, cuidados especiales, regalos bien elegidos, y cómo no: llamadas alentadoras.

La mayoría de los padres necesitan tener un **tiempo de descanso**, separados de la constante demanda de cuidar de sus hijos. Esto es especialmente necesario en los padres con hijos con discapacidad. Aunque pueden aflorar sentimientos de culpabilidad, disponer de este tiempo es crucial para luego seguir atendiendo lo mejor posible al niño. Los centros de estimulación, los colegios y las asociaciones, cada vez disponen en este aspecto de más servicios y mejor organizados.

6. RECURSOS

6.1. Bibliografía

Allason, J.E. Hennekam, R.C. Ireland, M. (1997). De Lange syndrome: subjective and objective comparison of the classical and mild phenotypes. *J. Med. Genet.* Aug. 34 (8): 645-50.

Berney, T.P. Ireland, M. Burn, J. (1999). *Behavioural phenotype of Cornelia de Lange Syndrome*. ADC Online.

Cruz. M. Bosch, J. (1998). *Atlas de Síndromes pediátricos*. Barcelona: Espax Publicaciones Médicas.

Fernández, J. Tango, C. (2000). *Síndrome de Cornelia de Lange*.

Ireland, M. (1996). Cornelia de Lange syndrome: clinical features, common complications and long-term prognosis. *Curr. Paediatr.* 6:69-73.

Martínez-Frías, ML. Bermejo, E. Félix, V. Jiménez, N. Gómez-Ullate, J. López, J.A. et al. (1998). Síndrome de Brachmann de Lange en nuestro medio: Características clínicas y epidemiológicas. *Anales Españoles de Pediatría*; 48:293-8.

Rodríguez, G. *Síndrome de Cornelia de Lange*. Sevilla: Unidad de Dismorfología del Hospital Virgen del Rocío.

Russell, KL. Ming, JE. Jukofsky, L. Magnusson, M. Krantz, ID. (2001). Dominant paternal transmission of Cornelia de Lange syndrome: a new case and review of 25 previously reported familial recurrences. *J. Med. Genet.* Dec. 15; 104 (4): 267-76.

Smith, DW. (1978). *Atlas de malformaciones somáticas en el niño*. Barcelona: Editorial Pediátrica.

6.2. Páginas Web

ADAC: Asociación para las deficiencias que afectan al crecimiento y al desarrollo. (2003). *Síndrome de Cornelia de Lange*. <http://www.geocities.com/HotSprings/villa/4521/>

ADAC-Andalucía (2003). *Patologías. Cornelia*.
<http://www.adac-es.net/webs/cornelia.htm>

CISATER: Centro de investigación sobre el síndrome de aceite tóxico y enfermedades raras. (2003). *Síndrome de Cornelia de Lange*.
http://cisat.isciii.es/er/prg/er_bus2.asp?cod_enf=658

Club del filodendro: Revista electrónica de integración escolar de alumnos con n.e.e. y dificultades de aprendizaje. (2003). *Síndrome de Cornelia-Lange*.
<http://enebro.pntic.mec.es/~fdepedro/Cornelialange.htm>

CdLSF: Cornelia de Lange Síndrome Foundation, Inc. (2001). *Enfrentado los desafíos*.
www.cdlsusa.org

Guerrero Vázquez, J. (2002). *Síndrome de Cornelia de Lange*.
http://www.medynet.com/usuarios/jguerrero/casosped/011002_sol.htm

Morse, M. T. (2000).

Protocolo de educación para niños que padecen del síndrome Cornelia de Lange.
<http://www.tsbvi.edu/Outreach/seehear/winter00/cornelia-span.htm>
<http://www.kumc.edu/gec/support/cornelia.html>
<http://www.icondata.com/health/pedbase/files/CORNELIA.HTM>
<http://www.tsbvi.edu/Outreach/seehear/fall98/cornelia.htm>
<http://www.bdid.com/cornelia.htm>

6.3. Asociaciones

Asociación de Deficiencias de Crecimiento y Desarrollo (ADAC)
C/ Manuel Villalobos, 41
41019 Sevilla
Tel. y Fax: 954 35 87 86
www.geocities.com/HotSprings/villa/4521/

Asociación de Deficiencias de Crecimiento y Desarrollo (ADAC-Andalucía)
C/ Enrique Marco Dorta, 6.
41018 Sevilla

Tel.: 954 98 98 89. Fax: 954 98 97 90
E-mail: a.d.a.c@telefonica.net
www.geocities.com/HotSprings/villa/4521/

An International Federation of Communities United by Cornelia de Lange Syndrome.
<http://www.cdlsworld.org/>

Cornelia de Lange Síndrome Foundation, Inc.
<http://www.cdlsusa.org>

Cornelia de Lange Syndrome Association Australasia Inc.
www.cdlsaus.org/

Associazione Nazionale di Volontariato Cornelia de Lange.
www.corneliadelange.org/

7. FICHA RESUMEN

7.1. ¿Qué es el síndrome de Cornelia de Lange o Brachmann de Lange?

Es un trastorno congénito (presente al nacimiento) caracterizado por un conjunto anomalías físicas, especialmente faciales, asociadas a retraso mental de grado variable, cuya base genética y molecular es desconocida.

Sus características más significativas en los casos más graves son:

- Hipoprecimiento global con microcefalia.
- Malformaciones externas.
- Rasgos faciales primitivos: sinofridia o sinofrasis (cejijuntos) presente en el 99 % de los individuos lo cual hace que sea el rasgo más distintivo.
- Limitaciones en la movilidad articular.
- Deficiencia mental.
- Retraso psicomotor.

- Poca habilidad para las relaciones sociales.
- Comportamiento repetitivo y estereotipado.
- Poca expresión facial de las emociones.
- En ocasiones comportamiento autoagresivo.

7.2. ¿Cómo se detecta?

En el momento actual no existe ninguna prueba definitiva para el diagnóstico; debe hacerse basándose en los datos clínicos. Para personas expertas existen pocas dificultades para el diagnóstico de los casos clásicos. Los signos más valiosos son los faciales, sobre todo la sinofridia (98%), pestañas largas (99%), filtro largo, labios finos y comisuras bucales hacia abajo (94%). Esto unido a retraso mental y pondoestatural ofrece un diagnóstico con pocas dudas.

El diagnóstico prenatal es posible en algún hermano de un caso conocido, en el que existan anomalías de los miembros, microcefalia y retraso de crecimiento intrauterino visibles en las ecografías prenatales.

7.3. ¿A cuántas personas afecta?

La incidencia del SdCL no está clara aunque se estima entre 1/10.000 y 1/60.000 en recién nacidos.

En España el estudio de malformaciones congénitas ECEMC ha obtenido una prevalencia neonatal mínima (se diagnostican preferentemente las formas completas o severas) de 0,97/100.000.

El riesgo de tener un segundo hijo con este síndrome es muy bajo, del 2 al 5%, aunque algunos autores dan un riesgo de recurrencia aún más bajo.

7.4. ¿Dónde me puedo informar?

- Cornelia de Lange Síndrome Foundation, Inc.
www.cdlsusa.org
- Asociación de Deficiencias de Crecimiento y Desarrollo (ADAC)
<http://www.geocities.com/HotSprings/villa/4521/>

7.5. ¿Cómo es el futuro de estas personas?

La mortalidad es alta, hasta tres veces la de la población general en algunas series. Las causas más frecuentes son respiratorias: neumonía, crisis de apnea, aspiración masiva de alimento al pulmón, displasia broncopulmonar., seguidas por las malformaciones cardíacas y digestivas. En los que se realizó autopsia, el hecho más significativo en el cerebro fue la microcefalia.

Siempre hay posibilidades educativas y de mejora. Éstas dependen de un diagnóstico médico y psicológico adecuado; del comienzo de la Atención Temprana lo antes posible; de servicios competentes de apoyo al niño y a su familia con una adecuada coordinación; y del apoyo familiar y entre los familiares tanto en lo educativo como en lo emocional.

CAPÍTULO XIV

PARÁLISIS CEREBRAL Y DISCAPACIDAD INTELECTUAL

ANTONIO RUIZ BEDIA* Y ROSA ARTEAGA MANJÓN**

**Psicólogo y Director General de ASPACE Cantabria*

***Servicio de Pediatría. Hospital Universitario Marqués de Valdecilla*

1. DESCRIPCIÓN DEL SÍNDROME

No hay unanimidad total sobre la descripción del síndrome. Aún cuando la mayoría coincide en que se trata de un déficit principalmente motor, los autores francófonos tienden a restringirlo a personas con niveles mentales normales, mientras que los anglosajones inciden en una concepción más amplia y global, (García, M. Cruz., et al. 1993). Nosotros optamos por apoyarnos en el segundo enfoque y lo hacemos en la medida en que es el que mejor nos permite abordar el conjunto de las disfunciones que pueden llegar a presentar las personas con Parálisis Cerebral, principalmente las que se corresponden con el ámbito psicológico y educativo, y esto con independencia de que dichas disfunciones no sean

tanto una consecuencia directa de la lesión neurológica como, por ejemplo, de la carencia de la atención adecuada en los momentos precisos.

1.1. Historia

Existen referencias históricas sobre descripciones realizadas por Hipócrates y Galeno de cuadros coincidentes o similares con la entidad que hoy denominamos Parálisis Cerebral (PC), siendo descrita en 1861 por Littel, que relacionó la espasticidad que la caracteriza con la anoxia y el traumatismo de parto. El término “parálisis cerebral” apareció por primera vez en 1888 en los escritos de William Osler. En 1897, Ferud resaltó los aspectos de anomalías del desarrollo intrauterino asociados a la PC infantil. Desde entonces, se ha utilizado en numerosas ocasiones y cada vez con mayores acuerdos.

1.2. Definición

Adoptamos la definición elaborada por la Confederación ASPACE en el año 2002 a través de los trabajos de una comisión técnica creada al efecto (González, T., et. al. 2002):

La Parálisis Cerebral (PC) es un trastorno global de la persona consistente en un *desorden permanente y no inmutable del tono muscular, la postura y el movimiento*, debido a una *lesión no progresiva en el cerebro antes de que su desarrollo y crecimiento sean completos*. Esta lesión puede generar *la alteración de otras funciones superiores e interferir en el desarrollo del Sistema Nervioso Central*.

De este modo, los cuadros de Parálisis Cerebral (PC) se describen como el conjunto de consecuencias derivadas de un trastorno global de la persona consistente en un desorden permanente, pero no inmutable, del tono muscular, de la postura y del movimiento, debido a una lesión no progresiva sufrida por el cerebro antes de que su desarrollo y crecimiento sean completos.

Debido a la irreversibilidad de las lesiones neurológicas, el desorden es *permanente*, pero no es *inmutable*, ya que las características del mismo podrán cambiar evolutiva o involutivamente, aún cuando la lesión no es progresiva, no aumenta ni disminuye y tampoco constituye un trastorno de tipo degenerativo.

1.3. Etiología

Existen múltiples causas susceptibles de producir un cuadro de PC que, en fun-

ción del momento en que acontecen, podemos clasificar en factores prenatales, si acontecen durante la gestación; factores perinatales, cuando se producen en torno al nacimiento; y factores postnatales, cuando ejercen su acción después del nacimiento y con anterioridad a la edad en que se considere que el cerebro alcanza su plenitud madurativa.

En cada uno de los momentos señalados, son de destacar los siguientes factores desencadenantes:

Tipo de factor	Factor
Factores prenatales:	<ul style="list-style-type: none"> - Hemorragia materna. - Hipertiroidismo materno. - Fiebre materna. - Corioamnionitis. (Infección de las membranas placentarias y del líquido amniótico que rodea el feto dentro del útero). - Infarto placentario. (Degeneración y muerte parcial del tejido placentario). - Gemelaridad. - Exposición a toxinas o drogas. - Infección por sífilis, toxoplasma, rubéola, citomegalovirus, herpes, hepatitis, o por el virus de la inmunodeficiencia adquirida (VIH). - Infartos cerebrales por oclusión de vasos arteriales ó venosos. - Disgenesias o malformaciones cerebrales. - Factores genéticos.

Factores perinatales:	<ul style="list-style-type: none"> - Prematuridad. (Cuando la edad gestacional es inferior a 37 semanas). - Asfixia perinatal por una alteración en la oxigenación cerebral. (Con subsiguiente encefalopatía hipoxicoisquémica, es una causa frecuente de PC tanto en recién nacidos pretérmino como en nacidos a término). - Hiperbilirrubinemia. (Por aumento de la cifra de bilirrubina en sangre, que da origen a ictericia en la piel). - Infecciones perinatales.
Factores postnatales:	<ul style="list-style-type: none"> - Traumatismos craneales. - Meningitis o procesos inflamatorios de las meninges. - Encefalitis. (Procesos inflamatorios agudos del Sistema Nervioso Central). - Hemorragia intracraneal. - Infarto o muerte parcial del tejido cerebral. - Hidrocefalia. (Por aumento del líquido cefalorraquídeo intracraneal y presión aumentada en algún momento de su evolución). - Neoplasias o tumores intracraneales.

Tabla 1. Factores desencadenantes.

1.4. Tipología

El carácter global del síndrome, susceptible de afectar a todos los ámbitos funcionales de la persona, junto con las diferentes consecuencias que en cada uno de ellos pueden acontecer, no permite establecer una clasificación tipológica cerrada del mismo. Debe tenerse muy presente que cualquier clasificación de las manifestaciones del síndrome es necesariamente enunciativa, porque no todas las personas que lo presentan están afectadas de igual modo, ni tampoco reúnen necesariamente el conjunto de las manifestaciones posibles.

Trataremos en este apartado la clasificación tipológica que se deriva de tomar únicamente en consideración el aspecto más característico del síndrome: las manifestaciones neuromotoras. Para ello atenderemos a tres criterios clasificatorios sobre los que existe amplio consenso: *criterio topográfico*, que hace referencia a la zona anatómica afectada; *criterio nosológico*, en referencia a los síntomas neurológicos respecto del tono muscular, las características de los movimientos, el equilibrio, los reflejos y los patrones posturales; y *criterio funcional-motriz*, referido al grado conjunto de afectación neuromotora.

Tipología del síndrome atendiendo a las manifestaciones neuromotoras		
Criterio	Tipo de cuadro	Características
<ul style="list-style-type: none"> • Topográfico 	<ul style="list-style-type: none"> • Tetraparesia o tetraplegia. • Disparesia, diplegia o paraplegia. • Hemiparesia o hemiplegia • Monoparesia o monoplegia. 	<ul style="list-style-type: none"> Afectación de los miembros superiores e inferiores. Afectación mayor de los miembros inferiores. Afectación de ambos miembros de uno u otro lado del cuerpo. Afectación de un único miembro, superior o inferior.

<ul style="list-style-type: none"> • Nosológico 	<ul style="list-style-type: none"> • Espástico • Discinético o atetoide • Atáxico • Formas mixtas 	<p>Tono muscular aumentado (hipertonía). Afectación de la musculatura antigravitatoria. Dificultades para disociar los movimientos de las diferentes partes del cuerpo.</p> <p>Movimientos involuntarios acentuados, gesticulación facial y dificultades en la movilidad bucal. El cuadro se acentúa cuando el sujeto se activa emocionalmente y cuando trata de realizar movimientos voluntarios.</p> <p>Afecta a la coordinación de los movimientos, a su precisión y al equilibrio.</p> <p>La mayor parte de los cuadros de PC reúnen dos o más de las características citadas en los tipos anteriores.</p>
<ul style="list-style-type: none"> • Funcional 	<ul style="list-style-type: none"> • Leve • Moderada • Grave 	<p>Capacidad de deambulación autónoma. Capacidad de manipulación de objetos pequeños al menos con una de las manos.</p> <p>Afectación de dos o más miembros. Desplazamientos autónomos muy limitados. Se requiere la utilización de ayudas técnicas para la deambulación y la manipulación. Se requieren ayudas para la realización de actividades de la vida diaria.</p> <p>Afectación de los cuatro miembros. Sin posibilidades de marcha autónoma y capacidad manipulativa.</p>

Tabla 2. Tipología del síndrome atendiendo a las manifestaciones motoras.

1.4.1. Clasificación topográfica

Topográficamente la clasificación se realiza tomando en consideración las zonas anatómicas afectadas. Los sufijos “-paresia” y “-plegia” distinguen entre una parálisis incompleta o variable, para el primero de los términos, y una parálisis completa en el segundo.

Cuando la parálisis afecta por igual a las cuatro extremidades se determina una *tetraparesia* o *tetraplegia*. Si el mayor nivel de afectación se localiza en las extremidades inferiores, no estando las superiores comprometidas (circunstancia ésta muy improbable), o estándolo en menor grado, se establece la existencia de una *diplegia* o *paraplegia*.

Si la afectación es de un hemicuerpo (por ejemplo, brazo y pierna derechos) se produce una *hemiplegia*, que podrá ser derecha o izquierda. Cuando sólo un miembro es el afectado, se habla de la existencia de una *monoplegia*.

1.4.2. Clasificación nosológica

Atendiendo al criterio *nosológico*, la forma más frecuente en los cuadros de PC es la *espástica*, que se produce por afectación de la vía piramidal, y que se manifiesta por reflejos tendinosos aumentados e incremento del tono muscular con una rigidez en “navaja de muelle”.

El segundo tipo en incidencia es el *discinético*, en el que se encuentran afectados los ganglios basales y del tronco cerebral, evidenciándose por la existencia de movimientos involuntarios acentuados de contorsión, lentos rítmicos y repetitivos, que en su mayor parte afectan a músculos distales; a menudo hay gesticulación facial y dificultades bucales notorias, que se acentúan con las emociones, cambio de posición y movimientos voluntarios.

El tipo *atáxico* se produce cuando se lesionan las células y vías cerebelosas, presentando incoordinación de los movimientos intencionales y dismetría de extremidades (cuando se intenta un movimiento, este se produce con cierto grado de incoordinación y excediéndose del objeto), los movimientos de mediana amplitud son los más incontrolados. A veces existe temblor intencional, las reacciones de equilibrio son ineficaces, ya que están influenciadas por el temblor y la dismetría, la reacción a la pérdida de equilibrio exagerada y poco segura, la marcha con base

amplia, vacilando y con mala dirección.

Rara vez una persona con PC puede encuadrarse exactamente en uno de estos tipos. La gran mayoría de los afectados son de tipo mixto (Eicher,P.S.; Batshaw, MLB, 1993).

1.4.3. Clasificación funcional

Desde el punto de vista funcional se establece un *nivel de afectación ligero* cuando existiendo un cierto grado de torpeza motora o parálisis de determinados músculos, todo ello no impide la posibilidad de deambulación autónoma, así como la capacidad de manipulación de pequeños objetos, al menos con una de las manos.

Se considera un *nivel de afectación moderado* cuando son dos o más los miembros comprometidos. En esta situación la marcha autónoma está muy limitada, así como la capacidad para realizar manipulaciones finas, y sólo se consigue venciendo muchas dificultades y/o mediante la utilización de ayudas técnicas. Las personas con este nivel de afectación requieren de ayuda para la realización de actividades personales y de la vida diaria.

El *nivel de afectación grave* se da en personas con parálisis de los cuatro miembros (tetraplegia). En esta situación no existe ninguna competencia funcional en el orden de la marcha autónoma o en la capacidad de manipulación. Así mismo, aquí se presentan trastornos asociados a deformidades del tronco, de tipo escoliótico y retracciones articulares, con ausencia total del más mínimo equilibrio. Son personas dependientes en todas y cada una de sus necesidades.

Combinando los tipos establecidos, en función de cada uno de los criterios clasificatorios, se obtienen las diferentes descripciones diagnósticas posibles.

1.5. Incidencia

Desde la erradicación de la poliomielitis, los cuadros de PC han pasado a ser la causa más frecuente de discapacidad física en niños. En los países industrializados, la incidencia del síndrome se sitúa entre el 2 y el 2,5 por mil de los recién nacidos vivos; los países en desarrollo tienen una prevalencia más elevada.

Como ya se ha dicho anteriormente, el elemento más característico del síndro-

me es el trastorno neuromotor, que se evidencia por la alteración del *tono muscular*, de la *postura* y de los *patrones de movimiento*. Sin embargo, entre otras variables, dependiendo de la gravedad de la lesión, de su localización, de su extensión y del momento evolutivo en que se produce, a las manifestaciones neuromotoras se pueden asociar otras como las alteraciones sensoriales, (auditivas, visuales, de la sensibilidad cutánea y propioceptiva); alteraciones de la percepción, (estructuración espacial, distinción figura fondo, construcción del esquema corporal, etc.); alteraciones del lenguaje y la comunicación, (por alteración del tono en la musculatura fonoarticulatoria, por daño en las áreas cerebrales responsables o por ambos simultáneamente); alteraciones clínicas (epilepsia); y retraso mental, ya sea éste como consecuencia de la propia lesión neurológica o por un trastorno del desarrollo derivado de la concurrencia del conjunto de las alteraciones antes descritas.

En consecuencia, las características de este síndrome varían desde las correspondientes a una grave e invalidante tetraplegia (parálisis de los cuatro miembros), a la que indistintamente pueden asociarse las otras alteraciones mencionadas, hasta lo que se ha denominado como "lesión cerebral mínima" (García Prieto, A.,1.999), con una ligera hiperkinesia, leve déficit de la atención y un trastorno motor apenas perceptible.

Las dificultades advertidas para enunciar una tipología del trastorno necesariamente se siguen de la complejidad de sus características por lo que, al hablar de éstas, nos encontramos con similares problemas, que son consecuencia del carácter global del trastorno, de los diferentes ámbitos funcionales sobre los que puede incidir y de la variedad de consecuencias que en cada uno de ellos puede determinar.

2. CARACTERÍSTICAS BIOMÉDICAS, PSICOLÓGICAS, CONDUCTUALES Y SOCIALES

2.1. Características biomédicas

El peso, la talla y el perímetro craneal alcanzan valores por debajo de la media correspondiente a la edad y el sexo (crece el músculo en la unión miotendinosa por adición en serie de sarcómeros y la fuerza impulsora del estiramiento del cre-

cimiento lineal óseo), en el músculo espástico hay acortamiento del crecimiento muscular con un tendón relativamente largo y un margen de movimiento lineal reducido. En la extremidad superior el hombro está en aproximación, el codo flexionado, la mano en flexión palmar, y los dedos permanecen flexionados, con el pulgar atrapado en la palma. La columna puede presentar escoliosis de amplio radio y si el paciente es hipotónico, puede asociarse a hiper cifosis en mayor o menos grado. Las caderas tienen tendencia a la flexión y a la aducción (posición de riesgo para la estabilidad de las mismas). Las rodillas, por predominio en la actividad de los músculos isquiotibiales, también están en flexión y secundariamente se produce un estiramiento del aparato extensor, lo que condiciona un ascenso de la rótula y una disminución de la potencia de la extensión de la rodilla. Los pies, forzados por la retracción del tríceps sural, se colocan en equino, y puede asociarse un valgo del calcáneo, que condicionan un pie plano y con desequilibrios asociados en el plano lateral (Beguiristain-Gurpide, JL, 2003), con aumento de gasto energético y anomalías de la función locomotora.

La *hipotonía* intensa, duradera y generalizada motiva grave retraso de las funciones motoras. Los reflejos tendinosos están presentes e incluso exaltados. Las formas *coreo-atetósicas* se pueden asociar a otros movimientos involuntarios como los balismos, los espasmos en torsión y el temblor. Por los continuos movimientos es posible apreciar hipertrofia de algunos grupos musculares y si el trastorno es asimétrico, desviaciones vertebrales.

Otras de las características biomédicas se corresponden a las *alteraciones neurológicas asociadas*, como la *epilepsia*, los *déficit de la audición* y los de la *visión*, entre los que cabe significar el *estrabismo*, que es la imposibilidad de alinear simultáneamente la mirada de ambos ojos en un punto concreto; el *nistagmus*, consistente en oscilaciones involuntarias, rítmicas, y bilaterales de los ojos en reposo; la *atrofia del nervio óptico*, con disminución de su volumen y peso; *miopía*; *hemianopsia*, ceguera de medio campo visual; *ecotoma*, cuerpos flotantes en el humor vítreo; y *cataratas*, pérdida de transparencia del cristalino visual (Legido, A., Katsetos, C.D., 2003).

2.2. Características psicológicas

Cada vez hay un mayor consenso en que, en último término, el aspecto más relevante a conocer en relación con las personas con PC es cómo progresan a

pesar de las numerosas discapacidades que pueden reunir al tiempo sin haberlas superado previamente. Por ello, la relación de características que a continuación se citan tiene carácter enunciativo y didáctico; es decir, no se trata de “encasillar” a estas personas en una suerte de “tipología psicológica”, porque histórica y diariamente nos demuestran que son capaces de aprender y progresar pese a sus “características”, y se ha demostrado que esto depende más de los recursos con los que cuentan que de sus discapacidades. Lo reiteraremos en el apartado correspondiente al tratamiento del síndrome, el abordaje de la PC no se puede establecer a partir de la intervención sobre todas y cada una de las alteraciones o discapacidades que una determinada persona pueda presentar, es necesario abordar el caso en su conjunto, aún cuando hablemos de él de forma fragmentada.

2.2.1. Características psicomotoras

La afectación neuromotriz es determinante de las características motoras de las personas con PC, pero no debe dejar de considerarse que la motricidad humana no responde a un modelo “mecánico”, que se pueda aislar y hacer independiente de otras funciones. Se trata más bien de un “modelo de autorregulado”, en el que intervienen, al menos, cuatro elementos: un *circuito de control*, constituido por el sistema nervioso central (SNC) y por el sistema nervioso periférico; un *sistema de receptores*, constituido por los órganos sensoriales externos; un *sistema comparador*; que nos aporta información sobre nuestra situación (propiocepción) en relación con un objetivo (por ejemplo, en qué posición se encuentra la mano con respecto de un objeto que deseamos coger); y un circuito o mecanismo efector, constituido por el aparato locomotor (músculos, huesos y articulaciones). Los cuatro componentes señalados para la realización del movimiento pueden estar afectados, individual o simultáneamente, en las personas con PC.

Algunas de nuestras praxias motoras responden a conductas reflejas, filogenéticamente programadas para cada especie; otras de ellas adquirirán su carácter reflejo tras su repetición y aprendizaje; y otras serán más intencionales, aún cuando se realizarán mediante repertorios reflejos aprendidos, (por ejemplo, al escribir, al comer o al hablar, no debemos pensar en los movimientos que para ello debemos realizar, salvo que por alguna razón debamos hacerlo con gran atención).

Así pues, dado el papel que los requisitos sensoriales y cognitivos juegan en la motricidad, no cabe hablar tanto de características motrices de las personas con PC, como de características psicomotrices, sobre todo cuando de lo que se trata es de tomar decisiones con respecto de cómo se debe intervenir en el tratamiento. En

el siguiente cuadro se enuncian las características de la psicomotricidad en personas con PC, tomando en consideración la clasificación nosológica del síndrome (actitud postural, reflejos, equilibrio, tono muscular, ejecución de movimientos, etc.). Debe recordarse que los tipos o formas mixtas son los más habituales en los cuadros de PC.

Características psicomotrices	
Tipo de cuadro	Características
<ul style="list-style-type: none"> • <i>Espástico</i> (El tono muscular se encuentra aumentado). 	<ul style="list-style-type: none"> - Movimientos exagerados, rígidos, bruscos y lentos, por las dificultades para contraer los grupos musculares de forma aislada. - El intento de mover un grupo muscular provoca un movimiento global incontrolado. - Repertorio de movimientos reducido por las dificultades existentes para realizarlos. - Adopción de posturas anormales permanentes por atrofia de determinados grupos musculares.
<ul style="list-style-type: none"> • <i>Discinético o atetoide</i> (El tono muscular varía entre la hipotonía y la hipertonia). 	<ul style="list-style-type: none"> - Movimientos espasmódicos involuntarios permanentes, que aumentan con la activación emocional y la fatiga, y que se atenúan en reposo, desapareciendo durante el sueño. - La hipotonía inicial se transforma en hipertonia al intentar controlar los movimientos. - Los movimientos voluntarios son serpenteados y rotatorios. - Debilidad en el esfuerzo, (p.e. en la prensión). - Limitación de los movimientos finos. - Bajo nivel de destreza manual.

<ul style="list-style-type: none"> • <i>Atáxico</i> (El tono muscular se encuentra disminuido). 	<ul style="list-style-type: none"> - Dificultades para mantener el equilibrio y para la coordinación de movimientos. Aún cuando los movimientos voluntarios son posibles, las dificultades de coordinación los hacen imprecisos y torpes. - Se producen dificultades para determinar la dirección y la intensidad de la fuerza en los movimientos (dismetría) y para determinar el momento de inicio de un movimiento y su finalización (discronometría). - Las dificultades de coordinación y control afectan a la motilidad ocular. - Al intentar realizar un movimiento se produce temblor. (Temblor intencional). - Incapacidad para ejecutar movimientos sucesivos y antagonicos. (Adiadococinesia).
--	--

Tabla 3. Características psicomotoras.

Los niños con PC suelen presentar al nacer ausencia de reflejos primitivos y/o permanencia de los mismos; su patrón de adquisición de habilidades motrices puede no ajustarse a los períodos evolutivos correspondientes, y desarrollarse de forma desordenada. Por las características enunciadas, se evidencia que van a ser muy importantes las dificultades en la manipulación y, en general, que su ritmo de acción va a requerir, muy significativamente, de un dilatado tiempo de ejecución.

2.2.2. Características cognitivas

Las personas con PC pueden desarrollar una capacidad intelectual general normal y también presentar niveles de retraso mental leves, (CI entre 50/55 y 70/75); moderados, (CI entre 35/40 y 50/55); severos, (CI entre 20/25 y 35/40); o profundos, (CI inferior a 25), con las características que son inherentes a cada uno de ellos. Pero para el caso del síndrome de PC conviene hacer un análisis más detenido relativo a las características del ámbito cognitivo específico del *procesamiento de la información*, es decir de las características relativas a la *percepción*, la *atención* y a la *memoria*.

En la medida en que la lesión limite las funciones motoras, sensoriales y del lenguaje, la persona afectada va a sufrir una serie de condicionantes que van a determinar alteraciones en la organización perceptiva, en la atención y en la memoria. En el siguiente cuadro se expone cuál es la naturaleza de los mencionados condicionantes y cuáles sus consecuencias en cada una de las áreas citadas.

Ámbito cognitivo específico de procesamiento de la información			
Condicionantes	Percepción	Atención	Memoria
<ul style="list-style-type: none"> - Sobreesfuerzo para controlar los movimientos. - Baja motivación. - Limitación de experiencias. - Lentitud en los tiempos de reacción y de realización. - Falta de ejercitación práctica. - Efectos de la medicación, (antiepilépticos). - Bajo nivel en el lenguaje y la comunicación. - Bajo nivel de atención. - Alta fatigabilidad. 	Dificultades en: <ul style="list-style-type: none"> - La constancia de la forma. - La posición en el espacio. - Las relaciones espaciales. - El esquema corporal. - Conceptos espacio-temporales. - Percepción auditiva. - Percepción táctil. - Discriminación y memoria visual. 	<ul style="list-style-type: none"> - Dificultades para la concentración. - Dispersión del pensamiento. - Alta fatigabilidad. - Impulsividad. 	Dificultades en: <ul style="list-style-type: none"> - Memoria perceptivo-sensorial. - Memoria motriz. - Memoria verbal-lógica. - Memoria a corto plazo. - Memoria a largo plazo.

Tabla 4. Características cognitivas.

2.2.3. Lenguaje y habla

Las alteraciones en el ámbito de la comunicación (habla, lenguaje y función comunicativa) constituyen una de las características más peculiares de muchos de los cuadros del síndrome.

2.2.3.1. Habla

Las dificultades en el habla están estrechamente relacionadas con la alteración neuromotriz, en este caso por la afectación de la musculatura respiratoria, fonatoria y articular. Los déficits en la coordinación respiratoria, las malformaciones bucales, las alteraciones en la movilidad laríngea y en los músculos de los labios, lengua y mandíbula, así como la dificultad para controlar los movimientos (sincinesias), van a condicionar la funcionalidad del habla, pudiendo dificultar su comprensión hasta hacerla ininteligible o incluso inexistente. Algunas de las principales características del habla en las personas afectadas por el síndrome, así como las alteraciones que las determinan, son descritas en el siguiente cuadro:

Habla	
Factores condicionantes	Características
<ul style="list-style-type: none"> • <i>Respiratorios:</i> - Alteraciones de la coordinación respiratoria. Respiración superficial e irregular. Disociación entre los movimientos torácicos, diafragmáticos y articulatorios. • <i>Fonatorios:</i> - Alteraciones en la movilidad laríngea, disociación entre los movimientos laríngeos y diafragmáticos, y malformaciones de la cavidad bucal. 	<ul style="list-style-type: none"> - Ausencia del ritmo, lentitud, pausas anormales y amontonamiento de frases. - Habla a sacudidas con voz ronca, voz débil o imposibilidad para mantener un sonido.

<ul style="list-style-type: none"> • <i>Articulatorios:</i> - Alteraciones la movilidad de la musculatura de la mandíbula, labios y lengua y deformidades en la cavidad bucal. • <i>Gestuales:</i> - Alteraciones en la ejecución coordinada de los diferentes movimientos articulatorios. Alteraciones en la disociación de movimientos de diferentes grupos musculares (sincinesias). 	<ul style="list-style-type: none"> - Articulación distorsionada por incorrecta realización de los fonemas, omisiones y sustituciones. Voz nasalizada. - Exceso de mímica al hablar, pudiendo llegar a hacer imposible la articulación.
---	--

Tabla 4. Características en el habla.

2.2.3.2. Lenguaje

El lenguaje, en tanto que conjunto de símbolos y reglas con las que se representan ideas, descripciones, sensaciones, emociones, etc., también se ve comprometido característicamente en este síndrome, tanto en su vertiente comprensiva como expresiva.

La limitación de los entornos experienciales de los afectados, las dificultades para que interactúen en ellos y para que aporten información aclaratoria sobre sus mensajes, intención y sentido comunicativo, determinan que los esquemas de comunicación sean pobres y limitados, tendiendo a reducirse la longitud de las frases. Desde el ámbito comprensivo, esto tiene como consecuencia la reducción del vocabulario a contextos limitados, con dificultades para adquirir y manejar conceptos básicos, lo que dificulta la comprensión de enunciados, en mayor medida, cuando su sintaxis es compleja (oraciones subordinadas, dobles negaciones, etc.).

Desde el punto de vista expresivo, el lenguaje llega a verse gravemente afectado por los mismos condicionantes que el habla, determinándose aquí otro de los

grupos más característicos del síndrome: el de aquellas personas cuyo habla no es inteligible y que en consecuencia tienen limitado o carecen de lenguaje oral. Debe advertirse en este punto que no se trata de personas que no puedan comunicarse por carecer de lenguaje, se trata de personas que solo tienen limitada, o totalmente inhibida, su capacidad para comunicarse (expresarse) oralmente. Como consecuencia de todo ello se retrasará la aparición de lenguaje expresivo, se producirán estancamientos en los primeros estadios del desarrollo sintáctico, se tenderá a reducir la estructura de las frases y se producirá desestructuración en la organización semántica, que tenderá a ser concreta y pobre.

2.2.3.3. Función comunicativa

Las alteraciones descritas podrán llegar a comprometer las funciones comunicativas, de modo que las dificultades de control del entorno terminen por disminuir el interés del afectado por comunicarse, tendiendo a utilizar un repertorio comunicativo mínimo.

2.2.4. Características sensoriales

Entre las alteraciones asociadas al componente neuromotriz se encuentran las que afectan a la visión, las auditivas y las sensoriales. Todas ellas derivan directamente de la lesión de las estructuras cerebrales correspondientes y cuando están presentes pueden complicar el cuadro de forma extraordinaria, aumentando su gravedad.

Las alteraciones visuales van desde la ambliopía a la ceguera y dentro de ese rango se presentan como trastornos del campo, de la agudeza y de la coordinación visual; dificultades para la fijación y orientación de la mirada; alteraciones óculo-motoras (estrabismo, nistagmus); y, como consecuencia de las mismas, se producen alteraciones funcionales (pérdida de atención al estímulo visual, alteraciones perceptivas visuales y problemas de integración visual).

2.2.5. Conducta y personalidad

No creemos conveniente vincular los cuadros de PC con alteraciones concretas de la conducta o de la personalidad, que en todo caso estarán más en relación con condicionantes genéticos; podrán surgir reactivamente a las diferentes situaciones experienciales de cada persona; o ser subsiguientes, para un caso concreto, a la afectación de una determinada estructura cerebral por la lesión.

Sin embargo sí que pueden llegar a ser numerosos y significativos los factores

susceptibles de determinar alteraciones en el desarrollo emocional de los afectados y en la aparición de problemas de conducta. Los diversos grados de afectación neuromotriz; las alteraciones sensoriales, cognitivas y del lenguaje; la situación de salud y el nivel de calidad de vida; las dificultades de control, (sobre el medio y sobre sí mismo); la limitación de los entornos experienciales; la actitud de la familia y de su entorno ante su situación, (ansiedad, sobreprotección, rechazo, negación); la medicación y las dificultades de aprendizaje; todos ellos, pueden actuar como condicionantes de alteraciones en este ámbito. A título enunciativo, se relacionan a continuación las alteraciones más frecuentes:

Alteraciones psicológicas	
• Bajo nivel de autonomía.	• Baja autoestima
• Alta dependencia de su entorno en las relaciones, con escasos intercambios sociales.	• Labilidad emocional.
• Repertorios limitados de habilidades sociales que genera desinterés por las mismas.	• Estados depresivos.
• Dificultades para experimentar intercambios afectivo-sexuales.	• Crisis de ansiedad.
• Bajo nivel de motivación.	• Conductas ritualistas.
• Baja tolerancia a la frustración.	• Rigidez conductual.
• Infantilismo inmadurez.	• Hiperactividad.
• Sentimientos de fracaso.	• Conductas de autoestimulación.
	• Conductas autoagresivas.
	• Conductas disruptivas.
	• Alteraciones en la alimentación y el sueño.

Tabla 6. Características psicológicas

3. DIAGNÓSTICO Y EVALUACION: POSIBILIDADES DE PREVENCIÓN, DETECCIÓN TEMPRANA, TÉCNICAS E INSTRUMENTOS.

El diagnóstico de este síndrome precisa de la concurrencia de un *equipo multi-profesional especializado* en esta patología que, tratando de determinar las *causas* que la provocan, informe sobre las características del *proceso* en que se encuentra la persona afectada y *oriente* una adecuada intervención terapéutica que, a su vez, contemple una evaluación de necesidades, realice una prescripción de tratamientos y establezca un pronóstico (Grupo de Atención Temprana, 2000).

El diagnóstico -que no es un proceso cerrado y estático, sobre todo en la medida en que las presunciones causales sean más numerosas que las certezas- precisa ser actualizado de forma periódica y se debe realizar a tres niveles: *funcional, sindrómico y etiológico*.

Niveles de diagnóstico	
Nivel diagnóstico	Objeto del nivel
• <i>Diagnóstico funcional</i>	- Tiene por objeto la determinación cualitativa y cuantitativa de los trastornos y disfunciones presentes en el síndrome, así como de las capacidades del afectado y de sus posibilidades de desarrollarlas. - Sirve (y es imprescindible) para determinar y priorizar las necesidades, y para elaborar los objetivos y estrategias de intervención
• <i>Diagnóstico sindrómico</i>	- Tiene por objeto, en nuestro caso, determinar la existencia de un cuadro de Parálisis Cerebral, mediante la identificación del conjunto de signos y síntomas que lo definen. - Sirve para conocer cuáles son las estructuras, (nerológicas, psíquicas), responsables del trastorno y orienta sobre su etiología.

<ul style="list-style-type: none"> • <i>Diagnóstico etiológico</i> 	<ul style="list-style-type: none"> - Tiene por objeto determinar las causas, del síndrome. - Sirve para facilitar información biomédica a la familia y en ocasiones orienta tratamientos específicos. No siempre es posible determinar las causas de un síndrome o trastorno funcional, pero es muy conveniente establecer un diagnóstico de presunción.
---	--

Tabla 7. Niveles de Diagnóstico.

Es esencial advertir que el objeto del *diagnóstico funcional* no puede ser el de establecer, como frecuentemente aún ocurre, el “catálogo de discapacidades” que el individuo afectado presenta; muy al contrario, su finalidad tiene que perseguir la identificación de las capacidades que se poseen y cuáles son la mejores estrategias para su desarrollo y potenciación. Esto debe ser así para cualquier propósito diagnóstico, pero es particularmente importante en los cuadros de Parálisis Cerebral, precisamente por las numerosas alteraciones y limitaciones funcionales que pueden llegar a presentar las personas afectadas. Sólo de éste modo el diagnóstico funcional del síndrome podrá constituir la base que se requiere para una planificación terapéutica eficiente y efectiva.

Las pruebas médicas, -ecografía, tomografía axial computerizada (TAC), resonancia magnética (RM), y técnicas de neuroimagen funcional como tomografía por emisión de positrones (PET) y tomografía computerizada por emisión de fotón único (SPECT); la historia clínica, la exploración física y neurológica detallada y la observación de movimientos (Cioni, G. 2003)-, tienen por objeto determinar el diagnóstico sindrómico y etiológico.

Las pruebas psicológicas tienen por objeto determinar el diagnóstico funcional y aportar información para determinar el diagnóstico sindrómico. En las personas con PC, y dependiendo de las dificultades funcionales que presente cada caso, es preciso realizar adaptaciones a las pruebas estandarizadas existentes, siendo muchas de ellas imposibles de aplicar, (las formas de respuesta previstas se sustentan sobre respuestas psicomotrices, sobre la comunicación verbal y sobre la

variable tiempo de respuesta). Hay muy pocas pruebas diseñadas específicamente para la valoración de capacidades en personas con PC (por ejemplo, APSSI Valoración de discapacidad profunda; SEPPP Sistema de evaluación para personas plurideficientes; y TONI-2 Test de inteligencia no verbal), por lo que la tarea de recogida de información objetiva para determinar el diagnóstico requiere de profesionales expertos en la patología.

Así mismo, el diagnóstico requiere de la realización de un *estudio social*, cuya información es muy significativa y necesaria para diseñar y desarrollar la estrategia de atención.

La prevención del síndrome puede operar a nivel primario, tratando de controlar los factores etiológicos y en consecuencia disminuyendo la incidencia y la complejidad de los cuadros; a nivel secundario, mediante la detección temprana, ya sea a través de consulta de “niño sano” o de “niño de riesgo” en Atención Primaria, estableciendo seguimiento por un equipo especializado aún cuando no haya déficit neurológico aparente. Los tratamientos de Atención Temprana deben considerarse en la prevención secundaria y contribuyen a disminuir de forma muy efectiva el grado de discapacidad que potencialmente pudiera llegar a presentar la persona afectada una vez que se ha producido la lesión. El tratamiento general del síndrome tendría carácter preventivo a un tercer nivel, debido a que los cuadros de discapacidad derivados de la lesión pueden incrementarse si no son tratados adecuadamente.

4. PRONÓSTICO MÉDICO

No es posible establecer un pronóstico para la generalidad de los casos porque, como ya se ha reiterado, la forma en que el síndrome afecta a unas u otras personas es muy diferenciada. El pronóstico debe de ser establecido para cada caso y está en función, al menos, de los siguientes factores:

- Del tipo, de la intensidad y de la duración de la causa que produce la lesión neurológica.
- De la amplitud y topografía de la lesión neurológica.
- Del número y variedad de deficiencias que determina la lesión neurológica.

- De la edad en que se inicia el tratamiento.
- De los recursos (médicos, psicopedagógicos, sociales, sociofamiliares) de los que disponga la persona afectada para su atención y de la forma en que estos se organicen.

Cuanto mayor sea la intensidad y la duración de la causa que produce la lesión neurológica, mayor será la amplitud de ésta y, en consecuencia, se podrán ver afectadas un mayor número de estructuras cerebrales, lo que potencialmente conllevará también un mayor número de deficiencias (neuromotoras, sensoriales, mentales) y de alteraciones clínicas. Por lo tanto, en la medida en que se pueda intervenir sobre las causas etiológicas mejorará el pronóstico del cuadro.

Sin embargo hay un segundo nivel de intervención que no actúa sobre las causas etiológicas, ni tampoco sobre las lesiones neurológicas que han producido (ya se dijo que son irreversibles), pero que constituye una de los procedimientos terapéuticos más efectivos de los que se dispone. Consiste en estimular el cerebro para “influir” en su estructuración y organización, de modo que el control de las funciones que dependían de las áreas lesionadas sea asumido ahora por otras no lesionadas. Cuantos antes se inicie este procedimiento terapéutico (Atención Temprana) mejor será el pronóstico para un caso determinado.

La atención de los cuadros de PC requiere de un contexto de atención especializado (mayor en los cuadros más graves y menor en los más leves), así como de recursos específicos cuya acción debe producirse en momentos evolutivos correspondientes, constituyendo todo ello otra de las variables que determinan el pronóstico. La esperanza de vida de estas personas se ha visto notablemente incrementada por los apoyos sanitarios disponibles y por la disposición de marcos de atención especializados.

5. TRATAMIENTO

Las lesiones neurológicas que determinan los cuadros de PC, debido al carácter irreversible de las mismas, no son susceptibles de ningún tipo de tratamiento eficaz. Los tratamientos del síndrome deben actuar sobre las consecuencias de la lesión en los diferentes ámbitos funcionales descritos.

Que el síndrome sea producido por una lesión neurológica y que su caracterís-

tica fundamental sea la afectación neuromotora, determinó que el abordaje médico haya sido durante mucho tiempo el predominante, circunstancia que aún hoy persiste en alguna medida, sobre todo en edades tempranas. No cabe duda de que una persona con una lesión neurológica de las características que aquí se han descrito, a la que con alta frecuencia se asocian otras alteraciones clínicas, requiere de una notoria atención médica y de la concurrencia de recursos habilitadores y rehabilitadores correspondientes a esa área de intervención; pero no es menos cierto que la lesión puede afectar también a los demás ámbitos funcionales y que los propios déficits neuromotrices, más aún si se combinan con déficits sensoriales, comprometen el desarrollo global de la persona. En consecuencia, *el abordaje terapéutico del síndrome debe ser necesariamente interdisciplinar, priorizando y coordinando debidamente el conjunto de las diferentes acciones que la persona afectada va a precisar, de forma evolutiva, en cada una de las etapas de su vida y que deberán estar destinadas a promover su salud, su desarrollo, su educación, su inclusión social y una adecuada calidad de vida.*

Históricamente, en el tratamiento de la PC viene siendo una constante la existencia de métodos que pretenden, en mayor o menor medida, aportar una solución global al tratamiento de las manifestaciones de la lesión en los diferentes ámbitos funcionales de la persona. Citamos entre ellos, por su indudable relevancia, dos de carácter fisioterapéutico: el *método BOBAT* y el *método VOTJA*. El primero de ellos se fundamenta en el modelamiento del comportamiento motor y el segundo en la provocación del comportamiento motor reflejo. Es frecuente que los profesionales del área de la rehabilitación médico funcional opten por una postura ecléctica en relación con los mismos y por complementar las aportaciones que cada uno de ellos hace. No obstante, aún cuando como hemos dicho su relevancia en el ámbito de la fisioterapia es indudable, éstos métodos no aportan la respuesta global-interdisciplinar terapéutica que requiere el tratamiento del síndrome.

También existen métodos, entre los que cabe señalar el *método Doman-Delacato* y el *método Pëto*, en los que, con independencia de la bondad de sus procedimientos terapéuticos, no está demostrado que sus resultados sean mejores que los logrados con otras modalidades de intervención terapéutica, más aún en la medida en que éstas últimas no conllevan los elevados costes económicos y de esfuerzo familiar que los otros requieren.

En este complejo síndrome, los enfoques terapéuticos orientados a tratar de forma aislada cada una de sus manifestaciones se han demostrado ineficaces, cos-

tosos e incluso penosos, para la persona afectada, y particularmente los predominantes circunscritos al ámbito de la sintomatología motriz. Sólo un adecuado conocimiento y comprensión de la naturaleza del problema, su *aceptación* por el entorno familiar, profesional y social, y un enfoque interdisciplinar especializado, que establezca un programa de intervención priorizado (puede no ser necesario ni conveniente tratar el conjunto de la sintomatología) y coordinado, constituyen hoy una respuesta adecuada, eficiente y eficaz para su tratamiento.

La intervención terapéutica de un síndrome de esta complejidad requiere de múltiples tratamientos correspondientes a diversas áreas de conocimiento (médica, psicológica, pedagógica, social, etc.), pero dicha intervención no puede resolverse en la mera yuxtaposición de todos los tratamientos, porque se haría profesionalmente inviable e insoportable para el afectado. Se hace necesario distinguir entre lo que denominamos *tratamiento específico del síndrome* y *tratamiento general del síndrome*.

Denominamos *tratamiento específico del síndrome* a las intervenciones terapéuticas dirigidas a tratar puntualmente determinadas alteraciones, (por ejemplo, la epilepsia, la corrección de deformidades o estabilización de articulaciones, el tratamiento del dolor, los tratamientos para la corrección del habla, el entrenamiento en el uso de sistemas de comunicación aumentativos, el entrenamiento en habilidades perceptivas, espaciales, etc.).

Y hacemos referencia al *tratamiento general del síndrome* como la estrategia más adecuada para desarrollar el conjunto de acciones destinadas a potenciar las capacidades funcionales que el sujeto posee en todos los órdenes, priorizando los objetivos y coordinando las diferentes intervenciones. El tratamiento general, -que debe incorporar a los tratamientos específicos supeditados a los objetivos generales-, se establece a partir de la comprensión y aceptación del cuadro sobre el que va a actuar, diseñando un "horizonte posible" que contemple la promoción de la salud y el bienestar de la persona afectada, así como su desarrollo, su educación, su inclusión social y una adecuada calidad de vida.

La atención temprana, definida como el "*conjunto de intervenciones, dirigidas a la población infantil de 0 a 6 años, a la familia y al entorno, que tienen por objetivo dar respuesta lo más pronto posible a las necesidades transitorias o permanentes que presentan los niños con trastornos en su desarrollo o que tienen riesgo de padecerlos*" (Grupo de Atención Temprana, 2000), constituye una de las

estrategias terapéuticas más eficaces. Neurobiológicamente se fundamenta en la capacidad de reestructuración funcional y estructural (plasticidad) del Sistema Nervioso Central tras haber sufrido una lesión (Puyuelo, M. Et. Al., 2000). El concepto de atención temprana, que está elaborado pensando en las intervenciones en niños de hasta 6 años, es también aplicable a otras edades, por tres motivos: en primer lugar porque involucra en el tratamiento al entorno familiar y social del afectado; en segundo, porque la maduración del cerebro no termina a los 6 años, (aunque sí es cierto que la efectividad se incrementa con el grado de inmadurez); y en tercer lugar, porque las lesiones que se producen en edades superiores también tienen un mejor pronóstico si el tratamiento se instaura con la mayor prontitud posible (la plasticidad cerebral va a permitir un determinado grado de reestructuración y, por otro lado, se van a poder "reconstruir" mejor aprendizajes y funciones que ya se habían instaurado en el cerebro ahora lesionado). Esto es particularmente importante para los cuadros de PC que se producen más allá de los períodos establecidos en torno a la gestación y el nacimiento, (por ejemplo, por traumatismos craneoencefálicos, hidrocefalías, etc.), y que se están viendo muy incrementados por los altos índices de accidentabilidad vial.

5.1. Ámbito médico

El tratamiento médico está dirigido a compensar el déficit, no a curar, ya que no se puede eliminar o solucionar definitivamente la patología de base; se debe evitar que se produzcan deformidades, o si existen corregirlas; hay que tener presente que en estos pacientes, aunque el factor responsable de la alteración no aumenta, persiste hasta el final del crecimiento. Se debe ofrecer "calidad de vida" con cuidados generales de las enfermedades intercurrentes que pueden aparecer, higiene y cuidado de la piel. Se debe prestar especial atención a la alimentación, cuidando de una adecuada nutrición, ya que son frecuentes los problemas en la succión y la masticación y/o deglución, siendo preciso en ocasiones la realización de gastrostomía unido a veces a reflujo gastroesofágico.

Si está desarrollando el patrón de marcha en pacientes ambulantes estabilizar, con colocación adecuada y la conservación de la energía; en no ambulantes mejorar la función y maximizar los potenciales del paciente, mejorar la postura, aliviar el dolor, lograr una mejoría estática en bipedestación de la cabeza, la columna y la pelvis deben equilibrarse, con el centro de la cabeza aplomada con el sacro. Esta posición da un balance ideal, con un mayor volumen torácico, y proporciona mayor estabilidad a la columna y una postura más económica (Beguiristain-

Gúrpide, JL, 2003). Corregir deformidades, estabilizar articulaciones inestables, equilibrar anomalías dinámicas; trataremos de mantener la espalda recta en posición sentada, y de conseguir caderas móviles y libres de dolor. En las rodillas se busca alcanzar un arco de movimiento desde 0° hasta 90° con el fin de que el paciente pueda estar en pie y sentarse, mientras que en los pies se busca obtener una posición neutral plantígrada para evitar problemas de presión.

La rehabilitación con un conjunto de métodos que utilizan exclusivamente la estimulación motora (en ocasiones con movimientos compensatorios que puedan sustituir a los limitados o ausentes), teniendo en cuenta que la evolución funcional va de la cabeza a los pies, iniciándose con sostén de la cabeza, seguido de la erección y control del tronco, preciso para la sedestación, para pasar después a la posición de gateo y al desplazamiento en esa posición, para iniciar la trepa a la posición de pie. En la bipedestación son necesarias tres facultades imprescindibles: primero tener un buen apoyo con todo el pie, situación que queda muy comprometida en las desviaciones en plano varo (inclinación hacia adentro) o valgo (inclinación hacia afuera) y aún peor en el equinismo (inclinación hacia abajo y adelante); cualquiera de estas situaciones debe resolverse antes de pretender iniciar el apoyo. En segundo lugar, lograr la capacidad de cargar el cuerpo sobre las extremidades, lo que muchas veces no se consigue porque falta potencia muscular o porque existen retracciones que lo impiden. Como tercer elemento, el más importante y con más dificultades de conseguir: el equilibrio; la posición bípeda nunca es la rígida posición de firmes, sino que es la pérdida y ganancia continua y alternante del equilibrio, propiciada por músculos agonistas y antagonistas.

En el ámbito médico los profesionales implicados en el tratamiento, neuropediatras, rehabilitadores, ortopedas, traumatólogos, fisioterapeutas, etc, deben coordinarse en cuanto a la finalidad que se pretende conseguir, un crecimiento y función adecuada (si la deformidad es dinámica) para la prescripción de tratamientos fisioterápicos, férulas y corsés ortopédicos, yesos correctores, toxina botulínica A (es más eficaz en niños menores de 7 años) (Morton, R.E. y Murria-Leslie, C.F., 2001). Tratamientos quirúrgicos, con elongaciones tendinosas o tenotomías en deformidades fijas; es necesario hacer cirugía más agresiva (osteotomía y artrodesis) si ya existen lesiones articulares. El objetivo es la elección de la edad de intervención, un único acto quirúrgico o requerir posteriormente más que un mínimo de intervenciones con la finalidad de conseguir un crecimiento proporcionado en longitud y coordinado en la actividad entre los músculos y los segmentos osteoarticulares. En la cadera debe hacerse a veces, con carácter preven-

tivo, la realización de una tenotomía de aductores y psoas en una cadera que está en flexión y aducción y es suficiente para reequilibrarla y evitar que se produzca una subluxación progresiva, e incluso una luxación patológica que precisaría tratamiento sobre estructuras óseas; la resección de cabeza femoral luxada que provoca dolor es más agresivo y con peor resultado final (en pacientes con exagerada "tijera" para facilitar el aseo de la región genital, sin otras pretensiones funcionales de futuro). En pacientes ambulantes puede indicarse intervenir la cadera, mediante liberación del tendón del psoas para lo que se ha desarrollado la técnica de su alargamiento aponeurótico; la rodilla, mediante alargamiento de los tendones del paquete femoral posterior, para mejorar la extensión y corregir la deformidad en flexión de la articulación, consiguiéndose al mismo tiempo mejorar la angulación pélvica durante el ciclo de la marcha; y el tobillo, mediante cirugía de alargamiento del tendón de aquiles, incisiones parciales en los músculos sóleo y gastrocnemio que no afecta a las zonas de crecimiento muscular.

5.2. Ámbito psicopedagógico

El tratamiento psicopedagógico (que se corresponde con lo que hemos denominado *tratamiento general del síndrome*), debe estar en relación con los tratamientos específicos del área médica, así como con otros del ámbito de la habilitación y rehabilitación funcional (logopedia, tratamientos de los trastornos del aprendizaje, etc.), tanto en la médica en que estos últimos tienen que propiciar una mejor situación del afectado para su desarrollo general, bienestar y desenvolvimiento personal, como en la medida en que su elección debe contemplar también las prioridades establecidas para el tratamiento general del afectado.

La intervención psicopedagógica, en lo que no se corresponda con la ordinaria destinada a la población no discapacitada, viene determinada por las necesidades psicoeducativas especiales que se derivan de las manifestaciones que el síndrome produce en los diferentes ámbitos funcionales del individuo afectado; por su parte, estas necesidades variarán en su intensidad dependiendo del grado de afectación que se produzca para cada caso, pudiendo llegar a ser necesidades permanentes o tan sólo transitorias. No añadiremos más en este punto, por haber sido expuesto ya en otros de este trabajo, sobre la necesidad de iniciar el tratamiento en el momento más cercano a aquel en que se produjo la lesión (Atención Temprana).

La atención psicopedagógica requiere de "adaptaciones en los elementos de acceso al currículo" y de "adaptaciones en los elementos básicos del currículo"

(González, F., et. al. 2000). Las primeras consistentes en un *equipo multidisciplinar*, -organizado a su vez en un *equipo de diagnóstico, valoración, orientación y seguimiento* integrado por psicólogo, pedagogo, médico, fisioterapeuta, logopeda, terapeuta ocupacional y trabajador social; un *equipo de atención directa* integrado por profesores especialistas, fisioterapeutas, terapeutas ocupacionales, logopedas, educadores y auxiliares técnicos y personal de enfermería; y un *equipo asesor-consultor* integrado por médicos especialistas, ortopedas y por otros técnicos específicos-; *recursos materiales* (ayudas técnicas) que posibiliten al afectado acceder a los contenidos de la atención, (transportes especiales adaptados, mobiliario adaptado, materiales educativos adaptados y adaptaciones y ayudas técnicas para el aprendizaje, la comunicación, el control del entorno y la autonomía); y de *recursos formales* como *espacios* suficientes y accesibles, *tiempos* suficientes (para la planificación, la intervención, la coordinación de profesionales y tiempos lentos para el aprendizaje y la respuesta del afectado) y agrupaciones flexibles de los afectados dentro del contexto de intervención. Las segundas, consistentes en *adaptaciones de los objetivos y contenidos del currículo*, priorizándolos en función de las especiales necesidades y según criterios de funcionalidad y modificando la temporización y secuenciación de los mismos; de *estrategias específicas de enseñanza*, -basadas en los principios metodológicos de globalización, individualización, aprendizaje significativo y generalización; posibilitando el trabajo en equipo de los profesionales implicados, la coordinación con las familias y con los especialistas de apoyo externo; empleando el aprendizaje sin error y proporcionando contextos diferentes que faciliten la generalización de los aprendizajes; respetando el ritmo de respuesta del alumno y utilizando ayudas técnicas-; y de un *sistema de evaluación ad hoc*.

En el *ámbito psicomotor*, las intervenciones irán encaminadas a lograr el control postural y desarrollo motor más óptimo que permita aumentar la autonomía del afectado en las actividades de la vida diaria y a prevenir la aparición de deformidades.

En el *ámbito de la comunicación* lo más relevante en los afectados por PC es la descompensación entre la capacidad comprensiva y las posibilidades expresivas, lo que limita la comunicación y condiciona la adquisición de aprendizajes, por lo que se requieren intervenciones específicas de habilitación y corrección del habla, de estimulación del lenguaje, y de estimulación de la función comunicativa; en este ámbito se requiere de la utilización de ayudas técnicas para la comunicación y de sistemas de comunicación aumentativos (por ejemplo, Blis, SPC).

En el *ámbito cognitivo* se deben de estimular las capacidades que posee la persona afectada desechando los contenidos del currículo a los que no puede acceder, facilitando las situaciones experienciales, y programando las actividades en un grado de complejidad creciente de modo que no se produzcan situaciones sistemáticas de fracaso. Es así mismo necesario potenciar la optimización de las capacidades específicas para el procesamiento de la información (percepción, atención y memoria), así como estimular el ámbito sensorial para compensar las posibles deficiencias existentes.

En el *ámbito de la conducta y la personalidad* hay que prestar atención al desarrollo emocional de la persona afectada propiciando un entorno estable, rico en contactos y experiencias, fomentando su autonomía e interacción social no mediada por terceros en lo posible, entrenando habilidades de autonomía personal en todos los órdenes y facilitando una sexualidad normalizada.

Finalmente es necesario prestar especial atención, principalmente en los afectados plurideficientes, sobre cuidado del bienestar y la salud incluyendo en el tratamiento programas específicos para, entre otros, el correcto seguimiento de las prescripciones médicas destinadas a tratar las posibles alteraciones clínicas asociadas o las enfermedades intercurrentes; tratando adecuadamente el dolor y las molestias; realizando maniobras preventivas sobre las frecuentes dificultades respiratorias; vigilando y tratando las alteraciones en la dentición; asegurando una adecuada nutrición; realizando una correcta higiene y cuidando el estado de la piel y del aspecto físico general del afectado.

6. RECURSOS

6.1. Bibliografía

García, A., (1999). *Niños y Niñas con Parálisis Cerebral. Descripción, acción educativa e inserción social*. Madrid: Narcea.

Beguiristain-Gúrpile, J.L., (2003). Lógica clínica en cirugía ortopédica de la parálisis cerebral. *Rev. Neurol*, vol. 37, 1:51-54.

Cioni, G., (2003). Observación de los movimientos generales en recién nacidos y lactantes: valor pronóstico y diagnóstico. *Rev. Neurol*, vol. 37, 1: 30-35.

Eicher, P.S.; Batshaw, M.L.B. (1993). *Parálisis cerebral*. En Batshaw, M L., Clínicas Pediátricas de Norteamérica. México: Interamericana. McGraw-Hill.

García, M.C., et. al. (1993). *Instrucción y progreso escolar en niños con parálisis cerebral, de preescolar y ciclo inicial. Un estudio de seguimiento*. Madrid: CIDE.

García Prieto, A. (1999). *Niños y niñas con Parálisis Cerebral. Descripción, acción educativa e inserción social*. Madrid: Narcea.

González, T., Alonso, M.L., De Bernardi, A., Clar, C., Fernández, C., Fuentesal, E., Núñez, B., Sastre, M.J., Zuloaga, I. (2002). Atención educativa a las personas con Parálisis Cerebral y discapacidades afines. *Cuadernos de Parálisis Cerebral*. Madrid. Confederación ASPACE

Grupo de Atención Temprana (2000). *Libro blanco de atención temprana*. Madrid: Real Patronato de Prevención y de Atención a Personas con Minusvalía.

Legido, A. Katsetos, C.D. (2003). Parálisis cerebral: nuevos conceptos etiopatogénicos. *Rev. Neurol*, vol. 36, 2: 157-65.

Levitt, S., (2000). *Tratamiento de la parálisis cerebral y del retraso motor*. Madrid: Panamericana.

Lorente, I; Bugie, C. (1997). *Parálisis cerebral*. En Fejerman, N. y Fernández Álvarez, E.. Neurología Pediátrica. Buenos Aires: Panamericana.

Morton, E.E. y Murria-Leslie, C.F. (2001). El papel de la toxina botulínica en el manejo de la parálisis cerebral. *Current Pediatrics*, vol. 11: 235-39.

Puyuelo, M. y Arriba, J.A. *Parálisis Cerebral Infantil. Aspectos comunicativos y psicopedagógicos orientados al profesorado y a la familia*. Málaga: Aljibe.

Puyuelo, M., Poó, P., Basil, C., Le Métayer, M. (2000). *Logopedia en la Parálisis Cerebral. Diagnóstico y Tratamiento*. Barcelona: Masson.

6.2. Páginas Web

<http://www.aspace.org>
<http://www.aspacecantabria.org>
<http://neuro-mancer.mgh.harvard.edu/echat42/CerebralPalsy/>

6.3. Asociaciones

Confederación ASPACE.

C/ General Zabala, 29

28002 MADRID

Tel.: 915 614 090. Fax: 915 634 010.

E-mail: administración@confederacioaspace.org

ASPAC Cantabria. (Asociación Cántabra para la Atención de Personas Afectadas por Parálisis Cerebral y por Síndromes Afines)

Avda. Cardenal Herrera Oria, 102

39012 SANTANDER

Tel.: 942 338 893. Fax: 942 332 147

E-mail: aspacecantabria@mundivia.es

7. FICHA RESUMEN

7.1. ¿Qué es la Parálisis Cerebral?

La Parálisis Cerebral es un trastorno global de la persona consistente en un *desorden permanente y no inmutable del tono muscular, la postura y el movimiento*, debido a una *lesión no progresiva en el cerebro antes de que su desarrollo y crecimiento sean completos*. Esta lesión puede generar *la alteración de otras funciones superiores e interferir en el desarrollo del Sistema Nervioso Central*.

7.2. ¿Cómo se detecta?

La presencia en los períodos prenatal, perinatal o postnatal, de alguna de las causas etiológicas descritas puede producir un cuadro de Parálisis Cerebral, por lo que se debe prestar especial atención a los nacidos en estas circunstancias ("niños riesgo"). La evidencia más característica del síndrome será una alteración o retraso del desarrollo psicomotor, pero en todo caso habrá que confirmar que se trata de un cuadro de PC y que no es por ejemplo un retraso del desarrollo.

7.3. ¿A cuántas personas afecta?

La prevalencia de este síndrome se sitúa para los países industrializados en torno al 2 o 2,5 por mil de la población, siendo mayor en las áreas en vías de desarrollo.

7.4. ¿Dónde me puedo informar?

En las entidades de Parálisis Cerebral, las denominadas ASPACE, que están presentes en todas las Comunidades Autónomas del Estado, y que mantienen en funcionamiento servicios de atención directa y tienen constituidos equipos interdisciplinares especializados en el tratamiento de la Parálisis Cerebral que acreditan una dilatada experiencia. La información sobre todos ellos se puede obtener directamente, o bien a través de la Confederación ASPACE; ésta en su página web facilita la dirección de las organizaciones españolas y también de otras internacionales.

7.5. ¿Cómo es el futuro de estas personas?

Las personas con Parálisis Cerebral podrán beneficiarse de los avances en genética y neurobiología, pero esta no es una opción que se deba considerar en la actualidad. Su futuro depende en primer lugar de las características que el síndrome reúna en cada caso y, en segundo lugar, de los recursos de los que puedan disponer. Las personas afectadas que hoy reciben atención en centros especializados, o transitan por la integración, o cursan estudios medios y superiores (quizás de forma aún excepcional, pero no por ello menos significativa), o desempeñan actividades laborales protegidas u ordinarias, o que han logrado su independencia personal en todos los ordenes, así lo acreditan. Su futuro presenta las mismas incertidumbres que el de las personas discapacitadas por otras patologías, pero en este caso agravado porque su situación es más compleja.

El futuro también está muy vinculado a la “actitud social” hacia estas personas; está siendo frecuente que afectados que acreditan una amplia formación, incluso habiendo superado una oposición, tengan serias dificultades para acceder a un puesto de trabajo por motivo de su apariencia personal.

Nota: Este trabajo ha tomado como referencia el documento elaborado en la Confederación ASPACE, (González, T., et al. 2002), en el que, entre otros de todo el ámbito del Estado, ha participado el Equipo Técnico que dirige su coordinador en ASPACE Cantabria.

DATOS Y REFLEXIONES SOBRE LAS ASOCIACIONES DE SÍNDROMES ESPECIFICOS EN PERSONAS CON DISCAPACIDAD INTELECTUAL

PAULINO AZÚA BERRA
Director de FEAPS

Las páginas precedentes nos han permitido hacer un recorrido por las diferentes tipologías de síndromes que, más o menos importantes desde el punto de vista numérico, alumbran un mosaico de situaciones que, hasta hace bien poco, han formado parte del “cajón se sastre” de la deficiencia mental, el retraso mental o la discapacidad intelectual, según le terminología al respecto durante estos últimos años.

Para el mundo de lo que se ha dado en llamar discapacidad intelectual, efectivamente así ha sido. Sin embargo, para cada una de las familias que tenían en su seno un hijo con estas características, su hijo no pertenecía a ningún “cajón de sastre”. Constituía y constituye una realidad concreta, con nombres y apellidos a

quienes la ciencia no era capaz, no ya de dar solución o de orientar su problema sino, ni siquiera de saber cuál era ese problema.

Más allá, en el mejor de los casos, de lo puramente asistencial, tampoco los servicios y centros del movimiento asociativo conseguían solucionar las necesidades de estas personas ni desde el punto de vista de los apoyos que la persona podía necesitar, ni desde el tipo de tratamiento médico a ofrecer. Seguramente la situación paradigmática era la que se denominaba y englobaba, y lo ha hecho hasta hace poco tiempo, la deficiencia mental profunda. En ella, han tenido cabida todos los síndromes desconocidos o minoritarios, sin suficiente entidad numérica como para darles carta de naturaleza, entre otras razones por el desconocimiento sobre su verdadera dimensión.

Comencé mi andadura profesional en 1967, en la entonces Asociación Guipuzcoana pro Subnormales, hoy ATZEGI, que en aquel año puso en marcha el Centro San Pablo, de atención a profundos. Rememorando la historia, Pablo Zubillaga, Director Técnico del Centro, escribe refiriéndose a la situación de este colectivo: "En contra de una opinión muy generalizada, el término de subnormal profundo no define al niño más que de una manera muy superficial. La deficiencia mental grave es un terreno que, dentro de la Medicina, llama la atención por la imprecisión y por la escasez de datos indiscutiblemente ciertos. Sería interesante analizar el por qué de esta situación. Pensamos que ello se debe fundamentalmente a dos hechos:

- Es una materia que toca de cerca de una serie de disciplinas que muchas veces se ignoran las unas a las otras.
- Carece de un armazón sólido y bien probado. No solamente nos son desconocidas las causas de la mayoría de las enfermedades que dan lugar a la subnormalidad profunda, sino que los mecanismos por los que, a esos niveles bajo de inteligencia, rigen los comportamientos del chico son absolutamente ignorados¹.

En el movimiento FEAPS se ha vivido este fenómeno, más o menos, como lo acabo de describir, como cajón de sastre, como etiología desconocida, etc.. Incluso algo tan descrito –no me atrevo a calificarlo de perfilado- como es el autismo, formaba parte en muchos casos de ese conglomerado impreciso y confuso.

¹ Zubillaga, Pablo: "En el cuarto año del Centro San Pablo" Asociación Guipuzcoana pro Subnormales 1960/1970

Los síndromes clásicos que hoy conocemos que han dado pie a la creación de organizaciones específicas, en la medida que cursaban con la deficiencia mental, por utilizar la terminología del momento, formaban parte del espectro que debía, y lo era de hecho, ser atendido por las asociaciones de personas con discapacidad.

Poco a poco la parálisis cerebral, el autismo y el síndrome de Down han ido apareciendo en el curso de los últimos veinte años con asociaciones que agrupaban a los padres cuyos hijos tenían discapacidades de este tipo. Más modernamente, han surgido agrupaciones por síndromes minoritarios, muchas de las cuales están agrupadas en una plataforma unitaria, si bien existen otras que tienen su propio espacio técnico y político que está cobrando una importancia creciente.

La aparición de estas organizaciones tiene múltiples causas, todas ellas conectadas, aunque no todas resulten aplicables por igual a las tres discapacidades a las que me estoy refiriendo.

A pesar de los, a veces, imprecisos diagnósticos, el hecho es que estas discapacidades conforman un grupo de características más o menos similares, lo que hace que las familias se sientan más próximas en cuanto a inquietudes y preocupaciones y piensen en la necesidad de orientar técnicamente el problema, generar servicios específicos e incluso reivindicaciones políticas a su juicio más acordes con la realidad de sus hijos con discapacidad, aunque raramente esas reivindicaciones discurren por campos distintos a los de la discapacidad intelectual en general.

A partir de esa constatación, en la que el síndrome específico, configura una preocupación aparentemente diferenciada, hay grupos de familias, hasta entonces miembros de una asociación local o provincial de ámbito general de la discapacidad psíquica, que quieren llevar adelante iniciativas específicas en favor de sus hijos. Inicialmente en el marco de la propia asociación y, en la medida en que este encuadre no les satisface plenamente, algunas familias comienzan a pensar en una organización específica.

La aparición de asociaciones específicas responde también a un movimiento internacional. Por tanto no es un fenómeno único de España. Se ha producido en Europa y bastante antes en Estados Unidos. Hay redes internacionales de mucha solvencia que aúnan la acción política con el fomento de la investigación y de los avances científicos en cada una de las respectivas materias. Gracias a estos avances los distintos síndromes están tomando carta de naturaleza, se están conociendo mejor y se están poniendo en práctica soluciones técnicas que, de otra forma,

hubieran tardado más en llegar.

También hay que tener en cuenta que, en algunas ocasiones, la constitución de una asociación revela cierto afán de protagonismo por parte de sus promotores quienes, de ser un miembro más de una asociación, por importante que ésta pueda ser, pasan a convertirse en los protagonistas de la que ellos han creado.

Otras veces la asociación surge por un malentendido, a mi juicio, sentido de la democracia. En una asociación, que no es otra cosa que un conjunto de voluntades, no siempre se tiene razón o, aunque se tenga, no siempre triunfan las propias posiciones. Parece que la consecuencia lógica debe ser seguir luchando en ese mismo ámbito, para hacer valer éstas en lugar de desmarcarse y crear un espacio propio. Así, de una realidad fuerte, surgen dos realidades más débiles. No parece que éste deba ser el procedimiento a seguir.

Por otra parte, las asociaciones que se dedican con carácter general a la discapacidad intelectual deberían hacer también un examen autocrítico. No siempre han sido capaces de crear espacios para que unas familias, con una preocupación común, pudieran desarrollar una actividad específica en el seno de la asociación.

LA DIMENSIÓN DEL PROBLEMA

¿Cuál es, en términos numéricos, la dimensión del problema en España? ¿Cuál es la densidad del tejido asociativo de las asociaciones que se ocupan de un síndrome específico y su grado de representación?

Los datos y la información asociativa varía según las fuentes y según los diferentes síndromes.

Síndrome de Down

Seguramente es el síndrome de Down el que, en los últimos años ha desarrollado una actividad más visible en el ámbito del asociacionismo. Se da la paradoja de que mientras otras discapacidades no siempre cursan con la discapacidad intelectual, caso del autismo o la parálisis cerebral, este síndrome, al menos hasta ahora, sí tiene como uno de sus componentes esta discapacidad, aunque ésta se manifieste de muy diversas formas y con mayores o menores signos de intensidad.

Así, según la Encuesta sobre Discapacidades, Deficiencias y estado de salud (1999), el número de personas con Síndrome de Down en España era de 32.108. Las asociaciones y fundaciones dedicadas a este síndrome están, en su mayoría, agrupadas en FEISD, federación integrada por 71 entidades.

En relación con las organizaciones y asociaciones existentes en este campo, el Canal Down 21 hace la siguiente fotografía de la situación:

“En España existen:

Unas 500 organizaciones locales y regionales que atienden discapacidades intelectuales de diverso tipo, entre ellas el síndrome de Down, reunidas en una confederación nacional que es la FEAPS.²

Unas 70 organizaciones que atienden exclusiva o mayoritariamente al síndrome de Down, reunidas en una federación a nivel nacional que es la FEISD.

Varias fundaciones, asociaciones e instituciones que se dedican a atender el síndrome de Down, de carácter privado o público, pero que no están integradas ni en la FEISD ni en FEAPS.

La comunicación y colaboración entre ellas es muy irregular”.

Esta fotografía, aún con algunos datos que habría que actualizar, se atiende bastante, en sus líneas generales, a lo que es la realidad. Quiero fijarme en el último párrafo que he transcrito, referido a lo irregular que resultan los niveles de comunicación y colaboración. Efectivamente, es así. Existen comunidades autónomas en las que la relación es excelente, tanto si una asociación forma parte de FEAPS como si no está integrada en la misma. Depende, la mayoría de las veces, de los talentos personales y de las formas en las que han podido surgir las asociaciones, así como de las colaboraciones o de los impedimentos que se han encontrado en su camino. En todo caso, no parece que el éxito o el fracaso dependa de la integración que puede producirse sino más bien de la colaboración entre organizaciones, respetando la autonomía de cada asociación.

Parálisis Cerebral

La mencionada Encuesta sobre Discapacidades, Deficiencias y estado de Salud no menciona, de forma expresa la discapacidad debida a parálisis cerebral, por lo que es necesario recurrir a otras fuentes para conocer su dimensión en términos

² FEAPS agrupa a 793 organizaciones. Fuente: Memoria FEAPS 2005

estadísticos.

En Estados Unidos, la Fundación de Investigación y Educación UCP (United Cerebral Palsy), principal agencia no gubernamental que patrocina la investigación directamente pertinente a la prevención de la parálisis cerebral y la mejora de la calidad de vida de las personas con discapacidades debidas a la parálisis cerebral y a otros desórdenes del desarrollo del cerebro, estima que en Estado Unidos, alrededor de 500.000 personas tienen esta discapacidad.³

La población total de Estados Unidos según el censo de 2000⁴ es de 281.421.906 personas. El porcentaje de personas con parálisis cerebral por tanto es de 0,177% del total de la población. Aplicando este porcentaje a la población española, el número de personas con parálisis cerebral sería de 70.800.

La Confederación ASPACE informa que la Parálisis Cerebral es actualmente la causa más frecuente de discapacidades motóricas en los niños, después de que se instauró la vacunación de la poliomielitis. En España, alrededor del 1,5 por mil de la población tiene Parálisis Cerebral. De acuerdo con esta estimación, la población española con esta discapacidad es de 60.000 personas.⁵

No es fácil encontrar datos estadísticos referidos a la situación de la parálisis cerebral asociada con la discapacidad psíquica. Según datos del Stanly Community College, de Carolina del Norte⁶, aproximadamente el 25% de los niños con parálisis cerebral tienen retraso mental. Si se aplica esta proporción a la población española, entre 15.000 y 17.500 personas tendrían esta doble situación de discapacidad. Carecemos de información sobre el número de atendidos en España, tanto a través de ASPACE como de FEAPS en la situación descrita.

Autismo

El autismo presenta perfiles muy variados por lo que las estimaciones varían. Según el National Institute of Health⁷, entre el 2 y el 10 por 10.000 del total de la población tiene autismo. Referido a la población española el número de personas con síndrome autista, sería en su escala máxima de 40.000 personas. La citada fuente indica que el cincuenta por ciento de esta población tiene un nivel inte-

³ www.ucpa.org

⁴ US Census Bureau United States Department of Commerce

⁵ www.aspace.org

⁶ www.stanly.cc.nc.us

⁷ Fundado en 1887, el NIH es una de las ocho agencias del Servicio de Salud Pública que forma parte del Departamento de Salud y Servicios Sociales de los Estados Unidos. www.nih.gov

lectual inferior a 0,50 el veinte por ciento entre 0,50 y 0,70 y el treinta por ciento, superior a 0,70. En consecuencia, alrededor de veintiocho mil personas en España, tienen autismo con una deficiencia intelectual necesitada de apoyos permanentes o muy importantes.

LA MILITANCIA DE LAS ORGANIZACIONES

En términos asociativos, FEISD agrupa como y se ha dicho, a 71 asociaciones dedicadas al síndrome de Down. FEAPS agrupa a 13, de las que 12 comparten doble afiliación FEAPS/FEISD.

ASPACE tiene 64 asociaciones dedicadas a la parálisis cerebral de las que 7 comparten afiliación con FEAPS.

Las dos federaciones de autismo, Autismo España y FESPAU agrupan, entre las dos, 56 asociaciones. En el ámbito de FEAPS hay 17 que forman parte de alguna de las dos entidades específicas.

El resumen es el siguiente:

Entidad	Nº Asociaciones de síndrome específico	Integradas en FEAPS	Comparten doble militancia	Porcentaje sobre el total de la Federación
ASPACE	64	7	7	10,93
FEISD	71	13	12	16,97
AUTISMO	56	17	17	30,35

Entidad	Nº de organizaciones	Asociaciones de síndrome integrada en FEAPS	Asociaciones que comparten doble militancia	Porcentaje sobre el total de la Confederación
FEAPS	793	49	42	5,40

A la vista de estos datos, puede decirse que, en términos porcentuales, la doble militancia es sustancialmente mayor en las federaciones de síndromes que en FEAPS.

Este rápido repaso se puede completar con datos de otras asociaciones creadas en torno a síndromes minoritarios.

En España hay 13 asociaciones que integran la Federación Española de Asociaciones del Síndrome X Frágil. El treinta por ciento, cuatro asociaciones, de Aragón, Cataluña, La Rioja y Madrid, forman a su vez parte del movimiento FEAPS.

Por lo que respecta al síndrome de Prader Willi, existe la Asociación Española para el Síndrome de Prader Willi. La organización cuenta con cinco delegaciones y existen, además de la nacional, cuatro asociaciones autonómicas. Dos de ellas, Valencia y Madrid, están también integradas en FEAPS.

Parece que no hay más de cuatro asociaciones en España sobre el Síndrome de Williams, dos de las cuales, de Madrid y Barcelona, son miembros de FEAPS.

Finalmente, hay que reseñar la existencia de una asociación constituida en relación con el síndrome de Angelman, en Barcelona, asociada a FEAPS. También existen dos asociaciones dedicadas al síndrome de Rett, una de las cuales forma parte de FEAPS.

Este breve retrato de la situación puede tener múltiples interpretaciones y sin duda será así. Pero lo que quiero poner de relieve es la disposición del movimiento FEAPS a integrar en sus estructuras a las organizaciones, sean generalistas o de síndromes, que tengan como denominador común la discapacidad intelectual y deseen compartir los valores y los planteamientos éticos de esta Confederación. También las estrategias que, en contra de lo que a veces se sostiene, no son ni mucho menos tema menor. Las estrategias y las formas de actuación, los talentos, forman parte de las señas de identidad de cualquier organización. Por eso son importantes.

La situación de doble militancia está causando problemas en algunas comunidades autónomas, tanto en el ámbito de FEAPS como en el de algunas federaciones de los síndromes mencionados. Sin embargo no puede afirmarse que tales problemas sean de la misma naturaleza, ni en las mismas comunidades, ni entre las

mismas organizaciones. De hecho, son muchos los casos, en que la doble militancia es vivida como un enriquecimiento de la vida asociativa, una consolidación de las organizaciones y, en definitiva, una mayor calidad de vida para las personas con discapacidad.

También es cierto que en otros casos, esta situación es claramente perturbadora del quehacer asociativo. La doble militancia implica diferentes compromisos con las organizaciones, defensa de valores que sobre el papel son similares pero que se traslucen en la práctica de diferentes maneras, así como formas de financiación alternativas que, en ocasiones, perjudican al resto del colectivo.

Así como desde el punto de vista individual, cualquier familia busca alternativas para su hijo en diferentes organizaciones y se asocia en función de los resultados que pueda obtener, lo que a todas luces resulta lógico, desde el punto de vista asociativo, la realidad puede ser diferente. No todo vale, no parece lícita la búsqueda de recursos a cualquier precio y de cualquier forma. Es cierto que, en algunos casos, la doble militancia tiene sus raíces en los orígenes y la historia de las organizaciones, pero no lo es menos que la evolución de la realidad ha hecho cambiar el decorado y donde hace unos años no se planteaban, lo que podríamos llamar conflictos de intereses, hoy se presentan en algunos casos con cierto grado de intensidad. Algunos de esos conflictos se solucionan satisfactoriamente. En otros casos no sucede así, lo que provoca enfrentamientos estériles y discrepancias entre organizaciones que no deberían producirse.

ALGUNAS CONSIDERACIONES FINALES

En última instancia, si hay asociaciones de síndromes específicos que no están en FEAPS es porque de esta forma obtienen más ventajas. Y si hay asociaciones que también están en FEAPS también puede ser porque culturalmente estén más cercanas a los postulados de esta organización o porque encuentran ventajas que no encuentran en otras organizaciones.

En todo caso no parece que el utilitarismo deba ser la "ultima ratio" de la pertenencia a una organización. Existen otros factores que deben tenerse en consideración. Me parece necesario compartir cultura, valores, procedimientos de actuación, ética, etc. Creo que no se trata sólo de tener un sentido de pertenencia a una federación o plataforma determinadas. Se trata, a mi juicio, de que ese sentido se

transforme en sentimiento de pertenencia lo que, sin duda, es algo distinto y bastante más profundo.

A veces, las organizaciones podemos dar la sensación de que cuantos más recursos gestionamos, cuanta más influencia podemos tener en determinados foros, más importantes somos. Y eso no es, no debería ser así.

Por eso, debemos hacernos algunas preguntas. ¿En qué grado estamos construyendo una sociedad mejor, más sensible y más accesible para nuestros clientes? ¿Cómo estamos modificando el entorno para que sea así? En definitiva, ¿qué valor añade nuestra actuación en la calidad de vida de las personas con discapacidad?

Al final, la pregunta crucial que nos deberemos hacer es: ¿Hay diferencias sustanciales entre la cultura, los valores y los modelos de servicios que prestan las asociaciones específicas y los del movimiento FEAPS? Si se responde que sí es que estamos hablando de dos paradigmas diferentes que harán difícil el acercamiento entre organizaciones, pero si se responde que no, merecerá la pena avanzar en la confluencia de puntos de vista y evitar, sobre todo en el plano local, que las discrepancias puntuales que puedan producirse sean la causa de confusión ante la sociedad y de perjuicio para las personas con discapacidad intelectual.

Paulino Azúa

Madrid, diciembre 2005

FUNDACIÓN SÍNDROME DE DOWN DE MADRID

CARMEN FERNÁNDEZ-MIRANDA

En el año 1989 un grupo de padres que acudían con sus hijos con síndrome de Down al Centro Infantil de Terapia, creado y dirigido por María Isabel Zulueta, decidieron crear una asociación específica para el estudio y tratamiento de este síndrome, naciendo así la Asociación Síndrome de Down de Madrid. Más adelante, en el año 1997, la Asociación Síndrome de Down de Madrid (ASDM), y la Asociación del Centro Infantil de Terapia (ACIT) deciden crear la Fundación Síndrome de Down de Madrid (FSDM), pasando a ser el centro de atención temprana un servicio de la Fundación, con el nombre de Centro Infantil de Terapia María Isabel Zulueta.

La filosofía que desde su nacimiento ha inspirado todas las actividades de la Fundación se basa en dos premisas fundamentales: primera, que la persona con síndrome de Down, como cualquier otra persona, tiene su sitio en la sociedad, y

segunda, que la persona con síndrome de Down puede y debe sentirse cómoda en ese lugar, si cuenta con los apoyos necesarios para conseguirlo. Pero la FSDM, no solo quiere lograr que estas personas desarrollen sus habilidades para integrarse en nuestra sociedad, sino que desea que puedan realizar sus sueños, ayudándoles a alcanzarlos.

Desde la Fundación somos conscientes de que los apoyos, necesarios en todos los ámbitos de la convivencia (familiar, escolar, laboral y social) y a lo largo de toda la vida de la persona con síndrome de Down, solo serán eficaces si son de la mejor calidad. En este sentido se realizan programas, se prestan servicios, se estudian proyectos y se ponen en funcionamiento nuevos planes de actuación a través de sus órganos de gobierno, comisiones de trabajo, equipos de profesionales y voluntarios.

El Patronato es el órgano rector de la Fundación y su misión consiste en dirigir su funcionamiento, impulsar sus actividades, supervisar sus resultados y velar por la calidad de todos sus servicios. El trabajo de los Patronos es de carácter altruista, es decir, estas personas dedican su tiempo, ilusión y esfuerzo a la consecución de los objetivos señalados en los estatutos, sin más compensación que la satisfacción de su misión bien cumplida. Lo mismo ocurre con el trabajo de los voluntarios que forman parte de las comisiones que son grupos de trabajo, constituidos de forma estable, para alcanzar unos objetivos fijados previamente. En la actualidad existen ocho comisiones específicas según sus diferentes cometidos:

- Comisión de Recién Nacidos:

Está formada por “padres con experiencia” que acogen, escuchan y orientan a los “padres nuevos” en esos duros momentos del nacimiento de un hijo con el síndrome de Down. En este servicio, al que denominamos “Programa Padre a Padre”, los padres con experiencia acuden a las clínicas, a los domicilios o a la propia Fundación, según prefieran los nuevos padres, para entrevistarse con ellos, acompañarles y prestarles todo su apoyo e información. Además y a lo largo de los tres primeros años de vida de este hijo especial, organizan reuniones y charlas específicas para ellos.

- Comisión de Educación:

Su misión es velar por el buen funcionamiento de los servicios de educación, estudiando las necesidades que puedan aparecer en la formación de los alumnos con SD, las carencias que puedan existir en los colegios o centros donde acuden y en el estudio de nuevos proyectos para la FSDM.

- Comisión de Adultos:

Su misión es estudiar las necesidades de la población adulta con SD así como los recursos existentes en la actualidad, con el fin de proponer soluciones realistas desde la propia Fundación.

- Comisión de Integración Laboral:

Su principal objetivo es realizar el seguimiento de nuestro Programa Stela para la integración laboral de las personas con síndrome de Down en empresas ordinarias, buscando financiación y puestos de trabajo.

- Comisión Científica:

Su misión es estar al tanto de todos los avances que puedan existir en el campo del Síndrome de Down y de la discapacidad intelectual, y propiciar su divulgación. Asimismo se preocupa de fomentar la investigación mediante la convocatoria del Premio Jaime Blanco.

- Comisión de Cultura:

Organiza diferentes actos culturales para dar a conocer a toda la sociedad la realidad del síndrome de Down. Concurso internacional de pintura y dibujo, concurso de tarjetas de navidad y certamen literario para personas con síndrome de Down. Asimismo realiza conciertos, obras de teatro, representación de danza, etc. a beneficio de FSDM.

- Comisión Económica:

Su misión es buscar financiación, tanto pública como privada, para los servicios de la Fundación con el fin de que estos sean lo menos gravosos posible para las familias y de la máxima calidad.

- Comisión de Ocio:

Este grupo de voluntarios trabaja en la implantación de nuevos programas con el objetivo de aportar una visión actualizada y coherente con la realidad, a las actividades de ocio de las personas con discapacidad intelectual.

La FSDM, cuenta además con una serie de servicios y programas desarrollados por profesionales que pasamos a enumerar:

I. ETAPA INFANTIL

1) Servicio de Atención Temprana: Centro Infantil de Terapia M^a Isabel Zulueta (CIT). Desde que en el año 2000 la Fundación Síndrome de Down de Madrid firmó un contrato de colaboración con el Instituto Madrileño del Menor y de la Familia (IMMF) para la gestión concertada de este servicio especializado, tenemos 100 plazas públicas de Atención Temprana. Además contamos con un servicio privado y atención a domicilio: en 2005 fueron atendidos 151 niños en el servicio público (IMMF) y 22 en el Servicio privado.

Los programas de atención temprana están dirigidos a las familias y a sus hijos (de 0 - 6 años) que presentan retrasos madurativos, alteraciones genéticas, lesiones cerebrales, trastornos del desarrollo, déficit de comunicación y, en general, cualquier tipo de riesgo (biológico, psicológico, social) y/o deficiencia psíquica.

2) Programa "Padre a Padre" para los nuevos padres de bebés con síndrome de Down.

3) Ocio y deporte: natación, "Chiquirritmo" y taller de juegos.

II. ETAPA ESCOLAR

1) Servicio de apoyo a la educación:

a) Lecto-escritura. Este servicio se imparte en las aulas de la Fundación, en los colegios que lo han solicitado y en el domicilio de las familias que prefieren esta modalidad. Se atiende una media de 120 alumnos al año.

b) Razonamiento lógico-matemático. Programa de investigación que ya cuenta con una evaluación estandarizada para determinar el nivel de desarrollo en el que se encuentra el alumno.

c) Programa Galileo. La intervención de este programa está basada en las técnicas de entrenamiento cognitivo y mejora de la inteligencia, así como en los programas de habilidades sociales. En él se atiende, anualmente, una media de 50 alumnos.

d) Logopedia y lenguaje. Programas que dan atención a una media de 25-30 alumnos al año.

e) Atención Terapéutica. Los profesionales del servicio proporcionan tratamiento a aquellos chicos que presentan problemas de conducta o de relación con el medio, con una media anual de 20 usuarios.

f) Programa de atención a niños con retraso mental severo o profundo (PANE) que atiende una media de 25 alumnos al año.

2) Deporte. Este servicio atiende una media de 150 usuarios en distintas actividades: baloncesto, fútbol, aeróbic, juegos deportivos y natación.

3) Ocio. Este servicio se realiza los fines de semana y tiene como fin conseguir un ocio normalizado y una mayor autonomía social de las personas con SD. Atiende a una media de 150 usuarios y cuenta con la colaboración de 80 monitores voluntarios.

III. ETAPA ADULTA

1) Programas de Garantía Social. Actualmente se están realizando los cursos para el perfil de "Servicios Auxiliares de Oficina".

2) Proyecto Stela. Este Proyecto tiene como finalidad la formación de jóvenes con SD, a partir de los 18 años, para que logren un empleo estable en de la empresa ordinaria según sus habilidades o formación. Otra actuación muy importante dentro de este Proyecto, es el seguimiento del trabajador en su puesto laboral y su formación continua en estrategias y habilidades que puedan mejorar su integración social.

- 3) BIT. En este programa se pretende formar, a las personas con SD, en el buen manejo de los equipos informáticos, tan imprescindibles hoy en día para una adecuada integración.
- 4) Servicio de ocio. Programa de autonomía social a través de actividades de ocio y tiempo libre para los adultos. Los participantes en estos programas se reúnen los viernes, los sábados o los domingos por la tarde, para realizar actividades que ellos mismos eligen acompañados por monitores voluntarios.
- 5) Grupo de Autogestores. Su principal objetivo es crear un marco adecuado para que las personas con discapacidad dispongan de un espacio propio en el que aprendan a manifestar sus deseos, a exponer sus necesidades y a demandar el derecho a ser escuchados cuando hablan. En los programas participan adultos entre los 20 y 40 años edad.

La FSDM cuenta además con un Servicio Médico, en los hospitales del Niño Jesús y de San Rafael y con el Servicio de Atención Familiar y Social a cargo de la trabajadora social, organiza cursos de formación, tanto para profesionales como para padres o familiares, y publica folletos y libros así como la revista Madrigal.

Sin embargo, no quiero terminar sin dejar muy claro que todo esto no hubiera sido posible sin el empuje, crítico y esperanzado, de los padres que no se conforman con haber tenido un hijo "diferente". Estos, una vez que asimilan la realidad de su nueva situación, luchan por conseguir que esos hijos especiales que, a lo largo de toda su vida van a tener muchas desventajas, logren por medio de una buena formación y educación que esas desventajas se mitiguen e incluso que muchas de ellas desaparezcan, consiguiendo llevar una vida plena y lo más autónoma posible. Gracias a estos padres inconformistas y solidarios, la Fundación es una ilusionante realidad que sigue teniendo grandes retos que afrontar y que piensa seguir trabajando, unida a otras instituciones que tienen sus mismos ideales, dentro de FEAPS.

HAN PASADO 7 AÑOS

1996, ANSIADO DESEO HECHO REALIDAD

Han pasado 7 años desde que nació mi hija Carmen, parece que fue ayer. Era una niña muy deseada, pues anteriormente había tenido un aborto.

Desde el comienzo del embarazo le hablaba en femenino porque al igual que con mi otra hija intuía que iba a ser niña. Por ello ya pensaba en su nombre: Manuela, Laura, Ana, Carmen, al igual que la primera vez sin consenso familiar, y ahora éramos tres para opinar y decidir.

Aunque parezca ridículo en toda esta felicidad que suponía "sentir a un nuevo ser dentro de mí", aparecieron miedos injustificados. Todo iba bien y no existían indicios de riesgos ni tampoco era una madre primeriza, pero estuvieron presentes durante todo el embarazo.

Y llegó el día de tu nacimiento, 16 de febrero de 1996, el mismo viernes que salía de cuentas, mi niña anunció su llegada.

Todo felicidad, todo dicha, llamadas de teléfono, cita con la ginecóloga:

- "Todo va bien, puedes esperar unas horas antes de ingresar".

Vamos al colegio a despedirnos de mi hija M^a Luisa, revuelo de niños, todos excitados. Mi hija sonriente, pletórica de felicidad, envidiada por muchos ¡su hermana ya iba a venir!

- "En tres días estamos los cuatro en casa".

Coche, nervios, llegada a urgencias de Maternidad a las 13:15 horas. Ingreso, me suben a planta.

- "Todo va bien".

Ya en mi habitación, alegría, alegría y felicidad. De pronto, dentro de mí todo

se acelera: un dolor indescriptible, tremendo, que uno no puede controlar: ella no quería esperar, era su momento, quería ver ese mundo del que tanto le había hablado y tantas cosas como habíamos soñado juntas.

Carreras, voces, camilla, de la habitación al paritorio, ... el miedo me encoge pero a la vez todo está a punto de terminar, ... solo puedo decir:

- "Llaman a mi marido quiero estar con él".

14:10 horas ya has nacido, noto caras de preocupación, pregunto:

- "¿Qué sucede?, ¿que tiene?" Me contestan: "no te preocupes, tranquila, descansa..."

Oigo voces ... ¡qué venga la neonatóloga!, en ese momento veo tu carita hinchada, roja, tu cuerpo ensangrentado y unos ojitos, ojitos de luz y de amor, pero ojos achinados de una niña con Síndrome de Down.

No necesito ninguna respuesta, eres Síndrome de Down.

Mi marido entra y en ese momento le informa la neonatóloga, hay que llevarla a la incubadora. Solo le oigo a él, "no pasa nada", se me acerca, me acompaña, me acoge y nos sentimos uno.

Es un momento de dolor profundo, de miedo profundo hacia un ser que ya es realidad y aparece ese terrible interrogante:

- "¿Por qué a mí? ¿Por qué a nosotros?" Como única respuesta: silencio.

Grito entre lágrimas: "se va a llamar CARMEN".

Solos en una habitación, manos entrelazadas, rabia, llanto desconsolado, miedo, agotamiento.

- "Y tú no estás".

¿MI NIÑA DONDE ESTÁ?

Neonatología 5ª planta, batas blancas, cristales blancos, incubadoras blancas: "angustia blanca".

Mi marido había ido a recoger a Mª Luisa a casa de unos vecinos para dejarla

en casa con los abuelos, que llegaban esa misma tarde. Hay que explicarle que las cosas no van a ser tan rápidas como pensábamos y que su hermana estaba malita y no podía estar con su mamá.

¿Cuál es mi niña?, me acerco sola con miedo y de pronto aparece ella, pequeña, indefensa..., solo quiero tocarte, abrazarte, decirte tu nombre al oído, que conozcas mi voz y te sientas acogida. Es el momento más profundo, de amor profundo:

- "Somos madre e hija".

Por la noche, juntos mi marido y yo volvemos a ir a la incubadora. Ya es una sensación distinta: necesitamos verte y estar contigo como cualquier pareja que ha tenido su hija.

Al día siguiente se lo decimos juntos a Mª Luisa, con la crudeza de la realidad, porque hay complicaciones y posiblemente haya que operarla.

- "Tu hermana tiene el Síndrome de Down".

Mi hija se abraza y llora sin entender lo que sucede, lo que eso significa, solo quiere conocerla.

Planta 7ª, soledad de madre, sin poder estar con ella como cualquier otra madre que ha dado a luz en circunstancias normales. Horas, minutos, segundos eternos:

- "Pensamientos negros, angustia negra, miedo negro".

EL QUIRÓFANO

27 de febrero: Hay que intervenir el Hirschsprung, preparativos, análisis, suero, batas blancas, quirófano, UVI.

- "Horas eternas, angustia eterna, miedo eterno. Tú, dentro luchando por vivir. Nosotros fuera, luchando por no dejar... que el miedo negro, angustia negra, el vacío, la nada nos encuentre".

Han pasado cinco horas. Se abre la puerta, sonrisa en la cara del cirujano:

- "Todo ha ido bien podréis verla en la UVI".

De nuevo batas blancas, esperanza blanca, felicidad, mucha comprensión y cariño en los profesionales sanitarios de la Paz.

PLANTA 3ª: CIRUGÍA DIGESTIVA

- “Ya puedo estar contigo sin el estricto horario de la UVI, cogerte, mirarte, darte de comer, besos, caricias, amor, mucho amor..., y hablarte. Decirte que soy tu madre, que quiero llevarte a casa, que toda tu familia quiere estar contigo y te digo: Carmen no podrás alcanzar la luna, pero siempre habrá una estrella cerquita para ti”.

Llegan las noches, oscuridad, sombras, fantasmas, llanto desconsolado y siempre la terrible pregunta: ¿Por qué?, y la de mi marido: ¿Por qué no?

Una amiga se pone en contacto con la entonces Asociación Síndrome de Down, Bárbara nos busca en el Hospital, nos reconforta y brinda su ayuda, luego Isabel a lo largo de los años.

16 de marzo, fecha ansiada, deseada y temida, carreras para el alta, informes, despedidas, consejos...

- “De vuelta a casa en el coche ya somos cuatro, pero de nuevo como compañera inseparable me acompaña esa ambivalencia de sentimientos “felicidad inmensa / miedo inmenso”.

Por fin mis hijas juntas, siento que mi vida desde este momento va a ser muy diferente.

- “Ya no tengo a una enfermera que cambie la colostomía, que limpie tu herida...”

De pronto soy madre, enfermera y.... “yo que me mareaba con la sangre”.

Tengo que conseguir que todo sea normal.

ES EL MOMENTO

De nuevo la noche y el llanto, pero ahora es un llanto diferente, ya no de rabia

sino de aceptación:

- “¡El duelo ha terminado! Eres mi hija, soy tu madre todos te queremos y tenemos derecho a ser felices”.

La ayuda y cariño de los familiares y amigos fue y sigue siendo muy valiosa.

Mi madre estuvo en estos momentos aquí y aunque también resultó doloroso para ella, pero desde el principio, su amor de abuela pudo sobre todo lo demás.

Cuando un recién nacido llega a casa el ritmo de vida se altera y las 24 horas diarias parecen cinco minutos, pero cuando además existe la necesidad de unos cuidados físicos especiales, más revisiones médicas de lo normal, curas..., y sabes que la estimulación temprana es tan importante y necesaria, las 24 horas se convierten en un instante.

LA HERMANA

Mi hija M^a Luisa desde el principio fue una gran ayuda, ella quería estar en todo momento con Carmen, y yo percibía como su cariño era incondicional. Sabía que su hermana era distinta, pero no por ello menos valiosa que ella misma.

- “Desde la inocencia de los 8 años empezó a observar tus facciones, las cicatrices del vientre, la colostomía..., no decía nada, te quería, te mimaba y entendía que todos estuviéramos más pendientes de ti”.

Yo sabía que necesitaba respuestas porque lo que a mí más me estaba ayudando era hablar del Síndrome de Down, poner nombre y cara a mis miedos. Empecé a buscar momentos íntimos donde estar a solas con ella, donde desde sus dudas, comentarios o preguntas, pudiera explicarle como era su hermana.

Estaba convencida que el conocimiento de la realidad es lo que más nos podía ayudar y empecé a explicarte qué era tener el Síndrome de Down con un Hirschsprung¹ asociado y sobre todo, que ella era muy importante para tí y para nosotros.

Todo ello, intentando no olvidar que era aún una niña, con sus propias necesidades y miedos.

¹ Megacolon congénito. Es una obstrucción del intestino grueso causada por la movilidad inadecuada (movimiento muscular del intestino), que se presenta como una enfermedad congénita. (Nota de la editora)

LA VIDA SE HACE RUTINA

Las piezas del puzzle iban encajando poco a poco, cada día resultaba menos pesado y aunque era muy duro, diarreas continuas, colectomía, revisiones médicas, sesiones de estimulación... , tu crecías, te hacías fuerte y sobre todo disfrutábamos mucho. Había y continua hoy, una mirada profunda llena de amor que nos envuelve y da ánimos para seguir hacia adelante.

Aprendimos poco a poco a ser más pacientes, a observar y entender que el tiempo tiene otra medida y que sobre todo que los logros más insignificantes eran el inicio de otros mayores.

- “Que no sólo había que estimular, sino que había que escuchar cómo nos comunicabas con gestos, miradas y sonidos, tus sensaciones, deseos, necesidades...”

Todo era cada vez más fácil y a la vez más complejo. “Siempre la eterna ambivalencia”.

Y a los siete meses como cualquier “buena chica” tu primera palabra: “PAPÁ”. Revolución familiar y envidias, yo hubiera preferido MAMÁ y M^a Luisa, TATA, pero de todos modos fue maravilloso.

1997 PRIMER CUMPLEAÑOS

Llegó con su lógica tarta, tus primeras trastadas y la sombra de tu segunda operación.

- “Parecía que la felicidad siempre tiene que estar acompañada de dolor y miedo”.

Hubiera querido que junio no llegara, que todo fuera un mal sueño. La noche anterior a la víspera del ingreso, todos estábamos sometidos a una tensión horrible. M^a Luisa abrazada a mí en su cama, iniciaba el ritual de preguntas desgarradoras, pero a la vez llenas de amor:

- “¿Y si no vuelve?” Mi hija de nueve años, por segunda vez se enfrentaba a la posibilidad de la muerte de su hermana.

Aquella noche empezamos un juego que hemos continuado con los años. Le

enseñé lo que significaba la palabra “hipotetizar”, solo pensaríamos sobre cosas agradables que sucederían a la vuelta del hospital:

- “Y nuestros sueños se hicieron realidad”.

Lo que iban a ser aún dos operaciones se hizo en una y al mes volvimos a casa con un vientre lleno de puntos, pero sin la odiada colectomía. Fue algo maravilloso. De nuevo, curas, puntos infectados, desesperación y al final lo conseguiste: se cerró tu herida.

YA VAMOS A LA ESCUELA INFANTIL

La decisión que sabíamos muy importante y necesaria, como era tu escolarización temprana en un entorno normalizado, complemento a la estimulación iniciada desde los primeros momentos de tu vida; había tenido que aplazarse por las operaciones, sus consecuencias físicas y los cuidados que requerías.

A pesar de no saber si en septiembre de 1997 podríamos escolarizarte, iniciamos los trámites en el equipo de atención temprana de nuestra zona, solicitando una plaza en una escuela infantil.

En septiembre te incorporas a la Escuela Infantil “El Cuquillo” y a partir de ahí surgieron tres años de gran tranquilidad donde fueron apareciendo un continuo de acontecimientos, sensaciones y posibilidades de desarrollo normales y naturales: los balbuceos se convirtieron en palabras, los primeros pasos en marcha autónoma, los juegos se fueron elaborando más, las relaciones con otros niños y sus familias fueron fluyendo cada día. Compartías espacios, fiestas, actividades, salidas extraescolares; también las trastadas y sustos como cualquier niña en edad infantil. Y todo ello con los demás niños.

2000... ¡Y AHORA EL COLE DE MAYORES!

Septiembre, cuando no quieres que algo cambie, ¡cuando eres feliz en tu cole de pequeños!, llega otro cambio, otro momento de terror por lo que implica la búsqueda e incorporación a un nuevo colegio que cubra todas tus necesidades físicas, educativas, de verdadera integración y normalización.

Aparecen los miedos que hay con cualquier hijo ante la escolarización, pero aquí “MÁS” (en toda la extensión del adverbio).

Y tú siempre asombrándonos: has sido y eres una alumna más del Colegio Luis Buñuel en Infantil y ahora en Primaria. Con más tiempo, con más esfuerzo del equipo directivo, de tus tutoras, de tus profesoras de apoyo, de tu cuidadora, pero sobre todo desde la actitud de compromiso y respeto a las diferencias que hay en ese centro, como algo que enriquece a la comunidad escolar.

¡Ah!. Sin olvidarme de tu tesón, constancia y ganas de trabajar:

- “Carmen con siete años lees, escribes y sobre todo eres feliz en tu cole”

VERANO 2003: HAN PASADO SIETE AÑOS

Podría escribir y escribir cómo he ido haciendo:

- “blanco sobre blanco”,

- “negro sobre negro”,

- “blanco y negro”,

- “negro y blanco”...

Pero prefiero concluir con unas reflexiones que no son más que eso: “reflexiones”.

Hoy en pleno siglo XXI, donde ya se ha conseguido mucho en su educación y en la normalización por parte de la sociedad, los padres de hijos con Síndrome de Down debemos aprender a “protegeros y cuidaros desde la distancia” podéis conseguir más, hacer más, si os damos la oportunidad de probar por vosotros mismos y también la posibilidad de equivocaros como cualquier otro hijo.

Han pasado siete años, quiero que sepas que deseo seguir siendo muy respetuosa con tus diferencias, con tus dificultades, no pretender nunca engañarme con falsas ilusiones, pensando que por muchos tratamientos, fármacos, sesiones de estimulación, terapias, que puedan aparecer, llegarás a ser normal, pero llegarás muy lejos, llegarás a la estrella de la que te hablaba en el hospital.

Por muy dolorosa que puede resultar esta afirmación, este es mi gran reto como madre:

- “Quererte, enseñarte a ser autónoma, pero sin olvidar tus verdaderas necesi-

dades, tu individualidad, que conozcas a los que son como tú y te identifiques con las personas con Síndrome de Down, porque sois algo muy valioso en esta sociedad de locura”.

Para concluir este pequeño relato de lo vivido contigo, me voy a apropiarme de unas estrofas de la canción “Busco un rinconcito” del cantante José Flores, las cuales transmiten muy bien mis sentimientos hacia ti:

Busco un rinconcito

Que me pierda tu mirada

Que me canse de tu risa

Que me dé todo por nada

Busco un rinconcito y que le diga al mundo

Que te quiero con locura ...

LA VIDA DE PACO

Cuando nací, sin comerlo ni beberlo me encontré con ocho hermanos mayores, seis chicas y dos chicos, por lo que siempre me he sentido cuidado y mimado por todos ellos.

En general me llevo bien con los ocho, pero tengo mis preferencias...

Pilar es mi hermana mayor, es fiscal y vivo con ella y con mis padres. Con ella me llevo normal y somos compañeros de piso.

Mabi está casada con Tote, tienen 4 hijas y viven en Valencia. La veo en vacaciones de Navidad y verano en Javea, es entonces cuando Tote me invita a pasear en su barco de vela. Son los momentos mas agradables del verano además me siento útil porque le ayudo a llevar el barco. Uno de mis sueños sería dar la vuelta al mundo con Tote en el barco de vela. Con Mar y Lola, que son las sobrinas valencianas mayores, me llevo muy bien ya que somos casi de la misma edad y a veces hacemos planes comunes.



Ahora llegamos a mi hermana favorita, Ana. Ana es mi madrina y vive cerca de mi casa por lo que puedo verla a menudo. Muchos viernes por la tarde me voy al cine con ella y con Carlos, y a la salida tomamos unas tapas charlando sobre la marcha de la semana. También la veo los domingos en mi casa ya que solemos invitar a comer a los hermanos que están en Madrid.

Mariano, mi padrino, es ingeniero agrónomo. Yo siempre le he admirado mucho, ya que no solo es una buenísima persona sino también tiene un físico imponente. Cuando yo era pequeño creía que era el mismo Superman, y que en cualquier momento se iba a echar a volar.

Almudena es médico y vive en Albacete. Le estoy muy agradecido por haberse preocupado por mi formación, gracias a ella formo parte del Proyecto Stela.

Paloma, es meteoróloga y vive en Madrid. La veo poco porque tiene un trabajo que le hace viajar mucho, por lo que siempre está en las nubes.

Víctor es un ejecutivo "agresivo" de Microsoft, me encanta cuando me invita a comer en Tres Cantos, ya que los dos trabajamos allí. A veces me quedo de "babysitter" por las noches para cuidar a sus hijos.

Belén es la hermana anterior a mí, es abogada, está casada con Mitch y vive en Australia. En estos momentos están preocupados por Óscar, su hijo, porque le han diagnosticado autismo. ¡Por cierto! otro de mis sueños sería ir a Australia.

Mi madre murió por un derrame cerebral y durante varios años mis hermanas fueron ocupando el puesto una detrás de la otra, todas con buena voluntad y con mucho cariño. Creo que he tenido mucha suerte al tener tantos hermanos, ya que ellos me han enseñado muchas cosas y me ha permitido estar en contacto con personas "normales".

De pequeño iba a un colegio "normal", pero iba retrasado y me sentía aislado de mis compañeros. Entonces mis padres buscaron un colegio especializado y fue cuando empecé a aprovechar los estudios. Estuve en el colegio Virgen de Lourdes y luego en un colegio de Lérida, es que mi padre es militar. Recuerdo que me encantaba bajar a la formación de la guardia, incluso me ponía en fila con los soldados y me asomaba por la ventana cuando subía o bajaba la bandera española.

Con esfuerzo obtuve el graduado escolar y luego estuve en la FP de administración. Me gustaba la máquina de escribir y llegué a escribir con todos los dedos.

Me gustaba mucho la carpintería, conseguí hacer los cabeceros de las camas y que me felicitara el maestro.

Desde el colegio pasé al centro ocupacional "La Veguilla" y más tarde al Proyecto Stela.

Como he dicho antes nos enteramos del Proyecto Stela gracias a mi hermana Almudena. Hablamos con Diana que era quien llevaba el Proyecto y nos contó todo lo que iba a hacer. Yo soy uno de los primeros que empezó las clases. Me enseñaron cosas prácticas de la vida como utilizar los medios públicos, metro, autobuses, cercanías, ir bien vestidos a trabajar, preguntar por una zona que no conoces, matemáticas, etc.

A los dos años surgió el trabajo con apoyo de una preparadora laboral, M^a Luisa Berdud. La empresa se llamaba COFAE y era una oficina de abogados jóvenes donde me quedaba solo atendiendo el teléfono, recogiendo y repartiendo el correo y presentando documentación en organismo oficiales. Allí empecé a trabajar con ordenadores y con sus programas.



En un día de lluvia de finales de febrero firmé el contrato con SERVICOM. Allí el jefe de personal que se llamaba Carlos Suárez estaba muy interesado en ayudar a las personas con discapacidad y me dio un trabajo con sueldo y con Seguridad Social. Yo estaba encargado del correo interno, de hacer fotocopias, etc. Tenía una jornada de 8 horas y trabajé dos años muy a gusto, pero la empresa fue absorbida por Retevisión. En Retevisión (ahora Auna) he conocido a nuevos compañeros, nuevos locales y he tenido nuevas funciones: ir al INEM, a la Seguridad Social, mirar como está la fotocopidora de papel y reponer, archivar distintas cosas alfabéticamente, repartir el correo interno, trabajos con el ordenador, etc.

Creo que es importante trabajar para ser independiente, ayudar a los compañeros, aprender cosas nuevas, estar ocupado, labrarme un futuro y... porque gano dinero.

Lo que más me gusta del trabajo es mantener a los compañeros que ya he tenido en otros sitios, hacer trabajos nuevos, tener compañeros nuevos que van llegando a la empresa y tener nuevos jefes.

He tenido que seguir los cambios de la empresa, cambios de jefes y de funciones, pero todo ello ha sido posible gracias a mis compañeros que siempre me han tratado con afecto y comprensión.

A lo largo de mi vida he recibido apoyo por todos los lados, me ha ayudado mi familia, el Proyecto Stela, los compañeros de trabajo y mis amigos, Andrés, Alvaro, David González, Roberto y Javier.

Sueño con poder trabajar toda la vida, ser independiente, con intentar llevar una casa aunque de momento lo veo muy difícil.

Me gusta ir al cine, hacer deporte, baloncesto y fútbol, que practico los fines de semana, oír la radio, leer, hacer pasatiempos, puzzles, ver la televisión, etc.

En el futuro espero ser más independiente y conseguir los sueños que todavía no he conseguido.

PAUTA, ASOCIACIÓN PARA PERSONAS CON TRASTORNO DEL ESPECTRO AUTISTA

PILAR MASEDA

¿QUIÉNES SOMOS?

PAUTA se configura como una Asociación promovida y sostenida económicamente por los familiares de las personas con trastorno del espectro autista, cuya misión es "proporcionar apoyos a las personas con trastorno del espectro autista y a sus familias, para contribuir a mejorar su calidad de vida".

En la actualidad PAUTA tiene un centro de educación especial para 50 alumnos con edades comprendidas entre los 6 y los 20 años, un servicio de ocio y servicio de apoyo a familias. Para finales de 2006 está prevista la apertura del Centro de Día para los clientes que superen la edad escolar.

NUESTRA HISTORIA...

PAUTA nació en 1993 como una asociación mixta, creada por la conjunción de

intereses, motivaciones y aspiraciones de familiares y profesionales que en su día transformaron un centro privado de educación especial en un proyecto de futuro, basado en la participación de los distintos agentes de la comunidad educativa en el diseño, la gestión y realización de un modelo de educación para las personas con trastorno del espectro autista a las que atendía. Desde 2005 la asociación está compuesta exclusivamente por los familiares de las personas con trastorno del espectro autista, una vez valorada la experiencia anterior como positiva, pero no adecuada para los menores retos y necesidades futuras.

NUESTROS PLANES DE FUTURO...

La asociación aprobó en 2005 su primer Plan Estratégico, que abarca el periodo 2005-2008. A través de él y de sus correspondientes Planes de Acción anuales, la asociación está sentando las bases de su futuro. Futuro lleno de incertidumbres con el paso de los clientes a la etapa adulta, etapa mucho menos protegida que la escolar.

En ese camino, sabemos que no estamos solos, que contamos con la experiencia y el apoyo de otras asociaciones que forman parte de las federaciones a las que pertenecemos (FEAPS y Autismo España) y con la fuerza que proporciona el pertenecer a una asociación donde todos nos conocemos, donde todas las decisiones importantes se toman en asambleas generales y donde sólo se trabaja para mejorar la calidad de vida de cada una de las personas con trastorno del espectro autista y de sus familias.

NECESIDADES DE LAS FAMILIAS

El 21 de Mayo de 2001 se presentó un estudio sobre la "Situación y necesidades de las personas con trastorno del espectro autista en la Comunidad de Madrid" dirigido por Mercedes Belinchón y con la financiación de Obra Social de Caja Madrid. En este documento, algunas conclusiones sobre las necesidades percibidas por las familias fueron:

a) Respecto a los servicios:

- Orientación en el momento de realizar el diagnóstico sobre el itinerario médico e institucional necesario.

- Información y acompañamiento profesional en la búsqueda y toma de decisiones sobre las implicaciones del diagnóstico: necesidades de atención temprana, educativas, clínicas y médicas.
- Coordinación entre los distintos recursos sociales, psicopedagógicos y médicos.
- Compartir la experiencia, las emociones e información con otros padres afectados en recursos institucionales.

b) Respecto a sus hijos:

- Apoyo continuo de profesionales especialistas en las distintas modalidades educativas.
- Planes de formación y alternativas laborales especiales.
- Recursos normalizados de ocio.
- Seguimiento desde los dispositivos médicos de salud mental.

c) Respecto a la dinámica familiar en la vida diaria:

- Necesidad de apoyos profesionales para cuidar a sus hijos fuera de la jornada escolar o laboral.
- Apoyos internos (otros familiares) para asegurar la vida familiar.
- Servicios estables y coordinados de voluntarios.
- Necesidades de formación para la vida con sus hijos..., aprender a ser felices con ellos.
- Apoyos terapéuticos individuales y de pareja.
- Dificultades para asegurar el futuro de los hijos afectados por falta de recursos residenciales.
- Asesoramiento jurídico y prestaciones económicas sociales.

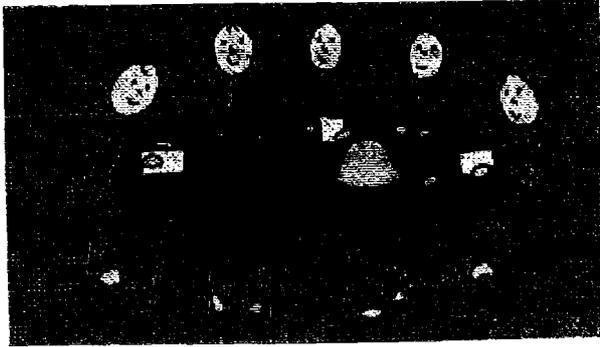


Ilustración: Teresa Alvarez (PAUTA)

Desde 1998 un equipo de profesionales a nivel nacional vinculados a AETAPI (Asociación Española de Profesionales del Autismo) y con una preocupación común mejorar la calidad de vida de las familias que tienen un hijo/a con autismo, están investigando sobre las variedades que influyen en la Adaptación Familiar. En la actualidad el equipo coordinado por M.A. Noblejas propone reflexionar sobre como crear nuevos recursos de apoyo que fomenten la calidad de las variables cognitivas y existenciales, es decir, el sentido de la vida y la resistencia familiar; ya que influyen muy significativamente en el proceso de adaptación familiar.

HISTORIA DE PABLO

Me piden que os cuente cómo es mi vida con mi hijo, qué difícil transmitir sentimientos tan dispares, resumir e intentar acercarlos a nuestro mundo.

Pablo tiene 18 años, es una persona con autismo y con retraso mental severo y es mi hijo. Apenas tiene lenguaje, sólo palabras sueltas y curiosamente casi todas las palabras que utiliza son de alimentos, porque le encanta zampar. Su repertorio de intereses es limitadísimo (piscina, música, pasear en coche y comer) y presenta muchas dificultades para aprender, generalizar y comprender el porqué de las cosas. Pero Pablo también tiene otras facetas: sonríe y es un joven bastante feliz, es cariñoso, no todas las personas son iguales para él y muestra sus preferencias, es capaz de elegir y de aprender a su ritmo, puede hacer pequeños trabajos y gozar con muchas cosas de la vida.

Yo me llamo Carmen, tengo 46 años y soy la madre de Pablo. Los padres de chicos con autismo de una cierta edad tenemos un rodaje duro, la vida con ellos no ha sido ni va a ser fácil, pero hemos aprendido a disfrutar de nuestros hijos, de sus pequeños avances, de su estabilidad, de los periodos de tranquilidad sin crisis ni rabietas, de sus sonrisas, de su inocencia. No quiero transmitir una visión dulce ni idílica de mi vida con Pablo, todos los días me levanto con el tremendo dolor de saber que mi hijo no va a contarme su día, que no vamos a compartir nuestras preocupaciones ni nuestras alegrías, que él se está perdiendo muchas cosas buenas de la vida y yo también, pero este dolor no me impide ponerme en marcha cada mañana, trabajar, tener un espacio al margen de Pablo y dedicarle mucha energía y mucho amor a él, a su colegio, a su futuro. Sé que todo lo que consigo con mi hijo es a base de un esfuerzo tremendo, me preocupa mucho la sensación de cansancio que me acompaña, el miedo a hacerme mayor y que me falten las fuerzas para darle y darme el mejor futuro posible.

Mi vida transcurre como la de casi todos, con una normalidad extraña pero sorprendente. Me levanto muy pronto y me voy a trabajar, Pablo se queda con una persona maravillosa que le levanta y le lleva al cole. He tenido mucha suerte, está con él desde que tenía dos años y aunque ella pesa 43 kilos y mi hijo 96, le maneja de maravilla y le conoce a la perfección, no tiene formación sobre el autismo,

pero podría hacer un master en Pablo, le quiere y le educa, él ha aprendido muchas tareas cotidianas con ella.

Cuando Pablo sale del cole, yo le recojo. Mi empresa me ha permitido ajustar mi horario para ir a buscarle, un lujo en los tiempos que corren, en que a las



empresas no les preocupa demasiado los problemas personales de sus empleados. Es un momento especial del día, hablamos con sus profes, nos vemos los padres, hay mucha calidez en ese pequeño rato.

Las tardes de Pablo se reparten entre sus momentos de ocio (no hacer nada, escuchar música, pasear por un parque) y pequeñas tareas que tiene que realizar (ir de compras, colocar su ropa, bañarse, etc.). Yo estoy separada, pero comparto con su padre la educación y las dificultades de la vida con nuestro hijo. Los fines de semana que estoy con Pablo nos vamos a la sierra, compagino

su ritmo (tranquilo, vagote, mucho sillón) con el mío (familia, amigos, paseos por el campo). No tengo mas hijos, llevo mal que Pablo sea hijo único, un hermano sería un estímulo para él y para mí, pero no ha sido posible.

Mi relación con Pablo es especial, me he volcado mucho, a veces pienso que demasiado en él, he sido incapaz de estar bien si él no lo estaba, he sido incapaz de poner una distancia emocional que nos protegiera a los dos, llevo 16 años intentándolo, pero no lo consigo. He buscado apoyo en otros padres, en los profesionales para superar los momentos de desaliento que han sido muchos e intentado canalizar mi relación con Pablo en trabajar mucho y duro para que su calidad de vida y la del resto de chavales del cole, sea elevada, para que esté en el mejor colegio posible, para que cuando sea un adulto siga aprendiendo, acudiendo a su centro a trabajar en lo que pueda, para que tenga un ocio adecuado. Estoy muy implicada en nuestra asociación (PAUTA), me hace sentirme útil, valiosa, protegida y un poco menos sola. De alguna manera PAUTA es una gran familia.

Mi tarea pendiente es entender y aceptar que Pablo, aunque sea una persona con autismo también va a ser un adulto que va a necesitar una vida lo mas independiente posible, que tendrá que estar con gente que le quiera, le respete, le ponga límites y le ayude a madurar y que debo dejarle crecer, que no puede ni debe vivir siempre conmigo, aunque como madre me gustaría tenerle muy, muy cerquita toda mi vida.

HISTORIA DE MARCOS

Marcos vino al mundo un mes de Febrero hace 18 años. El parto fue rápido, pero se había adelantado debido a que el niño estaba sufriendo por las dos vueltas del cordón umbilical que le rodeaban el cuello, y estaban asfixiándole, las aguas estaban teñidas, y aunque se programó todo para que naciera mediante cesárea, no se llevó a cabo finalmente porque todo fue muy rápido, pero durante el tiempo que duraron las contracciones todos miraban con preocupación el monitor porque sus pulsaciones eran irregulares. El momento más crítico fue cuando ya estaba naciendo y las pulsaciones bajaron tanto que se temió por su vida, pero por fin nació.

Le hicieron una limpieza de estómago rápida, le aspiraron todo lo que hubiera podido tragar y a continuación lo tuve por primera vez en mis brazos, era un niño precioso de 3 kilos y 200 gramos que enseguida empezó a tomar el pecho como cualquier otro niño.

Durante los primeros meses de vida, todo iba aparentemente muy bien, comía y dormía bien, y nada nos hacía presagiar a lo que posteriormente nos íbamos a enfrentar. Recuerdo que tardó algo más que su hermano mayor en sonreír, cuando ya se sujetaba solo sentado, sus juegos consistían en tirar todo lo que tenía cerca. Su desarrollo motor fue normal, comenzó a caminar al cumplir el año, pero su lenguaje empezaba a retrasarse, cumplió los 2 años y papá y mamá y poco más era lo poco que podía decir, y aunque teníamos cierta preocupación, no quisimos darle importancia, achacándolo a que como otros niños tardaría algo más en hablar.

A los 3 años ya en el entorno familiar había una preocupación latente. Por lo que decidimos comentárselo al pediatra, cuya respuesta fue: "Ya hablará". En vista de que el problema persistía, volvimos a comentárselo y el pediatra decidió enviarle a un centro de tratamiento del lenguaje, en el que durante unos meses se le impartían clases de logopedia, y es allí donde por primera vez se le detecta que tiene algo más que un simple problema de lenguaje.

A través de una madre que conocimos allí, nos hablo del Hospital de Día del Niño Jesús, donde había una unidad que trataba a niños pequeños con problemas parecidos a los de nuestro hijo. Allí lo ven y nos dicen que Marcos tiene un tras-

torno del desarrollo acompañado de una psicosis desorganizativa, además de dar un enfoque totalmente desfasado y anticuado, al querer “achacar” todo el tema a la relación de la madre con el niño. En aquella época estábamos totalmente “ajenos” a todo lo que en años posteriores hemos aprendido y oído sobre el trastorno de nuestro hijo. Todo aquello nos confundió más que ayudamos. Cuando fue dado de alta, se le derivó equivocadamente de nuevo a un colegio de integración de la zona donde vivía, y allí comenzó un “calvario” para el niño y para nosotros sus padres. Marcos no encajaba en un colegio con 25 niños en cada aula, con profesionales que no estaban preparados para abordar un problema de esta magnitud, por lo que después de comprobar que no se le atendía adecuadamente, optamos por sacarle a mitad de curso e intentar encontrar un centro de educación especial donde sí pudiera ser atendido mejor.

Fue a un colegio de educación especial de cierto renombre y conocido, pero que en el caso de Marcos no supieron darle la ayuda adecuada, es más, empeoró aún más, hasta el punto de tener que sacarlo de allí también.

Después de buscar mucho y llegar a tener que dejarlo en casa sin estar escolarizado, encontramos un colegio de educación especial que, aunque modesto, comparado con el anterior, sí le ayudaron y le proporcionaron un entorno agradable y tranquilo donde por fin pudo ser más feliz y nosotros estar algo más tranquilos y menos estresados.

En esa misma época fue evaluado en el organismo oficial competente del grado de minusvalía que tenía, y allí por primera vez escuchamos de boca de la psicóloga que le vio, que su trastorno del desarrollo era de tipo autista, nuestra sorpresa fue mayúscula. Nos recomendaron que lo viera un especialista en ese campo, y así fue. No tuvo ninguna duda, su trastorno era de tipo autista, acompañado de retraso mental debido seguramente a las dificultades que tuvo al nacer, y sin dudarlos nos recomendó un colegio adecuado para él.

Aquello fue el fin del “peregrinaje” que hasta ese momento habíamos “padecido” con nuestro hijo. Marcos se incorporó al colegio inmediatamente y comenzó a vivir por primera vez en un entorno que no le era hostil, al contrario estaba



rodeado de personas que le entendían y ayudaban.

A pesar de todos los avatares, en el entorno familiar Marcos siempre ha contado con la ayuda y cariño de la familia, por lo que a pesar de su trastorno, ha sido y es un niño cariñoso y alegre.

Es cierto que ha pasado por periodos difíciles, especialmente debido a dolencias físicas que le han ocasionado muchos desajustes a nivel emocional y conductual, pero cuando se han solucionado dichas dolencias, Marcos ha vuelto a la “normalidad”. Sus progresos aunque son lentos son progresivos, no cabe duda que la ayuda que recibe en el colegio es básica. Recibe ayuda especialmente en áreas que para estos chicos son primordiales como es la autonomía personal, la comunicación, etc., en definitiva desarrollar al máximo sus habilidades para que puedan vivir lo más felices posible.

Estamos convencidos que vamos por el buen camino, y aunque en la actualidad estamos en una etapa también algo conflictiva, debido a que está en plena adolescencia, y el futuro de nuestro hijo también nos preocupa en alguna medida, a diferencia del pasado que andábamos sin guía y mal asesorados, hoy estamos tranquilos y convencidos de que nuestra “lucha” no es la única ni la hacemos en solitario, tenemos toda una asociación que nos respalda.

HISTORIA DE ÁLVARO

Después de cuatro años de buscarlo y un tratamiento de fertilización nació Álvaro. El embarazo no llegó a término, pues a los ocho meses, mediante ecografía se vio que había algo en el riñón derecho y decidieron adelantar su nacimiento mediante cesárea. Directamente fue llevado a una clínica de prematuros. Siempre hemos pensado que el recién nacido debe de estar cuanto antes en contacto con la madre, y en su caso no era tan necesario su ingreso, puesto que estaba en cuna y sin medicación, sólo en espera de una operación de “estenosis del uréter derecho”. A los 17 días deciden darle de alta, pues no tomaba bien los biberones y estaba perdiendo peso, así que le operarían más adelante cuando fuera más grande. No se puede explicar lo que se siente cuando por fin conoces a tu hijo tan deseado después de tantos días. Sus sentimientos nunca los sabremos.

La alimentación siguió siendo un problema: no sabía mamar (nunca cogió el pecho) y para tomar los biberones pegaba la lengua al paladar y había que bajársela para meterle la tetina. Lloraba muchísimo. Estábamos deseando que llegase la siguiente toma y si comía algo más, dormiría. Cuando tenía un mes, se nos ocurrió apuntar las horas que estaba dormido en un día y sumando los ratitos que lo hacía resultaron dos horas y cuarto (de 24 horas), poquísimo teniendo en cuenta que los bebés de esa edad casi es eso lo que están despiertos. Probamos diferentes marcas de leche, productos para los gases, etc... Lloraba, no dormía casi y comía tan poco que apenas ganaba peso. Le hicieron radiografías de contraste de riñón, ecografías, análisis y decidieron operarle a los 6 meses, pues el riñón derecho era 3 veces más grande que el izquierdo y ya empezaba a tener infección de orina. La misma clínica infantil, sin dejar pasar a los padres. Sólo le veíamos a través de cristal. Hay una imagen difícil de olvidar: el día de la operación ingresó por la mañana y le tuvieron en una tumbona con el suero en la cabeza, las manos atadas y mirando a una ventana de cristales opacos. Le operaron a las 9 de la noche. El postoperatorio habitual: sondas, suero etc. también atado. Otra vez separado de nosotros durante 20 días.

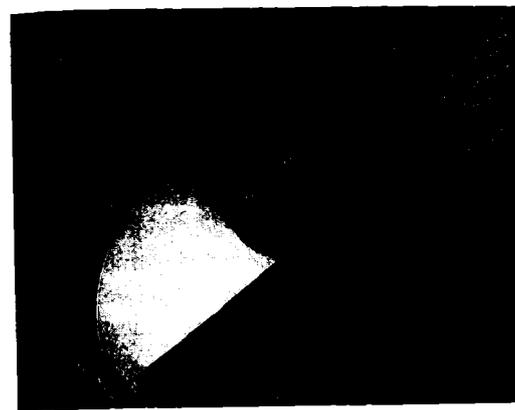
El primer día que fue a casa durmió toda la noche sin despertarse. Pensamos que ya no tenía dolores pero sus trastornos de sueño aún duran. Su desarrollo ha sido lento, al comer y dormir mal y tener continuas infecciones de orina crecía poco. Consiguió sentarse solo a los 11 meses.

Le llevamos a la guardería cuando cumplió el año y estuvo 4 meses, pero tuvimos que sacarle porque perdía peso y estaba todo el día sentado en la silla ya que no andaba.

Fuimos al neurólogo y recomendó ejercicios de rehabilitación de todas las articulaciones pues tenía bajo el tono muscular. Anduvo a los 22 meses.

Estuvo bajo nuestro cuidado hasta que a los dos años, un familiar nos recomendó que le vieran en la unidad de psiquiatría infantil de Cruz Roja y se decidió que acudiera al hospital de día con un diagnóstico de retraso madurativo por falta de afecto.

Empezó a decir algunas palabras, conocía los números, contaba en sentido creciente y decreciente, señalaba donde estaban los objetos con el dedo índice, cantaba muchas canciones entonando bien.



Alguna vez dijo “papá”, pero nunca “mamá”. A los 3 años, ya para cumplir los 4 un buen día al pedir agua en lugar de decirlo bien como lo hacía habitualmente, dijo ‘aba’ y al poco tiempo ya no decía nada. En Cruz Roja nos dijeron que no se la diéramos mientras no la pidiera verbalmente, así que estuvo 2 días sin beber y eso que era verano. Al tercer día nos rendimos y se la dimos.

No ha vuelto a decir ni una palabra.

El hospital de día cerró, no sin antes pasar un calvario los padres yendo a televisión, prensa, radio, etc. Y cuando se consiguió que abrieran otro en el Hospital del Niño Jesús, ya nos habían recomendado un centro llamado TAURE especializado en autismo. También tuvimos entrevista en APNA y pensaron que era el centro adecuado. A partir de ese momento, ya con el diagnóstico definitivo, sigue en el mismo centro que después pasó a llamarse PAUTA. Su evolución es lenta, controla esfínteres por el día, aunque lleva dos años que ha dejado de hacer la caca en el WC (muy pocas veces lo hace) y lo hace en el pañal que usa por la noche o en la bañera si se le pone baño, debido a ello optamos por la ducha.

Ha tenido etapas con más alteraciones de carácter: lloros, golpes en la cabeza, mordiscos (menos frecuentes). Desde hace unos años toma medicación por la noche y tiene un sueño regular. Este verano, al pasar de gotas a pastillas, hemos observado que está más tranquilo. También puede ser debido a su desarrollo físico, pues este año ha dado un gran cambio en talla y peso.

Procuramos que su vida sea lo más normalizada posible: vamos juntos de vacaciones, visitamos a la familia, con los consiguientes celos hacia sus primos pequeños, salimos de compras, incluso a algún concierto. En casa le gusta escuchar música y ya no se ciñe solo a la infantil. Resulta muy difícil motivarle, pues además es bastante vago. A menudo se muestra afectuoso aunque no sabe dar besos.

A pesar de todo, ahora que acaba de cumplir 19 años, creemos que a su manera es una persona feliz.

HISTORIA DE ALEJANDRO

He intentado resumir con la mayor objetividad posible, lo que han supuesto estos últimos años, los más importantes de mi vida. Se trataba de contar como había transcurrido mi embarazo y el tipo de estimulación que he realizado con mi hijo, Alejandro. Me han hecho este cuestionario cientos de veces, podría repetirlo sin meditar un segundo, pero por una vez voy a expresarme sin atenerme al orden de las preguntas, sin límite de tiempo, sin tener que continuar cuando no puedo o no quiero, sin tener que marcharme, después, con la desesperanza auestas o preguntándome para que sirve todo esto. Por una vez, voy a ser yo y voy a llorar cuanto quiera. Por una vez, y para siempre, voy a liberarme de los recuerdos.

Tener un hijo era la mayor felicidad que podía imaginar, dar, recibir, compartir, enseñar y aprender eran y son los verbos que mejor sé conjugar. Quedé embarazada a los cinco meses de intentarlo. Tenía 33 años de edad y una salud excelente. Dirigía el Departamento de Informática de una multinacional, tenía un buen puesto y un buen sueldo y me sentía satisfecha y orgullosa de mi trabajo. Estaba casada con un abogado, inteligente y atractivo, con muchos valores en potencia, que desgraciadamente no ha sabido desarrollar, al contrario, los ha hundido y lo que ha dejado en la superficie ha sido pesimismo y cobardía.

Meses antes, dejé de fumar, me sometí a todas las pruebas habituales (rubeola, toxoplasmosis...), ningún antecedente familiar -conocido- hizo necesarias pruebas más específicas. Todo comenzaba bien. El embarazo transcurrió sin ningún problema, ni náuseas, ni mareos, ni malestar, nada. Todo era entusiasmo, alegría y vida. Hacía algo de natación, paseaba, comía mucha fruta y verdura, no tomaba alcohol ni fumaba, trabajaba sin tensión y dormía mucho, nada entorpecía mi estado.

Realicé un curso de estimulación para bebés: Cómo multiplicar la inteligencia del bebé, cómo enseñarle conocimientos enciclopédicos, a leer, matemáticas, etc.; a partir del sexto mes utilicé el método Firststart de música (ponía a Vivaldi, Mozart, o del barroco sobre mi vientre); leí libros de pedagogía, psicología, nutrición, embarazo, parto, lactancia y todo lo que se me pudo ocurrir y cayó en mis manos. Lo tenía previsto todo, todo excepto lo más importante: que mi hijo no fuera un niño normal. Toda esta información me ha sido utilísima después, sobre todo la referente a estimulación. Muchas veces me pregunto si este ansia de cono-

cer era una predicción de lo que acontecería después o simplemente que yo soy así, ansiosa. Lo que pretendía entonces también lo he hablado a solas conmigo, pero no he conseguido arrancarme la verdad. Creo que no buscaba un genio, ni un superdotado, simplemente quería darle todas las posibilidades para su desarrollo intelectual y humano. Sé que los padres reflejamos en los hijos nuestras frustraciones y desaciertos y yo no soy distinta, quizás estaba equivocada, pero quería que fuese lo que él quisiera: ingeniero o fontanero, pero porque él lo eligiera, no porque no fuera apto para elegir otra opción. Y fuera lo que fuese, que lo amara. No lo sé.

Tuve una comunicación fortísima con mi hijo cuando estaba en mi vientre. Si viajaba le iba narrando el paisaje; si leía, lo hacía en voz alta; cuando tomaba un alimento distinto o especial, por sus movimientos sabía si le había gustado o no, cuando oía música yo daba palmaditas en un lado u otro de mi vientre y él me contestaba con una patadita en el mismo sitio. Por las noches, antes de dormir, y mientras acariciaba mi tripa, le contaba como había ido el día; le cantaba canciones y le contaba cuentos que inventaba para él, aún lo hago y se parte de risa.

El parto fue inducido nueve días después de la fecha prevista de su nacimiento, no encajaba y hubo que practicar una cesárea. Nació el 6 de Julio de 1993, sano y fuerte físicamente. Su test de Apgar fue de 8 en el primer minuto y 9 a los cinco. Pesó 3,600 y midió 50 cm. Le amamanté durante 3 meses, hasta que se me retiró la leche porque era muy tragón y tenía que ayudarle con biberón. Le leía cuentos, en su cunita, y le ponía la misma música que oyó dentro de mí. Desde que nació le doy masajes por la noche. Después del baño, pongo algo de música clásica mientras le acaricio y beso su cuerpecito, se queda tan relajado que a veces se queda dormido. En el hospital me regalaron una muestra de crema para el cuerpo, Mustela, la utilicé durante un tiempo, meses después, volví a comprarla y no podía sentir su olor sin echarme a llorar, traía a mi mente demasiados recuerdos felices, expectativas que no se cumplirían, sueños que ya sólo serían eso, sueños.

Todo transcurría normal, dormía y comía mucho, era muy tranquilo y se le veía feliz. A partir del tercer mes, empecé a notar que algo no marchaba bien, algo no funcionaba. Le observaba dormido, despierto, de paseo, me fijaba en otros bebés y supe que algo se me estaba escapando.

Alejandro, mi hijo, no miraba como los demás,ladeaba la cabeza hacia el lado derecho, tenía un poco de estrabismo, no era tan despierto ni tan inquieto, nada le

llamaba la atención, sólo la música y los diferentes sonidos, que si eran un poco estruendosos le hacían llorar sin consuelo. No quise reconocerlo, incluso me enfadaba con su padre ante cualquier insinuación. El pediatra decía que era normal: “no todos los niños son iguales, éste es muy grande y le costará más sostener la cabecita, muchos tuercen los ojitos...”. En fin, justo lo que yo necesitaba para apagar mi miedo, aunque solo fuera momentáneamente. Todo despuntó el día que una de mis hermanas me aconsejó que le llevara a otro médico, algo no iba bien, probablemente sin importancia, la vista o cualquier tontería. Oí aquello a lo que no quería enfrentarme y llorando, por fin, lo reconocí.

Alejandro tenía algo más de 6 meses cuando fuimos a visitar a otro pediatra, el primero de una larga lista de médicos que vinieron después. Cuando éste me aconsejó llevarle a un neurólogo porque su tono muscular era flojo, no podía creerlo, ¡un neurólogo!, debía estar equivocado, el otro médico no se enteraba, pero este menos todavía, Alejandro era un niño muy fuerte ¡cómo podía decir que su tono era bajo! No entendía nada. Era incapaz de vestir al niño, me temblaban las manos y lloraba en silencio, sin que me importaran las miradas de las otras madres, sin que nada pudiera remediarlo. Siempre he sido de lágrima fácil, he llorado con Heidi y la casa de la pradera, he llorado de alegría y de pena, pero ahora..., ahora era diferente, ahora lloraba por mí.

El neurólogo nos recomendó otro neurólogo infantil, uno de los mejores en este campo. La cita fue el 4 de Marzo de 1994, viernes, Alejandro tenía 8 meses de edad. Nos hicieron esperar, le examinaron uno por uno, a pares y en grupo, unos 6 ó 7 ayudantes del citado experto, para finalizar él, que se abrió camino entre los despistados alumnos, como un dios. Para demostrarles lo torpes que eran, les hizo algunas preguntas a las que nadie respondió y como veredicto final, casi despectivamente, dijo: este niño es autista. Entonces no tenía muy claro qué era, pero sabía que debía ser algo muy grave. Rompí a llorar desconsoladamente y el dios me dijo: “No llores, no te he dicho nada que tú no supieras”. Esperábamos que nos tranquilizaran, que nos recriminaran ser padres primerizos, y sin embargo nos hundieron en un pozo del que tardamos mucho en ver la luz. Recuerdo como salimos del Hospital. Yo, abrazada a mi hijo, llorando; mi marido, abrazándonos a los dos, llorando, también. Los tres unidos. Los dos deshechos. Jamás olvidaré las palabras de ese llamado doctor, jamás le perdonaré, le odio con todo mi ser, el daño que me hizo, el dolor que me produjo aún lo tengo grabado, es una de las muchas heridas que aún tengo.

Aquella misma tarde visitamos la Asociación de Padres de Niños Autistas donde nos dieron todo tipo de información acerca del trastorno y nos prestaron su apoyo y ayuda. Pasamos unos días terribles, mi marido, todo el día llorando, no comía ni dormía, sólo se acercaba al niño para abrazarle y llorar. Yo, sintiéndome todavía más culpable porque tenía un hambre que no lograba calmar con nada, hasta que decidí que esto no nos llevaba a nada positivo y le propuse a mi marido que o nos suicidábamos los tres o empezábamos a movernos.

Nos movimos. Le hicieron todo tipo de pruebas: análisis de ácido pirúvico, lactosa, aminoácidos, estudio del fondo de ojo, cariotipo, radiografías, ecografías y una resonancia magnética que nos negamos a practicarle por el riesgo de la anestesia. Recientemente le han practicado un electroencefalograma del sueño, durante una hora que estuvo dormido, registraron todos los movimientos de su cerebro. Nada. Todo estaba bien. Fue porque una mañana, al ir a despertarle, noté que hacía un movimiento raro, le cogí y vi que su brazo izquierdo se movía sin control, como convulsiones, mientras, parecía que su cabeza estaba en otro sitio, como si estuvieran desconectados, le abracé y acaricié esperando que terminase, meciéndole en mis brazos. Sin querer pensar lo que esto podía significar, yo también desconecté. Aquella mañana se murieron más neuronas de las previstas en mi cerebro y más esperanzas. No sabría decir cuanto duró, a mí me pareció eterno. Después se quedó unos minutos relajado, medio dormido.

De todas las pruebas, el cariotipo fue la determinante. Una duplicación en el brazo corto del cromosoma número 5, una maldita mutación sin motivo aparente, una posibilidad entre miles, una mala pasada del destino.

A partir de aquí no tengo muy claro el orden de las cosas, hay algunas que se han borrado de mi memoria, no puedo establecer el tiempo. El tiempo, tan abstracto, tan etéreo, siento como si todo hubiera pasado muy rápido y a la vez, tan lento.

Nos hicieron el cariotipo a los tres varias veces en diferentes hospitales, hemos acudido al Primero de Octubre, el Ramón y Cajal, La Fundación Jiménez Díaz, al Niño Jesús y por último La Paz, pasando por el Hospital Nêcker de París. Acudí con mi hijo a pediatras, oftalmólogos, psicólogos, psiquiatras, endocrinos. Llamé a todos los teléfonos que me podían dar información genética, visité un sinnúmero de centros de estimulación, devoré todos los libros que encontré de genética, estimulación, de niños con deficiencias... Nada bastaba.

Diagnóstico: me han dicho de todo. Desde que son retrasos moderados hasta muy profundos, la mayoría; pasando por la media de vida baja o la frecuencia de enfermedades infecciosas como la neumonía. Me dan baremos demasiado amplios y yo necesito saber. Todos coinciden en decir que lo veremos con el paso del tiempo...

La gente me dice lo fuerte que soy "es una suerte, tú puedes, yo no podría". Para ser fuerte hay que haber conocido la debilidad, para ser valiente, la cobardía. Y yo lo he sentido cada mañana y cada noche. ¡Qué fácil lo tienen los cobardes y los débiles porque no tienen que continuar! Lo difícil es levantarte y seguir, levantarse y seguir, levantarse y seguir, seguir, seguir, seguir...

He pasado por muchas etapas, una de ellas bastante mística, aunque no duró mucho. Si ha habido algo que he echado de menos en todo esto, ha sido la fe. Lloraba porque no tenía fe, quería creer en alguien, alguien que me diese un porqué. Quería creer en Dios. Mi padre es católico y practicante; mi madre, de lo que sea mi padre, hasta del Atlético de Madrid. Nosotras, las cinco hijas, hemos recibido, por tanto, una educación religiosa y del Atleti, pero, curiosamente, ninguna hemos seguido sus pasos en estas dos materias.

Una mañana me desperté convencidísima de que Dios existía, de repente lo veía clarísimo, es más, pensaba cómo podía haber estado tan ciega de no haberlo visto antes, Dios existía y yo había sido elegida por Él, recordé las palabras de mi sobrino de 13 años, cuando mi hermana le contó lo de Alejandro: "Qué pena que le haya tocado a ella, con lo buena que es, claro que mejor así porque ella le va a querer mucho y con otra madre no sería igual de feliz". La verdad es que es difícil explicar lo que sentía, tranquilidad, protección, seguridad.

Desgraciada o afortunadamente no duró mucho, pronto comprendí que era yo la única -y aquí comenzó otra etapa- que podía sacar adelante a Alejandro, la única que podía despertarle de su sueño. Y me erigí diosa. Y trataba de descubrir lo no descubierto, yo podía encontrar la fórmula. Investigaba con el agua, que siempre le ha atraído tanto - le llevo a la piscina dos veces en semana desde que tenía 6 meses-. Le pasaba la ducha con agua a presión a lo largo de la columna para que estimulara las terminaciones nerviosas, y él que estaba curvado siempre, se enderezaba según subía y bajaba el agua. En las manitas, que habitualmente las tenía cerradas o semicerradas, las abría y movía los dedos para tocarla, incluso acerca-

ba una y luego la otra. Me reafirmaba más en ello.

En una ocasión, una psicóloga me dijo -y así lo puso en el informe- que mi excesivo empeño en estimular al niño le estaba perjudicando y retrayendo, que me dedicase a ser más madre de parque. ¿Qué entendía esta mujer por "madre de parque"? ¿sentarme a cotillear y darle al niño los trocitos de jamón york mientras se columpia? y, sobre todo, ¿cómo una psicóloga puede decir que estoy perjudicando a mi hijo? Me costó un día. Un día llena de dudas, pensando si realmente yo lo estuviera haciendo mal, replanteándome todo de nuevo. Llegué a la conclusión de que yo tengo que actuar según mis principios, y si me equivoco, será muy triste, pero habré luchado por lo que yo creo.

Le hacía ejercicios de psicomotricidad basados en el libro "El superbebé", del Dr. Koch, digo basados porque yo a todo le hago adaptaciones, hasta a las recetas de cocina, jamás he seguido una al pie de la letra, soy incapaz. Total, que estos ejercicios yo los realizo con una música preciosa de la que me enamoré nada más oírla en una tienda infantil, Fao Schwarz, se titula "Welcome to our world of toys" y Alejandro se la sabe de memoria y le encanta. Siempre realizamos los mismos ejercicios, tenemos una tabla, y Alex sabe si le voy a mover la pierna o el brazo por el ritmo de la canción.

Le he dedicado las 24 horas del día durante dos años. En agosto del 95, monté una empresa con varias de mis hermanas. Ellas me permiten tener un horario flexible para llevarle al médico, cuidarle si está malito, o para las charlas periódicas que tengo con los profesionales que le atienden: psicólogo, terapeuta y fisioterapeuta. Todos los días, salvo excepción, le recojo de la guardería (de integración) antes de las cinco de la tarde.

Hace más de un año mi marido y yo nos separamos. Al principio él estaba volcado en el niño, reímos y lloramos juntos, pero pasado un tiempo, empezó a dejarnos cada vez más, siempre tenía trabajo, siempre estaba cansado y además necesitaba salir de vez en cuando con alguien que no fuéramos nosotros. Así, nos fuimos separando y un día decidí que prefería estar realmente sola, a sola acompañada, que es la soledad más terrible.

Nunca le perdonaré (entre otras cosas) el día que fui con mi hijo al Inerso para darle por minusválido. Estábamos citados a las tres de la tarde. El se quedó echándose la siesta. Yo, por el camino, le iba contando a mi hijo, que sólo era un mero

trámite, que eso no significaba nada. Cuando regresamos a casa él ya no estaba, entonces me puse a llorar como jamás había llorado nunca y que después he practicado varias veces. Fue un llanto de dolor, como si me hubieran extirpado algún órgano sin anestesia.

En todo este tiempo he tenido que enfrentarme a muchas cosas, muy duras, algunas tengo que trabajarlas mucho todavía, sé que las superaré, mientras tanto, trato de sobrevivirlas. Una de las pendientes, es la gente. Puede parecer frívolo: la gente, qué me importa a mí la gente. Pues mucho. La primera vez que bajé al parque con mi hijo (no de paseo, si no a montar en los columpios y todo eso) sentía que hasta los árboles nos miraban. Soporté, como pude, ver a los niños montar solitos o jugar con la arena, o arrebatarse un columpio (a nosotros nos los quitaban todos, después me he espabilado). He conocido lo crueles y despiadados que pueden ser los niños, tan sinceros, qué ricos. He sentido el vacío, la discriminación, quizás provocada por mí... Me puse una coraza para que nadie me lastimara, pero algunas eran capaces de atravesarla.

Un día una madre me preguntó esperando cola en el tobogán, qué le pasaba a mi hijo, yo, como si nada, contesté: lo dices porque no anda. No, me dijo, lo digo porque tengo un hermano con lesión cerebral, es un vegetal, y éste tiene los mismos síntomas. En estos casos, nunca sé como voy a reaccionar. Se me acelera el corazón, me palpitan las sienes y me agarro fuertemente a lo que tenga en mis manos, normalmente mi hijo o su cochecito. Algún día mato a alguien.

La portera de mi casa, tiene por costumbre hacerle un examen al niño cada vez que nos ve. Le pasa la mano por delante de los ojos a ver si ve, le llama a voces (parece que no es sordo, me dice), y alguno más complicado, como dame la mano o cosas por el estilo. Alejandro, ni puñetero caso, claro. Y yo, contando hasta un millón. Ya lo he dicho, algún día no podré controlarme...

Alejandro se mantuvo sentado sólo, a los doce meses. A los 16 comenzó a reptar. Sólo recordarlo, me produce una tristeza infinita, verle en el suelo, animándole a que alcanzara algo, y él intentándolo con el brazo izquierdo, tiraba de la misma pierna, y se dejaba bajo el cuerpo, el derecho. Casi no podía, pero cuánto se esforzaba, es un luchador, sabe que se va a caer, pero lo intenta, sabe que no llega, pero lo intenta. Me gusta. Si hay algo que me saca de quicio es que le digan que es un vago (los vecinos, la portera...). Parece mentira un niño tan pequeño y qué espíritu de lucha tiene.



A los 27 meses (2 años y 3 meses) inició el gateo y a los 3 añitos empezó a dar pasitos, cada vez más, se iba agarrando a los muebles y cuando se le acababan se lanzaba solo, si lo veía difícil, bajaba el culo y continuaba a gatas para volver a levantarse pasado el obstáculo. Ahora realiza perfectamente todos los cambios posturales, se levanta y se agacha a coger algo y he tenido que atar puertas de muebles porque ya hace trastadas. No habla. Dice papá, mamá y caca. Esta última es su preferida. Ahora la está perfeccionando y la dice con diferentes entonaciones.

La única palabra que creo tiene sentido para él, es mamá, porque la pronuncia en momentos críticos, que necesita ayuda. Entiende muy pocas cosas, aunque me tiene despistada porque a veces, no sé, tengo la teoría de que él recibe bien los mensajes, los procesa adecuadamente, pero no puede darles salida, para mí es más un problema motor que psicológico, no sé si esto tiene sentido. Pero, sigamos con Alex y su estimulación, que es lo más importante para el futuro. También le pongo cintas de sonidos de animales (le llevo al Zoo muy frecuentemente) y cuentos en español, inglés, francés y alemán.

La gimnasia la hemos sustituido por ejercicios aeróbicos, o sea, nos vamos a mi cama, y le lanzo hacia arriba, le cojo por los tobillos, boca abajo, y le balanceo, hacemos abdominales, saltamos en la cama, subimos, bajamos y nos mareamos, nos hacemos cosquillas, cantamos y practicamos ejercicios de mímica delante del espejo.

Los libros le apasionan, y además los cuida. Cualquier papel lo rompe, estruja y babea. Los libros, no. Pasa las hojas, como puede, porque no tiene una coordinación fina, pero él sabe perfectamente lo que quiere hacer, y lo hace. Nos sentamos en el suelo, él entre mis piernas, yo le muestro los dibujos y le digo el nombre. Nos podemos pasar horas, no se cansa. Todo lo hacemos jugando, jamás le obligo a nada. Una bioquímica me recomendó ponerle unas máscaras para que le

llegase más oxígeno al cerebro. Lloraba y pateaba para quitársela. Tenía que ponerle 30 máscaras durante 25 segundos en intervalos de 5 minutos. Dejé de hacerlo. No era vital, podíamos prescindir de ello, y lo hicimos.

Ahora tenemos una comunicación maravillosa. Yo le entiendo a él y él me entiende a mí. Le hago ruiditos y él los repite, otras al revés, él los hace y yo los repito, entonces se ríe a carcajadas. Es un niño alegre, cariñoso, dulce, bueno y, sobre todo, feliz. Siempre está riendo.

Le encanta bailar, tanto lento (baila conmigo) como movido (también baila conmigo). Le apasiona la música de todas clases. Por la mañana, en el coche, le pongo los 40 principales; por la tarde, música infantil y por la noche, clásica. Y después de esta selección, él decide que baila con los AC/DC (que son estruendosos), sube el volumen y mueve la cabeza como un poseso. Le adoro. Todo el que le conoce, le adora. La verdad es que se hace querer. Tiene mucha suerte, porque es un niño muy querido.

Le llevo todos los días, desde hace año y medio a un centro de estimulación para niños con discapacidades psíquicas, en Getafe (A.P.A.N.I.D). Le dan 40 minutos de fisioterapia y 40 de estimulación cognitiva. Además de los ejercicios que me aconsejan en este centro, como refuerzo, continuamos con la lectura, bits, matemáticas, libros, idiomas, piscina y en septiembre comenzaremos con 20 minutos de clase, un día a la semana, de música con el método Suzuki.

Yo estoy aprendiendo un método alternativo de lenguaje, el método de Schaeffer, basado en el lenguaje de los sordos, pero éste integra gesto y voz, de manera que Alex se fija más. También hacemos algo de logopedia: le pongo su mano en mi garganta mientras yo pronuncio la palabra. O situamos un globo entre su boca y la mía para que perciba las vibraciones.

A pesar de todo, Alejandro, mi hijo, es lo mejor que me ha pasado nunca. Le quiero con una pasión desmedida, a veces me preocupa, porque deseo para él autonomía e independencia y no superprotección, pero claro, no es fácil. Estoy dispuesta a utilizar todo lo que no perjudique a mi hijo y me abra alguna posibilidad, por pequeña que sea.

HISTORIA DE MIGUEL

Miguel nació un lunes de abril después de un largo fin de semana sin mucha prisa por salir a la vida. Nació pálido y cansado, pero con ganas de vivir.

Cuando salimos del hospital, cuando nos quedamos solos en casa, cuando se le cayó el ombligo, todo eso lo recordamos cansados y con sueño, pero éramos una familia de tres y creo que todo estaba bien a pesar de que Miguel no dormía bien, o casi nada, lloraba continuamente y le gustaba estar siempre en brazos aún paseando por la calle, su padre con el carro vacío y yo con él en brazos.

Fueron transcurriendo los meses entre risas y “ajos”, mi niño crecía fuerte, sano y alegre.

A los nueve meses gatea, a los once meses anda y comienza a decir sus primeras palabras. A los dos años nos damos cuenta que no sonríe como antes ni “habla” como antes y a partir de entonces nada fue como antes.

Angustia, miedo, desilusión, tristeza, fueron nuestros compañeros bastante tiempo, angustia por el presente, miedo por el futuro y desilusión por las esperanzas perdidas y tristeza...

Nació nuestro segundo hijo y Miguel al principio lo miraba con sorpresa, con curiosidad y al poco con aparente indiferencia.

Médicos para el oído, médicos para la conducta, colegio especial donde conocimos padres con nuestros problemas, el niño conoció otros como él y profesores que sabían hablarle, enseñarle, corregirle, dejó de ser un extraño entre otros niños y nosotros como padres vencimos la angustia y vimos el futuro con más esperanza.



Tuvimos a nuestra hija, y volvió a ocurrir como con el anterior la misma indiferencia aunque más tarde se les puede ver jugando, riendo y peleando como tantos hermanos más.

Hoy en día es un chaval de 16 años, sano, que tiene su preferencia, que sabe lo que quiere aunque sorprenda a alguien y que es feliz aunque sorprenda a mucha gente.

Somos una familia de cinco y Miguel avanza en muchas cosas pequeñas que nos dan grandes alegrías.

ASOCIACIÓN DEL SÍNDROME X FRÁGIL DE ARAGÓN

RICARDO ESCRIBANO

HISTORIA

La Asociación del Síndrome X Frágil de Aragón (ASXFAR) surge como una necesidad y viene a cubrir un vacío que existía en la Comunidad Autónoma de Aragón.

La trayectoria de la Asociación es todavía corta, apenas han transcurrido seis años desde su creación, pero nuestro entusiasmo y ganas de trabajar son inmensos, conscientes de que acabamos de empezar y todavía queda mucho camino por recorrer.

Las familias que tras años de peregrinaje y de haberse sometido a innumerables pruebas, por fin conseguían un diagnóstico correcto: "Síndrome X Frágil", se encontraban sin saber dónde dirigirse, sin apenas material acerca del tema, al menos en castellano, y con la circunstancia de que nadie les proporcionaba datos concretos.

Teniendo en cuenta la incidencia, seguramente habría otras familias con la misma problemática, por lo que intentamos contactar con ellas, tanto en la misma Comunidad Autónoma como en otras donde hubiera asociaciones del Síndrome X Frágil funcionando, y con una trayectoria más larga. En definitiva, sentimos la necesidad de asociarnos.

En ese momento, unas cuantas familias, junto a algún profesional, tomamos la decisión de crear esta asociación, con el propósito de representar a sus miembros ante la Administración, las Instituciones públicas y privadas y la sociedad en general, haciéndonos eco de sus inquietudes y preocupaciones. Pretendíamos impulsar y encauzar en cierta medida, todas las iniciativas que de forma individual veníamos poniendo en marcha cada uno de nosotros.

FINES DE LA ASOCIACIÓN

Nuestra asociación se plantea como fin primordial orientar y asesorar a las familias, proporcionándoles el apoyo que necesiten, siempre desde la comprensión y el respeto a la intimidad, a la que toda persona tiene derecho.

También encontramos necesario emprender una labor de divulgación. A pesar de ser la primera causa de deficiencia mental hereditaria, el Síndrome X Frágil es un gran desconocido, tanto para la población en general como para los profesionales, que conocen datos parciales e incompletos del síndrome.

Asimismo, es fundamental conseguir el diagnóstico y la prevención. En la actualidad se cuenta con los medios necesarios para realizar con fiabilidad este diagnóstico, tanto a nivel prenatal como postnatal, pudiendo utilizar técnicas que nos permiten detectar de forma precisa, tanto la premutación como la mutación, evitando nuevos casos de personas afectadas por el síndrome.

Otro ámbito de actuación, puesto que en la actualidad el síndrome no tiene cura, es la atención a los afectados. Se debe intervenir lo antes posible mediante tratamientos paliativos de sus síntomas, y esto tanto a nivel médico como educativo.

En nuestra asociación apostamos por ellos, y pretendemos el desarrollo armónico e integral de su persona, favoreciendo su integración en la sociedad y mejo-

rando su calidad de vida.

Esto implica favorecer e impulsar la investigación y el conocimiento en los ámbitos educativo, científico y socio sanitario, y apoyar a los profesionales e instituciones que trabajen con los afectados.

Por último, un fin importante de nuestra asociación es servir como lugar de encuentro donde reunirnos, aunque sea a tomar un café, y poder hablar con toda naturalidad sabiendo que todos nos entendemos, nos escuchamos, nos apoyamos y sinceramente desahogamos nuestros buenos y malos momentos, los de desesperación, pero también los de felicidad.

OTRAS ASOCIACIONES DEL SÍNDROME X FRÁGIL

La primera asociación del Síndrome X Frágil de España nace en Cataluña en el año 1995. Es por tanto pionera en nuestro país y ha servido un poco de referencia al resto de las asociaciones que han ido apareciendo después.

En la actualidad se han creado catorce asociaciones del Síndrome X Frágil: en Andalucía, Aragón, Baleares, Canarias, Castilla-León, Cataluña, Extremadura, Galicia, La Rioja, Madrid, Murcia, País Vasco, del Sureste y Valencia. Además en el año 1999 se constituyó la Federación Española del Síndrome X Frágil.

En ellas se presta apoyo a las familias, se realiza una labor de divulgación y difusión de las características del síndrome y se ofrece orientación y asesoramiento a los profesionales que trabajan con las personas afectadas en los diferentes ámbitos de su desarrollo.

La mayor parte de estas asociaciones pertenecemos además al movimiento FEAPS. Lo que pretendemos con ello es trabajar junto a entidades afines, compartiendo recursos con ellas, ya que en muchas ocasiones son escasos, y siendo conscientes de que nuestros intereses y necesidades son comunes. Pretendemos no duplicar servicios y optimizar su utilización.

NECESIDADES DE LAS FAMILIAS

En primer lugar las familias exigen un diagnóstico precoz y la prevención del

síndrome, así como el consejo genético a las familias con miembros afectados, con el objetivo de detectar los portadores que tienen el riesgo de transmitir el síndrome a sus descendientes.

Las familias piden que se les garantice, de forma rápida y totalmente gratuita, la posibilidad de acceder a un diagnóstico preimplantacional a partir de embriones obtenidos por fertilización "in vitro", y que les permitiría tener descendencia no afectada por el Síndrome X Frágil. Por lo que será necesario contar con equipos de diagnóstico eficaces que garanticen: fiabilidad en la detección prenatal y postnatal, unidades de diagnóstico preimplantacional, información y consejo genético correcto, y asistencia psicológica.

Es necesario que se disponga de una atención integrada y especializada a distintos niveles como pueden ser: la estimulación precoz, la escolarización en centros adecuados, terapia ocupacional, aspectos diversos como la logopedia, la pedagogía y la psicoterapia.

También sienten la necesidad de contar con servicios de apoyo y respiro familiar, que permitan a los padres o familiares disponer de un tiempo necesario para ellos. Y en un futuro, cuando falten o no estén en condiciones de hacerse cargo de sus hijos o parientes, residencias y pisos tutelados, donde las personas afectadas por el Síndrome X Frágil puedan ser felices y llevar una vida digna.

Debido a que todavía es muy desconocido el síndrome, las familias piden a la Administración mayor apoyo en la difusión del síndrome a todos los niveles: profesionales de la medicina, profesores, psicólogos, pedagogos, logopedas, terapeutas y demás especialistas; instituciones públicas y privadas; y a toda la población en general.

RELATO DE UNA MADRE

Dos de los momentos que más me han emocionado en mi vida, han sido sin duda, el nacimiento de mis hijos. La alegría de estos acontecimientos no puede compararse con nada, sobre todo, cuando después de nueve meses de embarazo, al fin tienes en tus brazos ese hijo tan deseado.

En nuestro caso, nada vino a enturbiar la ilusión de ese momento, sobre todo, cuando ginecólogo y pediatra ratificaron que no había ningún problema. Ellos se fijaron en que la puntuación en el Test de Apgar era correcta, los reflejos venían bien y su crecimiento seguía unas pautas adecuadas. Entonces, no había nada de qué preocuparse.

Y es que a pesar de que mis dos hijos padecen el Síndrome X Frágil, nadie lo sospechó en un principio, y el diagnóstico tardó 14 años en llegar. Ni siquiera el hecho de que yo tuviera un hermano con una discapacidad psíquica, y que con mis hijos fueran tres los miembros de mi familia afectados, alertó a nadie acerca de la posibilidad de que hubiera una causa de tipo hereditario.

A pesar de su frecuencia, todavía existe un notable desconocimiento acerca de esta alteración, sus características y su tratamiento. Puede que ésta sea la razón por la que en nuestro caso el diagnóstico fuera tan tardío.

Afortunadamente esta circunstancia no nos impidió percibir que algo no iba bien, y gracias a esta intuición, decidimos no engendrar nuevos hijos y nos volcamos en los que ya teníamos, para que recibieran una atención especializada a pesar de no tener un diagnóstico correcto.

Lo lamentable de estos hechos es que una persona tenga que esperar cuarenta años para saber el origen de su discapacidad, y más todavía que por este desconocimiento, dentro de una misma familia, aumente el número de casos y su grado de afectación sea mayor, siento que esto se podría haber evitado.

En diversas ocasiones nos habíamos sometido a múltiples pruebas con la espe-

ranza de obtener un diagnóstico definitivo, pero todos los intentos fueron fallidos. Lógicamente estas pruebas no eran las adecuadas y se estaban dando palos de ciego.

No nos dimos por vencidos y finalmente llegó el diagnóstico correcto, y a instancias nuestras, el resto de la familia pudo aclarar si estaban en situación de riesgo o no.

Ahora venía la segunda parte, porque si bien en nuestro caso la situación era evidente, el resto de la familia tenía que asumir una circunstancia con la que no contaban y empezar a vivir una realidad totalmente diferente.

El hecho de que el Síndrome X Frágil sea hereditario es un factor que resulta muy difícil de asimilar. Cada persona tiene su propio estilo de afrontar las dificultades. Unas no quieren saber nada porque piensan que desconociendo una realidad esta va a desaparecer, y se niegan a hacerse las pruebas. Otras las identifican, pero deciden esconderlas. Finalmente, los hay que cogen al toro por los cuernos, intentando superar con decisión aquello que les ha tocado vivir.

Cuando en ocasiones mi marido y yo miramos hacia atrás haciendo un repaso de todo el tiempo transcurrido, el esfuerzo realizado y las experiencias vividas, no podemos evitar experimentar un cierto vértigo, y pensar que no podríamos volver a pasar por todo otra vez, que no lo resistiríamos. Y sin embargo, si mucho es el camino andado todavía es más el que nos queda por recorrer.

Mi vida ha transcurrido siempre unida a este síndrome, no sólo por el hecho de ser portadora del mismo, sino porque desde mi nacimiento siempre he convivido con alguna persona afectada por él.

Primero mi hermano, un poco mayor que yo, con el que he crecido, jugado y compartido todo, siempre a su lado, apoyándole junto a mis hermanos, pues somos cinco, al lado de mis padres y del resto de la familia.

Todavía en la actualidad me siento en parte responsable de él, aunque estén mis padres y mis hermanos, y él sea bastante autónomo, pero no puedo evitar en determinados momentos estar pendiente de él.

A lo largo de todos estos años, pero sobre todo en mi infancia, me resultaba muy difícil de conciliar ese amor profundo hacia él con la falta de comprensión de algunas personas del entorno. Hace cuarenta años la sociedad no estaba prepara-

da para acoger y aceptar a estas personas como ciudadanos de pleno derecho. Resultaba complicado encajar en determinados momentos las características propias de su síndrome, fundamentalmente en relación con su comportamiento, sus dificultades de comunicación y su forma de relacionarse con los demás.

En aquella época no se disponía de centros educativos para ellos, ni había profesionales formados para trabajar con estas personas, se iban especializando poco a poco y en el trabajo diario con ellos. Las familias los tenían en casa y recibían como mucho una atención asistencial. Con mucho empeño, esas familias consiguieron para ellos colegios de educación especial donde recibieran una educación adecuada y centros donde con posterioridad pudieran aprender y realizar tareas de tipo laboral, siempre de acuerdo con su capacidad, sus intereses e inquietudes.

Tengo que agradecer enormemente a mis padres, haber vivido estas circunstancias con la mayor naturalidad del mundo. Mi hermano siempre ha sido uno más dentro de la familia, y quizás sea ésta la razón por la que he aceptado con un talante positivo la realidad que me ha tocado vivir. Ya que si todo lo anterior puede parecer difícil de afrontar, no tiene ni punto de comparación con la responsabilidad, el esfuerzo y la lucha continua que ha requerido criar a mis hijos. Porque siendo hermana puedes implicarte hasta un cierto punto, compartiendo la responsabilidad con otros miembros de la familia y realizando apoyos puntuales, teniendo siempre la posibilidad de distanciarte en ocasiones determinadas. Pero siendo madre, la responsabilidad es directa y total desde el primer momento y durante las veinticuatro horas del día. La dificultad no estriba en aceptar y querer a los hijos, sino en afrontar el día a día, un año tras otro, a lo largo de cada etapa de su desarrollo, haciendo frente a las diferentes crisis y problemas de conducta, y por añadidura, por duplicado. Porque dos suponen más del doble, "cuando no está torcido el uno, está el otro, y cuando no, los dos". Y los pilares donde se asienta toda la estructura familiar, lógicamente son el padre y la madre.

Nuestra mayor inquietud es hasta dónde seremos capaces de resistir, y quién tomará nuestro relevo.

A lo largo del tiempo hemos superado muchas dificultades. Primero continuos desplazamientos para que recibieran una atención especializada, para finalmente vernos obligados a cambiar de residencia a otra ciudad, y comenzar de nuevo en otro lugar.

Después su escolarización, cada uno en una modalidad diferente, integración y

educación especial, siempre acudiendo a colegios distintos, en zonas muy distantes y con horarios dispares, a los que añadir las reeducaciones fuera del centro escolar.

El coste físico, económico, psicológico y emocional ha sido considerable y todavía continúa y continuará. Por ello es necesario aprender a dosificarse, porque a esta carrera de fondo que hemos emprendido, todavía le quedan muchos kilómetros para llegar a la meta. Es imprescindible que nos cuidemos, porque nosotros tenemos que estar bien para que ellos también lo estén.

Por eso es tan necesario contar con la comprensión y la ayuda de otras personas, que nos releven en determinados momentos y nos permitan disponer de un tiempo para reponernos, que nos escuchen y aconsejen cuando sea necesario, y compartan con nosotros inquietudes y problemas. Nuestra experiencia nos indica que únicamente apoyándonos los unos en los otros seremos capaces de superar con éxito las dificultades de esta aventura. En nuestro caso, esos otros han sido muchas personas que en un momento u otro han estado junto a nosotros, formando parte de nuestra vida.



Hemos intentado siempre que a pesar de sus limitaciones y dificultades nuestros hijos estuvieran en un ambiente lo más normalizado posible, conviviendo con el resto de la gente, como parte integrante de la sociedad. En determinados momentos ha sido muy duro, pero de nuestro vocabulario hemos quitado la palabra imposible.

Mucho es lo que hemos luchado a lo largo de estos años, y todavía mucho más el trabajo que queda por realizar. Desde mi experiencia personal, quiero enviar un mensaje positivo a cuantas personas lean estas líneas, tengan o no algún familiar con ésta u otra discapacidad psíquica. A pesar del esfuerzo que ha supuesto y continúa suponiendo, el balance de estos años es tremendamente positivo. Todo lo hemos hecho por y para ellos, que son quienes dan sentido a nuestra vida. No se pueden poner condiciones a un hijo. Es como es, y ante todo una persona, con sus capacidades y limitaciones, con sus rasgos y peculiaridades. A pesar de su discapacidad se le quiere y acepta como es, al igual que se le ayuda y apoya en todo aquello que necesita.

Finalmente quiero resaltar, que los padres y familiares de personas afectadas por el Síndrome X Frágil, no debemos caer ni en la desesperación ni en el conformismo. Debemos luchar, trabajar duro, poner muchas ganas, todo el tiempo del mundo, y sobre todo, mucho cariño. Todo esto, conscientes de que el futuro de nuestros hijos depende del trabajo realizado con ellos, y de que no estamos solos. Excelentes profesionales dedican gran parte de su tiempo y esfuerzo, tanto a la investigación como a trabajar con estos chavales y sus familias.

LOS PADRES DE JACOB CUENTAN SU EXPERIENCIA

LA MADRE

Yo tuve a mi hijo Jacob con 22 años, afortunadamente fue un hijo deseado. Jacob, nació normal, pero con el paso del tiempo fui observando cosas, como que a los 6 meses aún no se sentaba solo, a los 2 años andaba muy torpe, sin fuerza, babeaba mucho, tanto que hasta los 8 años no dejó de hacerlo. No comenzó a hablar hasta los 3 años y sólo alguna palabra suelta.

A los 2 años pedí a la pediatra que lo mandase al neurólogo. Estuve llevándole años, y después de hacerle todo tipo de pruebas (que salieron negativas), solicité unas pruebas genéticas (ya que mi marido y yo queríamos tener otro hijo, pero no nos atrevíamos, viendo que mi hermana mayor tenía ya 2 hijos y aparentemente eran igual que el mío) y le diagnosticaron Síndrome X Frágil.

En mi caso este diagnóstico cayó como una losa, no sólo por mi hijo, sino por saber que no podríamos tener más hijos.

En aquel momento se nos habló de la posibilidad de la fecundación in vitro y de la posibilidad de adoptar hijos. Pero no estábamos preparados aún.

Con el tiempo me decidí a apuntarme en una lista de espera para una fecundación in vitro, dentro de la Seguridad Social. Y mi sorpresa fue cuando me dijeron que tardarían en llamarme entre 5-6 años.

Los años fueron pasando, y viendo que no me llamaban, empecé a preguntar, y me dijeron que no me lo podían hacer porque era muy caro y la Seguridad Social, no tenía dinero. Me sentí muy decepcionada, pensando en los años que había perdido esperando. Pero mi marido y yo decidimos intentarlo en una clínica privada, aquí nos dieron esperanzas y algo importante, nos lo hacían rápido.

De modo que ahorramos, y en pocos meses empezamos con el tratamiento. Nos sentíamos felices de por fin tener tan cerca nuestro deseo de tantos años. Por fin llegó el momento de la implantación de los ovocitos, y la larga espera de diez días, para hacer la prueba de embarazo. Todo era ilusión, hasta esta prueba que acabó con esta ilusión tan grande: Negativo. Por segunda vez vimos caer sobre nosotros esa losa de la que afortunadamente, ya hemos salido. Ahora vivimos el día a día, con toda nuestra ilusión puesta en nuestro hijo, que es lo que tenemos, y luchamos por sacarle adelante.

MI EXPERIENCIA EN LA EDUCACIÓN

Yo empecé llevando a mi hijo a la guardería con 20 meses, para que se relacionara con otros niños, ya que en la familia no tenía esa oportunidad. Pero siempre he pensado que como era un niño que no molestaba le hacían muy poco caso. Realmente no avanzó nada.

A los tres años le llevé al colegio, allí si tenía profesora de apoyo, y aparte yo le llevaba dos días a la semana a logopedia y psicomotricidad media hora a cada cosa. Durante todo el curso no consiguieron que cogiera un lápiz.

El curso siguiente le cambié a un colegio de integración, donde ya había especialistas logopedas, y durante los cuatro cursos que estuvo fue aprendiendo bastantes cosas. La verdad es que se portaron muy bien, con él y conmigo.

Al cabo de estos cuatro años, me recomendaron que le cambiase a un colegio de Educación Especial, para que estuviera más atendido y supieran mejor otros métodos de aprendizaje.

En mi caso he de decir que no fue para nada un paso traumático porque conocía a una madre que llevaba allí a su hijo desde hacía muchos años y me había hablado muy bien de este colegio, incluso acompañé unos meses antes de llevarle a otra madre a conocer el colegio. Con lo cual el día que me tocó ir a solicitar plaza para mi hijo me resultó más sencillo. Y he de decir que en los cinco cursos que lleva ya mi hijo, he estado siempre muy satisfecha con el trato que reciben todos los niños, con todo lo que ha aprendido, con lo bien que se ha adaptado. Estoy encantada de que por fin tenga amigos, de que me hable de sus compañeros. Yo sé que le cuesta relacionarse aún en este momento, pero me doy cuenta de que no se encuentra perdido en las clases, como antes, que veía a los niños leer, hacer cuentas, y él no comprendía nada. Sin embargo ahora, es capaz de leer, hacer cuentas sencillas y otras muchas cosas.

Sin embargo le quedan muchas cosas por superar, como el miedo que tiene a los globos inflados, el superar la enuresis nocturna, y sobre todo el separarse de mí, que me temo sea lo más complicado.

EL TIEMPO LIBRE

Mi hijo tiene una afición muy grande a ver películas de vídeo, pero con el tiempo ha empezado a seleccionar escenas de películas y es capaz de estarse una hora viendo solamente 15 segundos de una película. Lo cual me irrita bastante.

Otra de sus aficiones es jugar a la Play Station y es capaz de estar horas jugando y enfadarse mucho cuando se la quito.



Yo procuro sacarlo al parque, pero no le gusta. Si estamos dos horas suele sentarse conmigo y no ir al tobogán, columpios, etc. Le gusta observar como suben y bajan otros niños. Espera a que se vayan, y después va él, intenta imitar todo lo que ve hacer y se pone muy nervioso cuando ve que no puede hacerlo. Para él resulta muy frustrante y suele morderse las manos.

Otra cosa que no soporta es que le riña un niño más pequeño que él, y cuando ocurre le agarra del pelo o le empuja, es su manera de defenderse.

También le llevamos de vez en cuando al cine, le gusta mucho, pero tienen que ser películas muy movidas.

Cuando le llevamos a comer a un restaurante suele portarse mal, no porque se mueva del sitio, que no se mueve, sino porque no para de chillar y reírse sin sentido. La gente, como es normal mira, y mi marido y yo nos sentimos molestos. Pero lo que le gusta por encima de todo es el Parque de Atracciones. Si por él fuera iría todos los fines de semana. Y allí sí se porta bien y se sube en casi todo.

EL PADRE

¡Que voy a deciros que no sepáis!, aunque puede ser dependiendo de la edad de nuestro hijo.

Jacob, tiene doce años, es simpático y gruñón, es guapo, es mi hijo, fuerte y débil, como de cristal.

A mí, personalmente, me costó años darme cuenta de lo que podía esperar de Jacob. Tendría unos cinco años, cuando mi madre me dijo que mi hijo no era nor-

mal. A veces, si no hay alguien que te lo diga, uno no se entera, o no quiere enterarse, que es lo más normal.

Un día mi mujer me contó que había conseguido un diagnóstico para nuestro hijo: Síndrome X Frágil, y todo lo que eso suponía como el hecho de que no podríamos tener más hijos.

El día a día lo marca lo que Jacob nos pueda dar, y lo que nosotros le podamos dar. Es difícil, hay muchas cosas que no podemos compartir, sin embargo aprovechamos cada momento, y a veces resulta muy frustrante para él y para nosotros, pero procuramos disfrutar cada momento.

Coarta bastante el hecho de que Jacob sea poco sociable tanto con sus compañeros como con sus primos. Su relación con los adultos depende también de los demás. Tiene relación con sus yayos, ellos quieren tenerla, y también con alguno de sus tíos, los que quieren tenerla.

Personalmente, un par de llantos me ha costado este tema, ahora comprendo que el amor por alguien no se debe imponer, allá cada cual. Lo importante es que sea sincero. Tengo la suerte de que a mí esto no me cuesta, porque quiero a mi hijo, igual, no, más que si no fuese un niño con Síndrome X Frágil. Recibes decepciones pero ¿qué hijo no te las da? Y recibes cariño, y cuando lo da, es de verdad.

La inocencia de Jacob y de todos los niños como él, y la sinceridad es algo destacable. No tan sólo sus rasgos físicos, sus rabietas infantiles o su dificultad para aprender.

El hecho de tener un hijo con Síndrome X Frágil puede repercutir de manera negativa en la pareja, nosotros tenemos la suerte de que esto no nos haya ocurrido sino que nuestro hijo nos ha unido más.

En un principio os decía que os podría decir algo que no supierais, dependiendo de la edad de vuestro hijo, y no es así, porque yo no se nada. Si sé que un hijo es para siempre, y que lo que me pueda dar dependerá de él y de mí.

Si algo me ha enseñado mi hijo, es a intentar ser un poco más condescendiente con las personas que nos rodean y que quererle a él es quererme a mí mismo. A veces hace falta que alguien te diga te quiero.

ASOCIACIÓN VALENCIANA PARA EL SÍNDROME DE PRADER-WILLI

PEPA BALAGUER

MISION

Las asociaciones para el Síndrome de Prader-Willi tienen como objetivo prioritario el mejorar la calidad de vida de las personas con SPW y sus familias. Sus objetivos son:

1. Asesorar e informar en cuestiones médicas, psicológicas, legales, económicas o de asistencia social relacionadas con el síndrome de Prader-Willi.
2. Promocionar la necesidad de un diagnóstico temprano.
3. Ayudar a las familias a soportar el impacto psicológico que supone el síndrome.
4. Orientar hacia una atención integral del afectado.

5. Estimular la investigación científica.
6. Informar y sensibilizar a la sociedad.
7. Representar ante la administración y otras instituciones los intereses de los afectados y sus familias.

Las actividades que realiza la AVSPW se distribuyen en cinco áreas, con diferentes objetivos cada una: área de atención a la familia, área de diagnóstico y tratamiento, área de documentación y divulgación, área de gestión y recursos, área de ocio y tiempo libre.

La AVSPW ha determinado unos criterios de actuación encaminados a cumplir con los objetivos definidos en sus estatutos.

HISTORIA

En febrero de 1995 se crea en Madrid la Asociación Española para el Síndrome de Prader-Willi (AESPW). Este movimiento asociativo aparece movido por la necesidad de las familias, entonces pocas, con miembros afectados por el SPW.

Esta necesidad empuja a la AESPW a organizarse y colaborar con las administraciones públicas en todas las actividades encaminadas a mejorar el nivel de vida de los afectados y sus familias.

El desarrollo y crecimiento de la Asociación Española lleva en Mayo de 1997 a la celebración en Valencia del I Congreso Nacional sobre el Síndrome de Prader-Willi.

La aparición de nuevos casos en la Comunidad Valenciana, la experiencia adquirida con la preparación del I Congreso Nacional y sobre todo la necesidad de acercar los servicios que presta la Asociación a las familias afectadas, lleva a la celebración de la Asamblea constituyente de la Asociación Valenciana para el Síndrome de Prader-Willi en marzo de 1997. Al amparo del artículo 22 de la Constitución Española y acogida a la Ley 191/1964 de 24 de diciembre, se crea la Asociación Valenciana para el Síndrome de Prader-Willi (AVSPW), asociación sin ánimo de lucro y cuyos fines, determinados en el artículo 2 de sus Estatutos, son:

- 1º Promover el conocimiento científico del Síndrome.

- 2º Contribuir al tratamiento y rehabilitación física, psicológica y social de los enfermos afectados y sus familias, propiciar la estimulación precoz a los afectados del Síndrome.
- 3º Representar a los afectados de la Comunidad y sus familias ante la Asociación Española para el Síndrome de Prader-Willi.
- 4º Apoyo a las familias.
- 5º Colaborar con cuantas instituciones persigan objetivos análogos.
- 6º Los fines indicados tienden a promover el interés general.

La AVSPW ha determinado unos criterios de actuación encaminados a cumplir con los objetivos definidos en sus estatutos. Las actuaciones que ha emprendido esta asociación han sido:

- a) Dar a conocer a los especialistas implicados en su tratamiento, a las familias afectadas y a la sociedad en general las características del SPW, con el fin de detectar posibles casos que no estuviesen diagnosticados, a la vez que se trataba de difundir el conocimiento del mismo en la sociedad.
- b) Proporcionar ayuda a las familias que acaban de detectar el SPW, tratando de aportar un soporte emocional y unas referencias de actuación.
- c) Realizar un seguimiento directo sobre cada uno de los afectados y sus familias, tratando de colaborar en los problemas específicos que puedan aparecer.
- d) Desarrollar programas de intervención directa, con el fin de lograr el mayor grado de desarrollo personal y la más amplia integración de los afectados.

Siguiendo estos criterios, la AVSPW, desde su reciente creación ha tratado de cooperar con la Generalitat Valenciana, con el propósito de complementar y colaborar con el sistema público, facilitando la atención y la integración de los afectados por el Síndrome de Prader-Willi.

PLANES DE ACCIÓN

La función principal de la asociación es la realización y ejecución de programas dependiendo de las subvenciones y aportaciones de asociados, socios colaboradores y otros. Por ejemplo, los programas realizados el año 2005 fueron los siguientes:

- Programas de convivencia. Concretamente los "Programas de club de ocio" y "Campamento de verano", "Respiros familiares y fines de semana ludico-educativos".
- Programas de cooperación social: "Intervención en habilidades sociales".
- Programas de intervención para la prevención e inserción social. En este apartado se incluyen los "Programas de intervención psicoeducativa" y "Campañas de mentalización y sensibilización", Programas de "Escuela de Padres y grupo de ayuda mental".

Puesto que el principal objeto de la asociación es mejorar la calidad de vida de los afectados por el SPW en el ámbito de la Comunidad Valenciana y sus familias, a largo plazo, y aunque sea todavía una utopía, la asociación pretende crear una residencia, un centro de atención temprana y un centro de atención de día.

Este último centro tiene por objeto facilitar el acceso y uso de los recursos sociales, educativos y laborales de la comunidad de cada cliente. El programa presenta una orientación educativa en la intervención, facilitando el desarrollo de las capacidades globales de las personas y el aprendizaje de habilidades.

Los objetivos de crear una residencia son:

- Dotar de un espacio de residencia para mayores donde se consiga su mejor espacio vital.
- Espacio residencial para mayores con gran deterioro físico y/o psíquico, también usuarios de centro de día.
- Plazas de residencia reservadas para estancias temporales (vacaciones, respiro familiar...) y acogimiento de familias para estudio, atención o tratamientos puntuales, así como casos de marcado carácter social (madres solteras con hijos afectados...)
- Residencia-internado para menores de 20 años en período de educación, cuando la lejanía de su lugar de residencia, u otros problemas de convivencia familiar o problemática social así lo hagan necesario.

En cuanto a los objetivos de la intervención temprana serían prevenir discapacidades secundarias, alentar el estímulo del desarrollo del niño, ayudar a las fami-

lias para educar al niño, dar al niño un lenguaje para comunicarse de forma verbal o no verbal, integrar a los niños con discapacidad en guarderías, escuelas y sociedad.

SOCIOS

Los destinatarios de los programas serán las 52 familias asociadas que residen en la Comunidad Valenciana. Dichos asociados serán beneficiarios directos ya que tanto los afectados, como sus familias obtendrán atención y quedarán inmersas dentro de las actividades que los programas plantean.

Por otro lado, obtendrán un beneficio indirecto los asistentes a las actividades de difusión y a los cursos de voluntariado que el programa refleje.

El síndrome de Prader-Willi es un defecto genético. Este síndrome tiene este nombre por los doctores A.Prader, H. Willi y A.Labhart. Las alteraciones genéticas que originan el síndrome tienen como causa común la pérdida o inactivación de genes paternos en la región 15q11-q13 del cromosoma 15.

El perfil general del usuario sería el siguiente:

Desde el nacimiento hasta los 3 años nos encontramos niños con una hipotonía muscular severa, lo que provoca que no exista el reflejo de succión. En muchos casos los bebés han de ser alimentados por sonda. Presentan una psicomotricidad y movilidad pobre, y problemas en el lenguaje. Esta hipotonía mejora con la edad. Caminan a los 2 años.

En la segunda etapa, a partir de esta edad, nos encontramos con una discapacidad psíquica de leve a moderada, con problemas de aprendizaje y dificultad para pensamientos y conceptos abstractos. Retraso en el aprendizaje del lenguaje con problemas de dicción. Un apetito insaciable y la obsesión por la comida, provocan obesidad en la mayoría de los casos (aparecen entre los 2 y 4 años) y los problemas que aparecen asociados, como colesterol, diabetes, problemas circulatorios y respiratorios, apnea, escoliosis etc., así como problemas de comportamiento (que se incrementan con la edad), es decir, tozudez, rabietas, depresiones o cambios de humor son muy frecuentes entre estas personas. Aún así su carácter es amigable y sociable. Su estatura es corta para su edad y familia de origen. Las manos y los pies suelen ser pequeños para su estatura, los dedos de las manos tienen forma de cono. Además presentan desarrollo sexual deficiente: varones- geni-

tales poco desarrollados, testículos sin descender; hembras- desarrollo sexual escaso, alteraciones en la menstruación. Otras condiciones asociadas al síndrome son: problemas dentales, trastornos respiratorios, rascarse picaduras o heridas...

El perfil general de los padres se describiría así:

Los padres de los afectados por el SPW, pasan por varias fases en su relación con la enfermedad.

En una primera etapa existe un rechazo hacia el reconocimiento del problema. Una vez que la familia ha asimilado la nueva situación familiar, los padres se encuentran desorientados, sin saber qué es lo que tienen que hacer y de qué modo tienen que actuar. Los padres y tutores están necesitados de una información constante que les permita hacer frente a las necesidades sanitarias, educativas y sociales que plantea el proceso madurativo de un afectado por el SPW.

En una última etapa los padres buscan para sus hijos adultos, una solución estable que les permita el mayor grado de integración posible dentro de una sociedad altamente competitiva.

PERTENENCIA A FEDERACIONES

La AVSPW pertenece a FEAPS, forma parte también de Central Ciudadana, de FEDER, FEMyD (Federación de enfermedades minoritarias y dependientes), Plataforma del voluntariado, Fundación de la solidaridad, AESPW y colabora y es subvencionada por IVADIS, entre otros organismos estatales.

RECURSOS

Los recursos humanos con los que cuenta actualmente la asociación son:

- Una psicóloga cuyas funciones son ofrecer una intervención y apoyo psicológico y emocional a los afectados y sus familias para ofrecer así una mejor calidad de vida.
- Una pedagoga terapéutica cuyas funciones son ofrecer una intervención y apoyo educativo a los afectados para proporcionar una mejor calidad de vida.
- Una coordinadora de programas cuya función es la coordinación y control de la ejecución de los programas propuestos.

- Una especialista en tareas administrativas cuyas funciones son encargarse de realizar las tareas administrativas desde la sede de la asociación.
- Una trabajadora social cuyas funciones son intervención familiar, preparación de programas y subvenciones.
- Un integrador social encargado de llevar a cabo los programas de ocio y fines de semana lúdico-educativos.

En cuanto a los recursos materiales, la AVSPW cuenta con una sede con varios ordenadores, archivos de programas y diversa documentación. Los recursos materiales son conseguidos a partir de organismos público (Bienestar social, IVADIS, SERVEF, Sanidad...).

NECESIDADES DE LAS FAMILIAS

Las necesidades de las familias son cubiertas por los siguientes objetivos:

Ayudar a cada niño y su grupo familiar en particular, creando un servicio de diagnóstico, orientación y asesoramiento familiar, que proporcione evaluación, asesoramiento y programas a las familias con hijos con SPW o con sospechas de esta alteración.

Formación de padres y familiares en el conocimiento de los problemas específicos del síndrome.

Apoyo psicológico, orientación y consejo para adaptarse a la nueva situación.

Dirigir a las familias a los profesionales de la salud especializados a la nueva situación.

Asistencia jurídica: asesoramiento y ayuda a las familias en problemas legales y administrativos, como los relacionados con la obtención de becas y ayudas, tutoría, pensiones, seguros etc., y atender a las necesidades específicas de carácter legal contribuyendo a adecuar leyes y decretos para la protección y ayuda de las personas con SPW y sus familias.

Asimismo, las familias tienen la necesidad de tener tiempo libre, por lo que la asociación organiza respiros todos los meses durante un fin de semana.

Las personas afectadas por el síndrome también necesitan ser tratadas dada su

condición, puesto que sufren de retraso mental variable y como consecuencia tienen necesidades educativas especiales. Asimismo, dados sus problemas de conducta y emocionales asociados, el programa de seguimiento dirigido por la psicóloga y la pedagoga terapéutica es más que recomendable.

NARRACIONES VITALES

HISTORIA DE ERNESTO

Todo empezó hace unos 11 años. Fue un embarazo perfecto, como el anterior, salvo que éste no se movía tanto como su hermano. Pensé que sería más tranquilo y lo interpreté como una bendición dado lo inquieto que era Ale (su hermano). Pero la realidad nos golpeó en el momento del parto. Tan hipotónico era que tuvieron que practicar una cesárea.

Al fin lo vi. Era tan guapo y tan “blandito” que parecía un *tambolino*.

Empezaron los dramas: un mes ingresado, de la unidad de neonatos a la de cuidados intensivos con varias idas y venidas.

El primer diagnóstico fue de parálisis cerebral infantil por anoxia perinatal. Me lo creí. No tenía tono muscular ni siquiera para deglutir. A pesar de todo decidimos llevárnoslo a casa. Conmigo tenía una enfermera exclusiva.

Lo primero que empezamos a trabajar fue la fisioterapia. El sistema que me propusieron se llamaba “Voita” (creo). Era exageradamente agresivo: consistía en presionar puntos dolorosos para provocar reacciones y por tanto pequeños movimientos. En un principio los progresos eran prácticamente inapreciables y mi decepción abrumadora, pero seguí insistiendo y empezamos a notar mejorías. En ese momento dudamos del diagnóstico inicial y llevamos a Ernesto a Madrid. Allí fue la primera vez que oímos eso de Síndrome de Prader Willi. “Dios mío, por malo que sea no puede serlo tanto como un PCI”.

Continuaron los progresos. Ya se mantenía sentado y empecé a trabajar la estimulación precoz. Mientras tanto se le practicaron las pruebas de diagnóstico de

Prader Willi, las antiguas (las sondas A y B) que dieron negativas.

¡BIEN! Ernesto tiene 22 meses y empieza a andar. No es PCI ni SPW; sólo había que trabajar con él un poco más.

Mi gozo en un pozo. Aparece el método de diagnóstico de la metilación del cromosoma con un 100% de seguridad, y claro, se la hicimos: POSITIVA. Cuando creí que todo había pasado volvió a empezar con fuerzas renovadas.

Era un diagnóstico tan inusual que te sientes solo y nos hablaron de la asociación. Por supuesto fuimos.

Mi primera impresión fue indescriptible “Dios mío, ¿Mi hijo va a ser así?”. Me encontré con niños obesos con un coeficiente intelectual bajo y sobre todo, y de los síntomas más graves de soportar, que es la bulimia.

Ernesto todavía no manifestaba esa bulimia y le pregunté a un padre si realmente era tan grave y tan difícil de sobrellevar, lo que me dijo me dejó impresionada; aunque simplemente me puso un ejemplo, remitiéndose a la semana anterior. Ahí va un ejemplo: “El otro día estaba preparando el cocido de mi hija con mucha verdura y un poco de pollo al que por supuesto le quito la piel. En ese momento entró mi hija en la cocina y en un impulso irrefrenable cogió la piel del pollo de encima de la bancada y se la comió”.



Yo pensaba que mi hijo jamás haría una cosa así. Ahora tiene 10 años y no lo ha hecho porque nunca he dejado nada en la bancada. He puesto alarma en la cocina y me paso el día persiguiéndolo, educándolo para conseguir que controle sus impulsos.

Pero bueno, no todo es malo. Se consiguió que incluyeran a los niños con SPW en un estudio sobre la hormona de crecimiento, y funcionó. No soluciona la bulimia, pero los niños alcanzan un percentil normal en cuanto a peso y talla, aumenta la masa muscular y disminuye la masa grasa, con lo cual facilita la movilidad y mejora la psicomotricidad.

La edad escolar también supone una carrera de obstáculos. La integración no existe. A medida que el resto de los compañeros de clase progresa adecuadamente, él se queda descolgado; solicitas la adaptación curricular y en nuestro caso ha sido de todo menos una adaptación, por lo cual estás obligada a llevarlo a un gabinete de educación especial después de clase. Nosotros, gracias a Dios, nos lo podemos permitir y además la asociación nos echa una mano, pero aún así supone un esfuerzo tremendo porque te ves obligada a supeditar al resto de la familia a las necesidades de Ernesto, aunque respecto a eso somos afortunados. Tal vez sea cierto que las desgracias unen, porque la relación con sus hermanos es perfecta. Se encargan tanto de estimular con juegos como de educar. Forman una "piña" conmigo. La única nota discordante es su padre. Le resulta muy difícil negarle algo.

Pese a todos los sinsabores, Ernesto es un niño feliz. Tal vez de momento lo protege su inocencia, pero le encanta relacionarse y la gente por norma general lo acepta bien, a pesar de sus pataletas, otro punto desagradable del que no he hablado, pero como la postura del resto de la familia es unánime al respecto, intenta y a veces consigue controlarse.

Por todo este tipo de actitudes, la bulimia, las pataletas... considero que es muy beneficioso las convivencias que hacen gracias a la asociación. Les enseñan a responsabilizarse unos de otros, a aceptar normas y les da la oportunidad de desligarse un poco del seno familiar porque tenemos que pensar por muy duro que nos resulte a los padres que no vamos a estar siempre con ellos, y nos produce cierta tranquilidad el saber que no están solos y que a lo mejor les aguarda un futuro seguro, por ejemplo en una casa tutelada, para conseguir esto creo que es imprescindible las relaciones asiduas entre ellos desde pequeños.

Cuando tienes un hijo discapacitado la lucha es titánica, pero cuando tu hijo consigue el más pequeño progreso, la alegría compensa cualquier esfuerzo.

HISTORIA DE CECILIA

Mi nombre es Carlos y soy el padre de Cecilia, una joven de 28 años que pade-

ce la rara enfermedad denominada "Síndrome de Prader-Willi". Quería mediante esta carta compartir con vosotros parte de la experiencia acumulada en la educación de mi hija.

Desde que nació, su madre y yo supimos que algo no iba bien, no tenía fuerza, no era capaz de succionar un biberón y tuvo que tomar su leche con una cucharita, desde el primer día de vida.

El diagnóstico nos llegó cuando tenía tres años, pero no fue nada más que una etiqueta que a nosotros, como padres, nos costó aceptar. No queríamos saber que tenía una enfermedad incurable. Lo único que nos preocupaba era que pudiese desarrollar al máximo sus aptitudes y que su integración en esta exigente sociedad fuese total. Y ¿por qué no?, conseguir que ella fuese normal.

Cada vez que aparecía un nuevo problema lo enfrentábamos con todos nuestros medios y con la ayuda de especialistas. Así, durante la infancia las visitas a médicos y psicólogos fueron innumerables.

A partir de los 4 años empezó a estar presente el principal síntoma de este síndrome: la ansiedad por la comida. Conseguirla va a ser su primer objetivo y para ello se valdrá de todos los medios. Con el tiempo va apareciendo la obesidad y todo lo que ello conlleva, como diabetes, apneas respiratorias y mala circulación.

Otras dificultades fueron apareciendo. Entre ellas estaba el que una niña con un retraso mental considerado leve, pudiera seguir el ritmo que el sistema educativo considera "normal". La adquisición de conocimientos tiene que hacerse a una velocidad reglada. Cuando Cecilia no pudo seguir el ritmo, se fue quedando descolgada del resto de sus compañeros. Destacable también, en esta época, el rechazo social que comenzó por sus amigos del colegio, que no tardaron en dejarla fuera de su grupo y de sus juegos. Una niña diferente es vista por los niños como un objeto de burlas. Todo esto hizo que ella empezara a tomar conciencia de su enfermedad.

Cuando acababa las horas de clase, continuaba su trabajo en casa, con entrenamiento diario, reforzando las facetas más retrasadas, entre ellas el lenguaje, las matemáticas, la psicomotricidad, etc.

Terminó su etapa educativa oficial con la titulación FP-1 en la especialidad de Jardín de Infancia, para seguir con otros cursos de formación más encaminados a

conseguir un trabajo. Pero esta meta no es fácil de alcanzar. Ha estado en algunos centros especiales de empleo, y en la actualidad está haciendo un curso de formación sobre "Gestión de pequeña empresa". Pero su ritmo lento y la continua supervisión que necesita, hacen que encontrar un puesto de trabajo asequible a ella no sea fácil. Lleva casi un año en el paro y las expectativas no son muy buenas.

Los problemas que mi hija no ha superado y que son característicos del síndrome son: su obsesión por la comida y la necesidad de vigilancia para evitar pequeños hurtos. Por la comida puede hacer lo que sea, se la quita a los compañeros, sale a la despensa a escondidas durante la noche, y otras cosas que no podemos ni imaginar, ya que para ella y para los que padecen este síndrome, esta obsesión está siempre presente.

En casa hemos tenido que cerrar el acceso a la cocina, vigilar sus paseos y advertir en los kioscos de la zona. En otros aspectos el nivel que ha alcanzado es bueno, maneja con soltura un ordenador, utiliza bien los transportes públicos, por regla general es capaz de desenvolverse con normalidad en las relaciones diarias, tiene amigos y amigas y forma pareja con su novio, con el que le gustaría casarse.

Sus padres hemos tratado siempre de dar unas normas de vida claras, hacerle saber que ella era capaz de conseguir las metas que se propusiera y que lo que hacía falta era el esfuerzo suficiente. Esto muchas veces no ha sido sencillo y hoy en día hay que continuar ayudándola en lo relativo a su comportamiento y muy especialmente con la comida.

Como conclusión tengo que decir que me siento muy orgulloso de ella, de todo el camino recorrido por una persona considerada minusválida psíquica, porque nació con una enfermedad congénita y que a base de trabajo y esfuerzo ha conseguido un alto grado de normalidad en su vida.

ASOCIACIÓN NACIONAL DE AFECTADOS POR EL SÍNDROME DEL MAULLIDO DE GATO (ASIMAGA)

JOSEFINA PORRAS

La asociación es creada a finales de 1994, por un grupo de padres preocupados por la falta de información que sobre el síndrome había. Gracias al programa que dirigía Paco Lobatón, "Quién sabe dónde", una madre pidió se buscaran personas con este síndrome. Fueron 20 las familias que respondieron a ese primer programa, y las que empezamos a trabajar, elaborando estatutos y empezando a dar tumbos para ser escuchados, pues no se creía demasiado en nosotros.

Ahora somos casi 100 familias, apoyándonos e intentando saber, no solo el porqué se da este síndrome, sino sobretodo la forma de educar a nuestros hijos, para que tengan la mejor calidad de vida posible, y que cuando llegan a un centro educativo tengan un punto de referencia donde poder informarse de cómo trabajar con ellos, ya que no hay nada escrito sobre el tema, o no lo había hasta ahora.

El objetivo fundamental de esta asociación es que los padres que tienen un hijo con el síndrome de Maullido de Gato tengan donde dirigirse a pedir información, ayudarles en la aceptación del problema, informarles de los pasos a seguir para una estimulación temprana, fundamental en la formación de nuestros hijos.

Más concretamente los objetivos de la Asociación son:

- ATENCIÓN FAMILIAR. Ofreciendo apoyo a los padres, ayudándoles desde el nacimiento del niño/a.
- ESTUDIO DE LAS CAUSAS QUE PRODUCEN LA AFECCIÓN.
- INTEGRACIÓN SOCIAL DE LOS AFECTADOS.
- COMUNICACIÓN. Difusión pública de la problemática social y familiar ocasionada por esta minusvalía, mediante coloquios, conferencias, medios de comunicación o cualquier otro medio.
- EDUCACIÓN. Apoyo a los centros de educación especial, centros de educación en general, centros base del IMSERSO, aportándoles toda la información conocida y experiencias encaminadas a la atención, educación, rehabilitación y enseñanza de los afectados.
- INTERCAMBIOS. Contactos con otras organizaciones o entidades que existan o se constituyan, relacionadas con el Síndrome del Maullido del Gato.
- BIBLIOGRAFÍA. Constituir un fondo bibliográfico específico con: informes, ponencias, conferencias, trabajos de divulgación, etc.

Los proyectos en los que estamos trabajando, son esencialmente buscar presupuesto para que personas especializadas trabajen con nuestros hijos con métodos que sabemos son eficaces para su mejor rehabilitación e integración en la sociedad.

La mayor dificultad con la que nos encontramos es la distancia que existe entre las personas que formamos la asociación, al estar en distintos puntos de España. Nos separan kilómetros de distancia, esto lo suplimos con el teléfono e Internet.

Contamos con un tríptico informativo, un libro titulado "Guía para padres y educadores", y un libro basado en la experiencia de un psicólogo educador que ha trabajado con un niño prácticamente desde su nacimiento, y que ha conseguido que aprenda a leer, cosa bastante difícil en este síndrome. También tenemos recopilado todo lo que se ha estudiado sobre el síndrome por diferentes profesionales (médicos, educadores, etc.), y que pasamos a los padres y centros educativos que nos lo solicitan.

Hacemos un encuentro anual de familias, que consiste en que todas las familias de la asociación nos reunimos durante tres días para compartir experiencias, y aprovechamos para invitar a algún profesional de la medicina para que nos hable de los problemas que sufren nuestros hijos, y como actuar con ellos. Han estado con nosotros genetistas, oculistas, dentistas, traumatólogos, etc.

El poder dar información a las personas que tienen un niño con este síndrome es importante, porque es una manera de ayudarles a entender que no es tan problemático como en un principio puede parecer; si bien es cierto que necesitan mucha atención, no es menos cierto que con una estimulación adecuada, pueden hacer una vida muy normal, y les aseguro que a los padres no nos dan más problemas que cualquiera del resto de nuestros hijos.

Es importante tener más hijos, cuando nacen en una familia donde es el primero los padres suelen tener miedo a tener otro con problemas, pero esto es bastante improbable, ya que si no es un problema genético es difícil que se dé dos veces en la misma familia. Por el contrario los niños que están con hermanos pequeños tienen más posibilidades de aprender, ya que son grandes imitadores y sobretodo observadores.

Contamos con una página web donde damos información sobre la asociación: <http://www.asimaga.org>

NARRACIONES VITALES

HISTORIA DE PAULA

Cuando Paulita nació mi marido y yo éramos muy jóvenes (19 y 21 años), y gracias a eso no fue tan dura la experiencia, creo que por no querer saber exactamente a qué nos enfrentábamos. El diagnóstico fue terrible, según los médicos Paula sería casi un vegetal toda su vida, corta por cierto, pues no iba a vivir más de 4 años, según ellos. Gracias a Dios nos lo tomamos a risa pues Paulita era una niña guapísima que no paraba de moverse, y no les creímos. Yo realmente no entendía nada, si se movía y se reía ¿cómo era posible que me dijeran que sería un vegetal? Nos olvidamos de sus tremendistas predicciones y decidimos llevarla a estimulación precoz cuando tenía 3 meses. Fuimos asumiendo su retraso con el tiempo, pues veíamos que no avanzaba como debiera, tuvimos nuestros bajones, pues no es nada fácil, de hecho tiene bastante retraso, pero es una niña tan simpática y cariñosa que te da lo mismo, por lo menos a nosotros nos da igual. Paula es así y si fuera diferente no sería Paulita, “la niña más rica del mundo”(así la llama mi marido).

Cuando tuvo 2 años nos fuimos a Chile por trabajo de Ramiro. Allí encontramos un colegio bastante bueno, la gente es muy cariñosa y aceptaron a Paula sin problemas. Eso sí, no hay ningún tipo de ayuda y todo hay que pagarlo y mucho. Creo que es muy importante tener una persona que te ayude en casa porque si no puede ser muy duro, en Chile era más fácil conseguirlo, pues era muy barato y para mí es primordial. Era muy joven y necesitaba realizarme yo primero y así poder ayudar a Paula sin amargarme. Gracias a Dios hemos trabajado mucho para que sea así.

Paula poco a poco ha ido avanzando, ha tenido muchos problemas graves de columna y la hemos tenido que operar cuatro veces, cosa que no ha ayudado en su desarrollo, pero igual ahora ya camina, le falta un poco de equilibrio, pero hay que darle más tiempo. Yo creo que conseguirá andar perfectamente en unos años. Estuvimos en Chile 10 años, y volvimos a España hace 6.

Paula tiene ahora 17 años. Es una adolescente, rebelde y cabezota. Pero me

encanta que sea así. La menstruación la hizo cambiar bastante. Ahora está mucho más receptiva y exigente, y eso es bueno porque ha reaccionado bastante. Eso sí, no habla absolutamente nada, no se por qué. En la asociación hay niños que hablan y otros que no. Como el síndrome está tan poco estudiado nadie te da una respuesta. A lo mejor algún día me dice algo. Ese día haré una fiesta como la que hice cuando por fin caminé ¡con casi 9 años!

¡¡Ánimo a todos los padres e intentad ser positivos que de verdad que estos niños te dan mucho!!

LA RAZÓN DE MI VIVIR

Hace 25 años, una noche del mes de abril, nació mi hija. Después de once días de parto, sí, aunque parezca mentira: el treinta de marzo de madrugada rompía aguas, y nació el diez de abril a las 22 horas.

Durante el embarazo el ginecólogo que siguió la evolución no detectó nada, a pesar del poco volumen de mi vientre, pero cuando llegué al hospital, el médico de guardia me dijo que no era posible que tuviera cuarenta semanas de gestación, mi vientre era demasiado pequeño. Al ser primeriza pensaron que ni sabía cuando me había quedado embarazada, con esa idea decidieron que debía guardar reposo, mientras no tuviera infección a pesar de que todas las noches tenía contracciones.

Por fin a las 22 horas del 10 de abril nació mi hija. Fue un momento inolvidable. Fui la mujer más feliz del mundo, al fin mi hija estaba conmigo. Pero duró poco, porque nada más nacer, con un llanto débil, como el maullido de un gato pequeño, la trasladaron a la incubadora, y no pude verla hasta el día siguiente a medio día y a través de cristales.

Nadie sabe lo duro que es, pero más duro es cuando tienes que dejarla en el hospital y tú marcharte a casa. Después de dos meses pude llevármela a casa, pero veinte días después hubo que ingresarla de nuevo.

A pesar de su situación, nació con un kilo novecientos gramos, microcefalia, músculos flácidos..., pues a pesar de todos estos problemas nadie nos dijo que padecía un síndrome, y que tendría problemas.

Después de llegar a casa por segunda vez, alguien vino a visitarme y me dijo:

- "Tu hija no es pequeña, es subnormal".

Pueden imaginarse mi sorpresa, yo la veía diferente, muy pequeña, su cabecita era demasiado pequeña, pero todo se lo achacaba al bajo peso, con el que nació.

Cuando la informadora se marchó llamé al pediatra, que enfadado me preguntó:

- "¿Quién ha sido la desconsiderada que se le ha ocurrido decírtelo?"

- "Eso es lo de menos", le contesté, "quiero saber qué es lo que tiene mi hija, sabré enfrentarme a lo que sea, todo mejor que la duda".

Él no estaba seguro, había que hacer unos cariotipos para confirmar, parecía tener un Síndrome de Maullido de Gato.

- "¿Qué es eso?"

- "Es la alteración del cromosoma 5, se llama 5p- y consiste en que le falta una parte del brazo corto del par 5, pero esto hay que confirmarlo con unas pruebas genéticas".

- ¿Y por qué no se las ha pedido ya?

- "La esperanza de vida no supera los 6 meses, y he pensado que para qué hacerles pasar por un calvario de pruebas cuando la niña moriría, y ustedes podrían tener otro hijo sin el miedo a que naciera con problemas".

Yo agradezco la buena intención del médico, pero estamos hablando de un problema genético ¿y si hubiéramos sido portadores?, ¿nunca nos hubiéramos enterado?, ¿y el resto de mis hijos...? Lo cierto es que desde ese momento empezaron a hacerle pruebas, recorrimos un gran número de pediatras, esperando que no fuera cierto el diagnóstico, pero desgraciadamente todos coincidían en que era un síndrome muy desconocido, que en España, no había más de dos o tres casos y que moriría antes de los dos años, ya que había cumplido los 6 meses.

Cuando ella tenía 10 meses, fuimos a hacernos los cariotipos para ver si era una herencia genética, en el hospital coincidimos con una señora que tenía una niña con Síndrome de Down y andaba y se comportaba con bastante normalidad. Le pregunté qué médico la llevaba y me habló de un médico alemán, él fue quien me dio la buena noticia, al menos me dijo lo que yo quería escuchar:

- "Señora ¿sabe usted cuando morirá?"

- "No, claro que no", contesté.

- "Pues lo mismo le puedo yo decir de su hija, nadie puede decir cuando morirá, lo que sí le puedo decir es que necesita hermanos en quien fijarse para aprender, estimulación temprana, y mucho cariño, que no se sienta rechazada".

Desde ese momento vi la luz. Al año tuve mi segundo hijo y dos años después el tercero.

No ha sido un camino fácil de recorrer, pero tampoco tan negro como me lo planteaban. En el lugar donde vivía, un pueblo pequeño, no había recursos para la estimulación temprana, tan importante en niños con deficiencias, pero yo trabajé con ella como Dios me dio a entender, y cuando cumplió los 5 años, entró en un centro de educación especial (el centro público de educación especial Ponce de León), en un pueblo a ocho kilómetros de distancia de casa. Este centro no solo ha educado a mi hija, también me han ayudado a mí, a comportarme con ella; los padres somos protectores por naturaleza, pero con los niños especiales lo somos aún más. Eso es muy perjudicial para ellos, ya que la mejor forma de que aprendan es dejarles libertad para actuar, eso es difícil, y se consigue cuando hay personas especializadas que te ayudan.

Los primeros años fueron duros, por las veces que fue ingresada en el hospital, su paladar ojival no le permitía tragar con normalidad y esto hacía que la comida se le fuera al pulmón, por lo que con frecuencia había que darle aerosoles, eran frecuentes las neumonías, o simples catarros, por el exceso de flemas que producía. Se ahogaba y de vuelta al hospital, pero esto no nos desanimó y seguimos trabajando.

La llevamos a un centro del INSERSO en Ciudad Real donde nos dieron pocas esperanzas, había pocos centros donde pudiera ser atendida y estábamos a 100 kilómetros del más cercano. La única solución era trabajar nosotros con ella. Así

lo hicimos, como Dios nos dio a entender, a través de juegos, hacíamos ejercicios para fortalecer sus músculos, le hablábamos continuamente, le cantábamos y poníamos música, y a los 5 años conseguimos que empezara en un centro de educación especial.

Como ya he dicho fue el colegio que nos enseñó a todos, en especial a los padres, que estábamos dando palos de ciego. Nos ayudaron a conseguir el control de esfínteres, que no conseguimos hasta los 7 años, aprendió a comer sola, a vestirse y desvestirse, a lavarse sola, en definitiva una buena autonomía, que es la base fundamental para una buena calidad de vida.

A los diez años hizo la primera comunión, ella pidió hacerla después de asistir con un grupo de amigas del barrio a catequesis, escogió su vestido blanco, parecía una princesa, y en la ceremonia llevo el cáliz en el ofrecimiento, como pueden imaginarse todo un acontecimiento; lo peor fueron los llantos, la emoción nos embargó a todos.

En la boda de uno de mis hermanos lo acompañó a casa de la novia, cogida de su brazo por las calles del pueblo, unos dos kilómetros (es una costumbre de mi tierra que la chica más joven de la familia acompañe al novio a recoger a la novia para ir a la iglesia). Como pueden comprobar su vida es de lo más normal, con las limitaciones que a todos nos pone la vida en algún momento.

Hoy con casi veintisiete años, es una joven simpática, sin complejos, sabe que es diferente, pero no le importa porque de alguna manera todos lo somos, yo se lo he explicado muchas veces, sobretodo cuando se pone a hacer algo que no le sale y dice muy enfadada: "soy una pena, no sirvo para nada". Entonces yo le explico que a todos nos ocurre en multitud de ocasiones que no somos capaces de hacer lo que queremos, pero no por eso no servimos para nada, servimos para otra cosa.

Tengo tres hijos y cada uno de ellos me ha aportado algo muy hermoso a mi vida, pero creo que mi hija me ha aportado lo más valioso: ella me ha hecho comprender que la vida es mucho más sencilla de lo que nos empeñamos en ver, que la única forma de ser feliz es dar amor, porque sin duda se nos devuelve a raudales, que el perdón y la comprensión es la forma mas fácil de tener amigos de verdad, y sobre todo que el dinero no da la felicidad, ni siquiera ayuda a conseguirla.

Es preciosa, desde hace mas de un año tiene novio, bueno lo cierto es que desde

hace muchos años ha estado enamorada de diferentes chicos: **Alejandro Sanz**, **Roberto Carlos...**, una lista grande de famosos y algunos compañeros de su colegio, pero desde hace un tiempo está enamorada de verdad de un chico con el que comparte trabajo. Los dos están en un taller de restauración de muebles, en el centro ocupacional en el que el vive, porque sus padres son mayores y al que ella asiste en media pensión. Juntos hacen preparativos de boda y **al que ella asiste en el pueblo de ella o de él, dónde vivirán...** Bueno, como cualquier pareja ¿no?

Hay tantas cosas que contar... Me gustaría, que los padres que tengan un niño con el síndrome 5p_ (Síndrome del Maullido de Gato) no se desesperen, es cierto que no serán ingenieros, médicos o periodistas, pero sin duda serán el regalo más preciado que el cielo tiene reservado a los seres humanos.

HISTORIA DE VANESA

Nació el día nueve de abril de 1987 en la clínica Nuestra Señora del Rosario de Madrid.

Nace con un peso de 2,480 gramos y con una talla se 50cm. Nada más nacer es ingresada en la UVI, según nos dicen por falta de peso, el parto es completamente normal, pasados unos días se nos comunica que sufre una dolencia cardiaca, efectuadas las pruebas necesarias se le diagnostica una comunicación interventricular, pasamos a la clínica de la Zarzuela donde es operada el día 5 de mayo de 1987 por primera vez y la segunda el 9 de junio de 1988.

Es a partir de este momento cuando empezamos a fijarnos en su poca movilidad, su falta de fuerzas y su mal desarrollo, porque con anterioridad todo esto se había achacado a su problema de corazón. Durante este primer año la niña de mal comer, con muchas fatigas, devolución constante de las comidas, no sujetaba la cabeza, ni tenía fuerzas para nada.

Por todo esto la pediatra nos mandó al neurólogo, el cual nos mandó hacer a Vanesa un cariotipo, resultando que tenía una cromosomopatía con delección parcial de los brazos cortos del cromosoma nº5, síndrome de Leujeume, (Maullido de

gato), por ello se nos mandó realizar también el cariotipo a los padres, resultando ser normal.

Se nos informa de que la niña no viviría muchos años y que sería un vegetal. A pesar de ello y una vez recuperados del trauma que supuso para nosotros la noticia, comenzamos a poner todo por nuestra parte para conseguir lo mejor para Vanesa.

Comenzamos en ese momento la psicoestimulación y la rehabilitación, después de un estudio por parte de un psicólogo y un psiquiatra infantil. Tiene en ese momento 21 meses, demuestra una gran inmadurez global, siendo lo más afectado el lenguaje, consiguiendo realizar en ese momento ejercicios propios de niños de 12 semanas, la rehabilitación dura una hora, tres días en semana y la estimulación precoz cuatro veces en semana, entre media hora y una hora por sesión.

Se le nota desde el primer momento una gran mejoría, con un desarrollo bastante grande en la totalidad de su persona,

A los cuatro años Vanesa anda sola, con bastantes caídas, debido a su forma de caminar, arrastrando los pies, cosa que con siete años sigue haciendo y sigue teniendo caídas debido principalmente a la falta de fuerza muscular, también a los cuatro años controla los esfínteres, y comienza a decir algunas palabras.

Vanesa comienza su escolarización a los cuatro años acudiendo a una escuela infantil privada, con niños completamente normales, adaptándose muy bien, llegando incluso a quedarse a comer. La relación normalizada le vino muy bien consiguiendo grandes progresos en todos los aspectos principalmente en el habla. Permanece en la escuela hasta los seis años, la pena de todo este tiempo es que no había información de ningún tipo y dábamos tumbos constantemente, acertando algunas veces y equivocándonos en otras.

Pasa a los seis años a un colegio de integración, donde sus avances son bastantes más lentos, aunque sin estacionarse en ningún momento, no llega a juntar dos palabras, muestra una gran capacidad de comprensión, entendiendo las órdenes que se le dan, identifica los objetos de uso cotidiano, bebe sola y empieza a comer ella sola, resultándole más fácil el uso del tenedor que el de la cuchara, se viste y desnuda con ayuda. Al año siguiente pasa a un colegio de educación especial donde permanece hasta ahora, acude después del colegio a la estimulación dos días en semana, a la piscina otros dos.

Su desarrollo es bastante grande, comienza a juntar dos palabras, camina mejor y consigue vestirse y desnudarse sola, excepto los botones.

Sus dos principales vicios a lo largo de estos años han sido el tirar del pelo a los demás cosa que hemos conseguido corregir y tener en las manos siempre un pañuelo, cosa que incluso ahora con dieciséis años sigue manteniendo.

En una de las revisiones se descubre que tiene una pierna más larga que la otra en un centímetro, corrigiéndoselo con un alza, comienza a caminar con más estabilidad y se reduce el número de caídas.

Durante todos estos años sigue acudiendo a la piscina y ahora está montando a caballo, lleva siete años, esto le ha venido fenomenal tanto para el equilibrio, como para la relación con las demás personas.

Lo que nosotros consideramos que le vino mejor fue el nacimiento de su hermana, ya que Vanesa intentaba imitar en todo a su hermana y se desarrolló mucho con ella, consigue entre los ocho y los nueve años, llegar a juntar tres palabras, come sola, salvo cuando tiene que utilizar el cuchillo.

Vanesa siempre ha sido una niña de muy mal dormir, siendo a la edad de cinco años cuando consigue dormir una noche de un tirón. Hoy en día sigue durmiendo muy poco, en un principio tomaba *Variargil* para dormir, hoy ya no toma nada.

Es una niña muy nerviosa, no pudiendo verse quieta, ni permanecer largos periodos sentada, cansándose enseguida de todos los juegos, al principio presta gran atención, pero disminuye según pasa el tiempo.

Cada vez le gustan más las películas y los dibujos, y la música le gusta mucho.

Para nosotros el nacimiento de Vanesa supuso un gran cambio en nuestras vidas, teniendo a lo largo de estos años muchas alegrías, pero también momentos de mucho agotamiento y de alguna que otra depresión al no ver avanzar a nuestra hija como nosotros queríamos, pasas a dedicarle todo tu tiempo para que progrese y en algunos instantes te olvidas del resto de las personas que tienes a tu lado, luego al contrario hay momentos que esto también une mucho y como he dicho anteriormente da alegrías cuando la ves prosperar y te dice alguna gracia o comienza a hablar, o a caminar, o te escucha, etc.