



UNIVERSIDAD DE VALLADOLID

PROPUESTA DE INTERVENCIÓN LOGOPÉDICA CENTRADA EN UN SUJETO CON SÍNDROME DE PRADER-WILLI

Trabajo de Fin de Grado

GRADO EN LOGOPEDIA

CURSO 2017/18

AUTORÍA: LETICIA GONZÁLEZ PRADO

TUTORA: ISABEL ÁLVAREZ ALFAGEME

RESUMEN

La intención del siguiente trabajo de fin de grado es llevar a cabo una propuesta de intervención logopédica para un niño de cinco años diagnosticado con Síndrome de Prader-Willi. Dicha propuesta de intervención se centra en los aspectos deficitarios que el niño presenta a nivel del habla como consecuencia de su hipotonía, así como de su retraso evolutivo con respecto a su edad cronológica. Todo el proceso se llevará a cabo teniendo en cuenta las características propias del sujeto así como las necesidades de intervención del mismo. El Síndrome de Prader-Willi (SPW) fue descrito en 1956. Se trata de una enfermedad rara de origen genético, que deriva de la ausencia de actividad normal de los genes del cromosoma 15. Al tratarse de una enfermedad poco frecuente, con este trabajo también se pretende dar luz a dicha enfermedad, y conocer así la importancia de la rehabilitación logopédica en los sujetos con SPW.

Palabras clave: Síndrome de Prader-Willi, Propuesta de intervención logopédica.

ABSTRACT

The intention of the following Degree's Final Project is to carry out a logopedic intervention proposal for a five year old child diagnosed with Prader-Willi Syndrome. This intervention proposal focuses on the speech deficits that the child presents as a result of his hypotonia, as well as his evolutionary delay with respect to his chronological age. The whole process will be carried out taking into account the specific characteristics of the child as well as his intervention needs. Prader-Willi Syndrome (PWS) was described in 1956. It is a rare disease of genetic origin that results from the absence of normal activity of the genes on chromosome 15. As this is a rare disease, this work also aims to shed light on the disease and to understand the importance logopedic rehabilitation in PWS subjects.

Keywords: Prader-Willi Syndrome, logopedic intervention proposal

ÍNDICE

1. JUSTIFICACIÓN	4
a. ¿Qué es el Síndrome de Prader-Willi?	4
b. Etiopatogenia	4
c. Diagnóstico	5
d. Características clínicas del SPW	9
e. Comunicación, lenguaje y habla en el SPW. Importancia del trabajo logopédico	11
2. OBJETIVOS	14
3. METODOLOGÍA	15
a. Recogida de datos	15
b. Datos del paciente	16
i. Historia clínica del paciente	16
ii. Evaluación inicial	19
1. Registro Fonológico Inducido	19
2. PLON-R (Prueba del lenguaje oral Navarra)	21
4. DISEÑO DEL PROGRAMA DE INTERVENCIÓN	23
a. Objetivos	23
b. Metodología de la propuesta de intervención	23
c. Temporalización	25
d. Propuesta de actividades	25
e. Evaluación final	29
5. RESULTADOS	31
6. CONCLUSIONES	33
7. BIBLIOGRAFÍA	35

JUSTIFICACIÓN

- ¿Qué es el Síndrome de Prader-Willi?

Según Ibarra (1999), “un síndrome es un conjunto de signos y síntomas que juntos caracterizan un cuadro clínico determinado. Ello no significa que todos los individuos afectados de un mismo síndrome muestren necesariamente la totalidad de los síntomas ni tampoco el mismo grado de intensidad en los síntomas presentes”.

El Síndrome de Prader-Willi (SPW) fue descrito por primera vez en 1956 por Prader, Labhart y Willi en el Hospital Infantil de Zurú. Forma parte del grupo de enfermedades raras de origen genético. (Martínez, Muñoz-Ruata y García, 2010).

“El Síndrome de Prader-Willi es considerado el síndrome genético más frecuente que asocia obesidad y retardo mental, con una prevalencia aproximada de 1/10000 a 1/22000 personas. Afecta por igual a hombres y mujeres y a individuos de todas las razas” según Arberas, Guillamondegui, Fernández y Tello (2005).

Según Arberas et al., (2005), la característica principal de este síndrome es la hipotonía, la cual aparece en estos sujetos desde el nacimiento, dando lugar a una succión débil, reducción de los movimientos y llanto. Todo ello acaba generando un retraso en su crecimiento (fallo de medro). En general, las características principales del SPW pueden aparecer desde el nacimiento o durante el período de desarrollo.

Aunque no exista una cura como tal para el SPW, los sujetos afectados por dicho síndrome pueden acceder a diferentes tratamientos que permiten combatir todos aquellos síntomas que se presentan a lo largo de su desarrollo y, por lo tanto, poder así mejorar su calidad de vida.

- Etiopatogenia

Según Herreros y Torres (2004), se categorizó en el año 1981 la región crítica del SPW, localizada en el brazo largo del cromosoma 15 paterno. En la región 15q11-q13, se pueden encontrar genes que van a ser expresados en función de su origen (paterno/ materno). En este caso, el SPW, tiene su causa en la ausencia de expresión de aquellos genes que provienen del padre.

Se resaltan las investigaciones de los autores Ledbetter (1981); Butler y Palmer (1983) y Nicholls (1989), los cuales “establecieron relaciones entre el SPW y la delección del cromosoma 15 en una zona del brazo largo del mismo, heredado del padre”.

En el SPW se reconocen diferentes procesos patogénicos (Arberas et al., 2005):

- *“Delección.* Alrededor del 70% de los casos, se detecta una delección cromosómica de la región 15q11.2q13 del cromosoma heredado del padre. Esto determina que la copia existente en las células sea sólo de origen materno.
- *Disomía uniparental materna.* Menos del 25% de los pacientes con SPW tiene una doble copia de la zona crítica materna con ausencia de la perteneciente al padre.
- *Defecto en el centro de impronta.* En un pequeño porcentaje (5%), el defecto subyacente involucra los genes responsables de establecer los mecanismos de impronta genómica”.

Como norma general, en la mayoría de los casos (70%) la causa es debida a la delección en el cromosoma 15 paterno.

Representación gráfica de las alteraciones genéticas del par cromosómico 15.

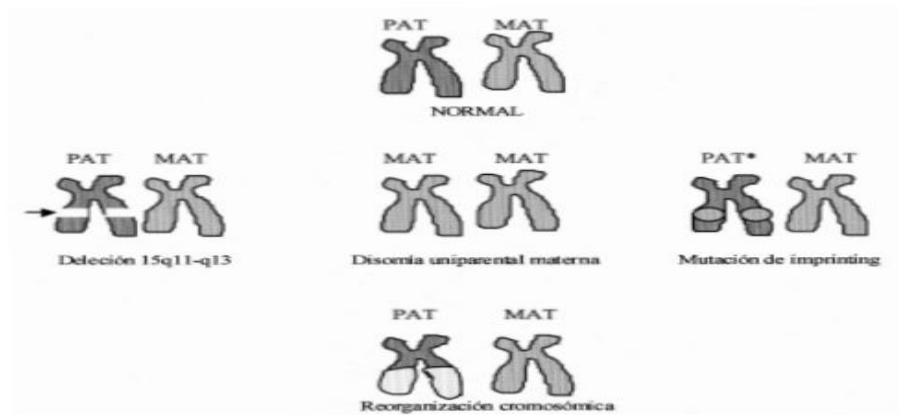


Imagen tomada del Síndrome de Prader-Willi: Guía para familias y profesionales, 31, 1999

- **Diagnóstico**

Con respecto a los métodos diagnósticos, son necesarias diferentes técnicas y estudios que permitan determinar la presencia o ausencia de dicho síndrome en cada sujeto, y conocer por otro lado, la causa que ha dado lugar a dicha patología.

En un primer lugar, se lleva a cabo un estudio molecular a partir de análisis de sangre del propio individuo y sus progenitores. A partir de aquí se realizan diferentes tratamientos como son: estudios citogenéticos, extracción de ADN... (Poyatos Andújar, Guitart Feliubadaló y Coll Sandinmenge, 1999).

Por otro lado, se llevan a cabo diferentes técnicas diagnósticas según Poyatos Andújar, et al., (1999):

- “Análisis cromosómico. Para realizar esta técnica es necesario sangre del paciente. Consiste en observar si los cromosomas del individuo son normales o presentan reorganizaciones cromosómicas que puedan llegar afectar a la región del SPW. Este análisis es insuficiente para detectar todas las deleciones, ya que puede dar falsos negativos o falsos positivos. Se puede realizar como prueba complementaria pero no es definitiva.
- Hibridación in situ fluorescente (FISH). Con esta técnica, se puede detectar con bastante fiabilidad la presencia de deleción en 15q11-q13. Se realiza a partir de sangre del paciente. Empleando esta técnica se pueden diagnosticar únicamente los casos que presentan deleción, el 70% de los casos de SPW.
- Estudio de microsatélites. Para realizar este estudio es necesario ADN del paciente y de los padres. Esta técnica usa marcadores polimórficos de ADN (microsatélites) para seguir la herencia de los cromosomas 15. Determina la procedencia de los cromosomas, indicando si el hijo ha recibido un cromosoma 15 de cada progenitor (herencia biparental), o bien si sólo ha recibido cromosomas 15 maternos (disomía uniparental materna). También puede detectar si existe una deleción al no observarse marcadores paternos. Sin embargo, a veces, puede ser difícil diferenciar entre una deleción y una disomía uniparental. En estos casos, el diagnóstico se realiza en combinación con la técnica de FISH, confirmando si se ha producido o no una deleción.
- Análisis de metilación. Para realizar este estudio sólo hace falta ADN del paciente. Es la técnica más informativa, ya que identifica las principales alteraciones asociadas al SPW (deleción, disomía uniparental o alteración del imprinting), pero no permite diferenciarlas entre ellas. Para ello, se debe complementar con los estudios de FISH y/o microsatélites. Se basa en el patrón de metilación que es específico según los cromosomas sean de origen paterno o materno. De modo que, si el análisis de metilación muestra el patrón materno, se confirma el SPW. Si se observa un patrón normal, se puede descartar el SPW con una seguridad del 99%. “

Protocolo diagnóstico

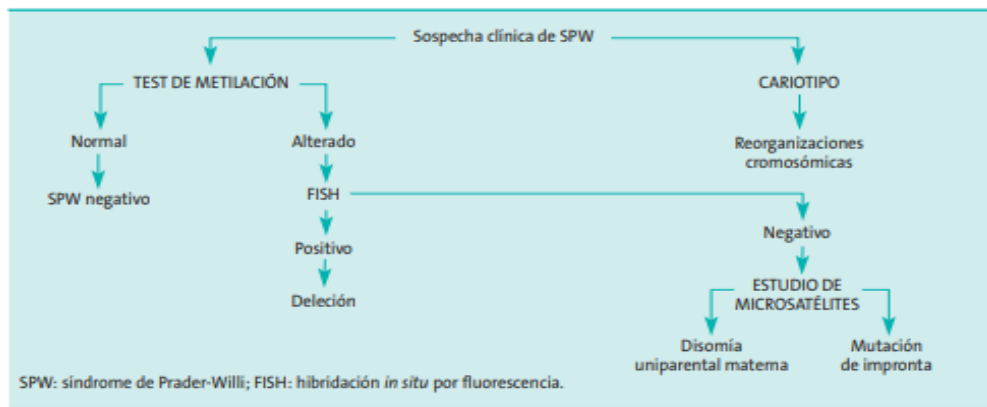


Imagen tomada del Síndrome de Prader-Willi. Protocolo diagnóstico y consejo genético, 2010.

- Criterios diagnósticos (Holm, 1993)

Puesto que los síntomas del SPW se modifican o son más o menos aparentes según la edad, para unificar criterios, Holm (1993), publicó los criterios vigentes para el diagnóstico valorando con 1 punto los denominados “criterios mayores” y con 0’5 puntos los denominados “criterios menores”.

Para llegar al diagnóstico de SPW en función de la edad, se deben de tener en cuenta una serie de puntuaciones (Holm, 1993):

- Niños menores de 3 años: se necesitan al menos 5 puntos, de los cuales 4 pertenezcan a los criterios mayores.
- Niños mayores de 3 años: se necesita una puntuación de 8 puntos, de los cuales 5 o más pertenezcan a los criterios mayores.

Además de esto, Holm (1993):

“Añade como apéndice, otras características clínicas que no puntúan, pero sirven de refuerzo o apoyo para la sospecha diagnóstica: alto umbral para el dolor, dificultad para el vómito (que junto a la ausencia de manifestación del dolor, puede ocasionar problemas diagnósticos ante cuadros de gravedad como un abdomen agudo), temperatura inestable en el niño pequeño o sensibilidad alterada a la temperatura en niños mayores y adultos, escoliosis, adrenarquia precoz, osteoporosis (a cualquier edad, con más propensión a fracturas), gran destreza en rompecabezas y estudios neuromusculares normales”.

CRITERIOS DIAGNÓSTICOS DE SPW (Holm, 1993)

(Tabla I)

CRITERIOS MAYORES

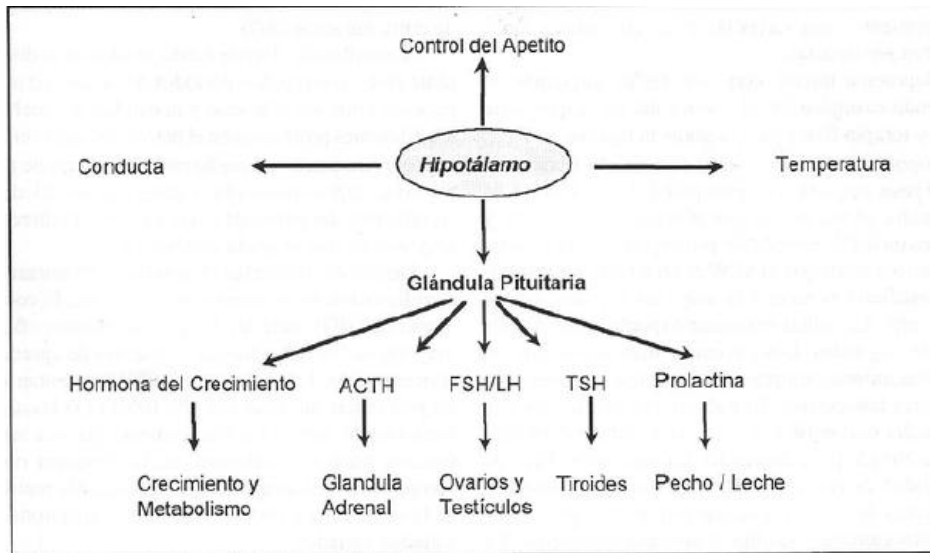
1. Hipotonía central neonatal e infantil, con succión débil, que mejora con la edad.
2. Problemas en la alimentación; necesidad de técnicas especiales de alimentación.
3. Rápido aumento de peso entre el año y los 6 años de edad.
4. Hiperfagia.
5. **Signos faciales característicos:** dolicocefalia, diámetro bitemporal estrecho, ojos almendrados, boca pequeña con labio superior delgado, comisuras bucales hacia abajo.
6. **Hipogonadismo:**
 - Hipoplasia genital. Varones: hipoplasia escrotal, criptorquidia, pene o testículos rudimentarios. Mujeres: ausencia o hipoplasia grave de labios menores o clítoris.
 - Maduración gonadal incompleta o retrasada, con signos de retraso puberal después de los 16 años.
7. Retraso global del desarrollo psicomotor en <6 años. Retraso mental de leve a moderado o problemas de aprendizaje en niños mayores.
8. Deleción 15q 11-13 preferiblemente confirmada por FISH u otra anomalía citogenética/molecular en dicha región cromosómica, incluyendo disomíauniparental materna.

CRITERIOS MENORES

1. Actividad fetal reducida, letargo y llanto débil en el lactante, que mejora con la edad.
2. Problemas de comportamiento característicos: rabietas, conductas obsesivo-compulsivas, obstinación, rigidez, posesividad, mentiras y robo.
3. Somnolencia diurna, apneas del sueño.
4. Baja talla para el rango genético (en ausencia de tratamiento con hormona del crecimiento).
5. Hipopigmentación en piel y cabello.
6. Manos pequeñas (menor al percentil 25) o pies pequeños (menor al percentil 10) para la talla.
7. Manos estrechas con borde cubital recto.
8. Anomalías oculares (miopía, estrabismo convergente)
9. Saliva viscosa y espesa, costras en las comisuras bucales.
10. Defectos de articulación del lenguaje.
11. Pellizco de la piel y heridas auto-provocadas.

- **Características clínicas del SPW**

Las características clínicas que se pueden observar en el SPW, son muy amplias. Algunas de ellas pueden aparecer como resultado de un funcionamiento incorrecto del hipotálamo, el cual no se encarga únicamente del control del apetito, sino que también se encarga del control de liberación de hormonas como: GH, hormona del crecimiento; FSH, LH, gonadotropina (Herreros et al., 2004).



Fisiología del control del hipotálamo. Imagen tomada: Revisión e importancia del diagnóstico precoz. Reporte de 6 casos. 2004; 105.

Las características clínicas de estos pacientes fueron clasificadas por Donaldson (1994), en cuatro etapas desde el periodo fetal hasta la adolescencia. (Tabla II)

CARACTERÍSTICAS CLÍNICAS DEL SPW (Donaldson, 1994)

(Tabla II)

PERÍODO FETAL Y NEONATAL

Movimientos fetales disminuidos
Problemas de alimentación/ alimentación con sonda
Llanto anormal o ausente
Hipotonía axial / distonía de miembros
Saliva espesa
Hipoplasia genital y criptorquidia

LACTANTE Y NIÑO PEQUEÑO

Falta de medro
Retraso en el desarrollo psicomotor
Retraso del lenguaje
Facies típica
Pelo claro / ojos azules

ESCOLAR

Apetito voraz
Obesidad
Talla corta
Manos y pies pequeños
Escoliosis
Contusiones, caídas frecuentes
Rascado de lesiones cutáneas / autolesiones
Caries
Somnolencia diurna excesiva
Sensibilidad alterada a la temperatura
Estrabismo

ADOLESCENTE

Cataplejía / pseudoconvulsiones
Desarrollo sexual secundario incompleto
Carácter obsesivo
Problemas de comportamiento
Dificultades para manejar dinero
Incapacidad de independencia

- **Comunicación, lenguaje y habla en el SPW. Importancia del trabajo logopédico.**(González Muñoz, 1999)

Los sujetos con SPW, presentan características variables en las habilidades de comunicación, lenguaje y habla con respecto a los patrones normales del desarrollo. Todas estas características se ponen de manifiesto en las etapas de adquisición y desarrollo.

- Aspectos fonológicos

Los sujetos con síndrome de Prader-Willi presentan el mismo desarrollo de las habilidades fonológicas que la población normal, pero con una evolución más lenta. Las primeras palabras suelen aparecer hacia el año y medio (González Muñoz, 1999).

Los sujetos con SPW suelen tener dificultades en la realización de movimientos fono-articulatorios. Estudios realizados por Branson, 1981; Munson-Davies, 1988 y Kleppe y col., 1990; “aportan información sobre la debilidad muscular, con especiales dificultades en la elevación del ápice lingual”.

Las características más comunes de la voz según Akefeldt, Akefeldt y Gillberg (1997) son:

“La tendencia a la hiper-nasalidad (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). Se cree que estas cualidades de la voz tienden a ser más pronunciadas a partir de los nueve años de edad”.

Según Branson (1981):

“El nivel general de expresión oral es inferior, en todos los casos, al nivel de comprensión, y vendrá determinado principalmente por la influencia de los factores individuales (nivel intelectual, grado de hipotonía y afectación de los órganos implicados en el habla), así como por factores ambientales (estimulación familiar y profesional, relación con otros niños, etc).”

- Aspectos semánticos

El desarrollo semántico de los niños con SPW, se asemeja al desarrollo fonológico, produciéndose más lentamente con respecto a su evolución en el desarrollo típico (González Muñoz, 1999).

Según González Muñoz (1999):

“Tal y como ocurre en otros trastornos que llevan asociada una discapacidad cognitiva, las dificultades de generalización de conceptos son muy comunes. El pensamiento concreto y la frecuente falta de experiencias así lo determinan. Pueden aprender conceptos, pero les resulta muy difícil saber cuándo y cómo utilizarlos. Por lo general, no se generaliza o se aplica una regla única.”

La característica predominante es el vocabulario pobre, el cual se encuentra estrechamente relacionado con el grado de discapacidad cognitiva. El pobre vocabulario unido a los déficits en otras habilidades cognitivas como la memoria a corto plazo o la secuenciación temporal, inciden en la dificultad para el seguimiento de órdenes, instrucciones o habilidades narrativas; así como la dificultad para comprender y emplear de forma adecuada los tiempos verbales (González Muñoz, 1999).

- Aspectos morfo-sintácticos

Se pueden observar alteraciones tanto en la adquisición como en el uso de los morfemas gramaticales. Los estudios de Akefeldt, y Gillberg (1997), “en consonancia con otros anteriores, ponen de manifiesto las dificultades de los niños/as con SPW con las variaciones de forma (concordancias, género y número, morfemas verbales, etc.)”

Como norma general, estos sujetos suelen tener mayor dificultad a la hora de realizar construcciones sintácticas en relación con las morfológicas.

La construcción de frases es muy pobre y simple, predominando hasta los cinco o seis años las combinaciones de dos palabras. El desarrollo de la estructuración de la frase se produce de una forma más lenta, puesto que tienen dificultades para la organización y combinación de dos o más elementos (González Muñoz, 1999).

- Aspectos pragmáticos

El uso del lenguaje en estos sujetos está determinado tanto por su nivel lingüístico, como por el ambiente que les rodea.

Según explica González Muñoz (1999), “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”.

Según González Muñoz (1999), “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”.

Por otro lado, teniendo en cuenta lo explicado por González Muñoz (1999), “es conviene prestar especial atención al fenómeno de perseveración, o repetición continuada de una conducta lingüística más allá de lo considerado normal. Es frecuente en los sujetos con SPW, el preguntar o hablar repetidamente de lo mismo”.

En general, se puede afirmar que los sujetos con SPW presentan en mayor o menor medida déficits en sus habilidades conversacionales, y, por lo tanto, puede afectar a las habilidades de comunicación social.

- Habilidades de lenguaje escrito

En general, el éxito de aprendizaje de la lectoescritura en los sujetos con SPW va a depender tanto de su nivel de expresión/compreensión alcanzado, así como de su grado de afectación motora (González Muñoz, 1999).

Según González Muñoz (1999),

“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. El resultado será el siguiente: niños/as que recuerdan muy poco de lo leído y con dificultades para referirlo en el orden correcto”.

Por otro lado, González Muñoz (1999), hace referencia a la escritura, la cual:

“Debido al bajo tono muscular subyacente, 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”.

No obstante, es recomendable la utilización de apoyos visuales durante el proceso de enseñanza.

OBJETIVOS

Con la realización de este TFG los objetivos que se persiguen, y que, por tanto, se pretenden conseguir son los siguientes:

- Llevar a cabo una búsqueda de información sobre el síndrome de Prader-Willi, su etiología, métodos diagnósticos y características clínicas principales.
- Recopilar información sobre las características del lenguaje y habla de los sujetos con SPW para dar cabida a todas esas alteraciones en la propuesta de intervención.
- Conocer el papel que el logopeda tiene en el tratamiento de los sujetos con SPW.
- Proponer un programa de intervención propio, centrado en las necesidades específicas de un sujeto de 5 años con Síndrome de Prader-Willi.

Además de esos objetivos, con este trabajo se pretende dar a conocer esta enfermedad rara, y la importancia que tiene el papel del logopeda como el de otros profesionales, llevando a cabo un tratamiento multidisciplinar que permita paliar o disminuir los síntomas presentes en las diferentes etapas del desarrollo de los sujetos con SPW.

METODOLOGÍA

1. RECOGIDA DE DATOS

Para la realización de este trabajo de fin de grado, se llevó a cabo en un primer momento, una búsqueda de información centrada en el SPW entre los meses de enero a marzo de 2018. El objetivo que se perseguía era obtener información sobre las posibles causas, métodos diagnósticos, evolución, manifestaciones clínicas, importancia del diagnóstico precoz, es decir, el propósito era recopilar el máximo de información para conocer y comprender dicho síndrome. Posteriormente, se pasó a la búsqueda de información sobre la importancia del papel del logopeda con respecto a los sujetos con SPW, y, por tanto, conocer las características que estos sujetos presentan con respecto a su comunicación, lenguaje y habla.

Para la búsqueda de información no se estableció un periodo de tiempo, ni se seleccionaron artículos con una fecha determinada, puesto que, al tratarse de una enfermedad rara, se encontró poca información publicada sobre dicho tema. Se seleccionaron artículos tanto en inglés como en español.

Toda esta información se obtuvo tras una búsqueda exhaustiva en diferentes artículos, revistas, libros... obtenidos de diferentes páginas web: Medline, sumarios IME de Medicina, Discovery de Ebsco, PubMed y Google académico.

Para la búsqueda de dicha información, se emplearon diferentes palabras clave. En un primer momento, se introdujeron términos como: Síndrome de Prader-Willi, diagnóstico del SPW, tratamiento del SPW, genética del SPW, con el fin de conocer las principales características de dicho síndrome. Posteriormente, se emplearon palabras clave como: intervención logopédica en el SPW, característica de la voz de los sujetos con SPW, comunicación en el SPW... en este caso, el objetivo que se perseguía era conocer las características del lenguaje, habla y comunicación, y el papel que el logopeda tiene con estos sujetos.

Una vez recopilada toda la información, y conociendo de una forma más detallada las características presentes en los sujetos con dicho síndrome, se contrastó, dicha información, con las características presentes en un niño de 5 años con SPW.

La información referente al sujeto fue aportada tanto por la propia familia, proporcionando información sobre su diagnóstico y evolución en el centro de atención temprana; así como por la logopeda de su centro escolar, aportando informes que reflejan las necesidades de intervención que el niño presenta actualmente.

Finalmente, a partir de la agrupación, comparación y clasificación de toda esa información, el objetivo final que se persigue para la consecución de este trabajo de fin de grado es llevar a cabo una propuesta de intervención considerando en cada momento, tanto las características propias de dicho síndrome, como las características particulares del sujeto.

2. DATOS DEL PACIENTE

a. Historia clínica del paciente

El sujeto nació el 26/05/2012 con 39 semanas de gestación, presentando una talla y peso aparentemente normales. APGAR de 5 y 8 al 1ª y 5º minuto de vida respectivamente.

Al nacimiento, presentó un estado general aceptable. Piel fina y lisa, sonrosada; cianosis acra, edemas en el dorso de los pies, cabeza normal, hendiduras palpebrales con inclinación abajo-arriba y de dentro-afuera, nariz normal, paladar integro, encías anchas, pabellones auriculares normales, genitales masculinos con escroto muy pequeño, extremidades normales, EESS en actitud de aleta de pescado y surco de los cuatro dedos en ambas manos. La auscultación pulmonar y cardiaca fue normal.

A las horas de nacer fue ingresado por hipotonía, así como por presentarse hipoactivo, poco reactivo. Tras el ingreso, requiere de una sonda nasogástrica para alimentarse como consecuencia de un grave trastorno de succión. Paso a una alimentación oral completa a los 13 días de vida.

Tras el primer estudio genético molecular, no se detectó delección de los genes que codifican para factores de determinación testicular (SRY y ZFY), ni en las regiones que supuestamente contienen genes implicados en la esterilidad masculina. El patrón de amplificación genética es normal.

En el segundo estudio, se observó que el estado de metilación de la región 15q11 estaba alterado, siendo compatible con el Síndrome de Prader-Willi. Esta alteración puede ser debida a una disomía uniparental o a defectos de imprinting. No se observan defectos en el número de copias. El cariotipo es normal 46, XY.

El sujeto comenzó su tratamiento en el centro de atención temprana, desde el primer año de edad hasta la incorporación al contexto escolar. Actualmente, se encuentra en un colegio concentrado donde recibe intervención por parte del logopeda del centro durante dos días por semana.

Dentro del centro de atención temprana, recibió tratamiento tanto por el fisioterapeuta, como por el logopeda. La evolución que pudo ser observada durante dicho periodo fue positiva, siguiendo un ritmo en progresión constante, siendo el área motora la que evolucionó más lentamente debido a la hipotonía que presenta.

La evolución de la intervención del niño de las diferentes áreas, desde el punto de vista logopédico fue la siguiente:

- Desarrollo perceptivo-cognitivo:
 - Habilidades de aprendizaje: buen contacto ocular, atención conjunta y sostenida, memoria visual y auditiva adecuada, uso de la imitación directa y diferida. En ocasiones presenta cierta rigidez hacia lo novedoso.
 - Manipulación y exploración de objetos:
 - Grafomotricidad adecuada para su edad.
 - Juego simbólico: reproduce acciones cotidianas como hablar por teléfono, jugar con un muñeco...
- Desarrollo motriz. Presenta hipotonía y debilidad muscular generalizada que ha mejorado desde que comenzó en el centro. El niño presenta marcha autónoma con buena coordinación y estabilidad.
- Desarrollo de la comunicación y lenguaje:
 - A nivel comprensivo, es capaz de comprender órdenes sencillas, participa en la narración de un cuento, identifica objetos, personas, imágenes...
 - A nivel expresivo, hace uso de la imitación, emplea enunciados de 3-4 palabras de forma espontánea (interrogativas, afirmativas...), emplea poco a poco un mayor número de verbos, uso adecuado de las funciones comunicativas (pide ayuda, empleo de gestos, establece turnos y da respuesta a las interacciones de los demás...).
 - Habla y estimulación oro-facial: aumento del tono y movilidad, mejora en la coordinación de los movimientos necesarios para realizar los puntos de articulación que se corresponden por edad, respiración, sopleo...

- Con respecto a los órganos fono-articulatorios: el tono, movilidad y coordinación de estos ha mejorado. También realiza una masticación correcta. Todo ello favorece una mayor inteligibilidad de su habla.
- Desarrollo social y emocional. Es un niño risueño, sociable y amable. Toma la iniciativa en situaciones de interacción y comunicación, tanto con adultos como con iguales. Cada vez tiene centros de interés más amplios, pero persisten momentos donde se obsesiona con una actividad que le ha gustado y quiere repetir continuamente. Presenta dificultades para controlar sus emociones ante los cambios. Deja clara sus preferencias, lo que hace difícil reconducirle y lograr su participación en determinadas actividades.

Al finalizar su etapa de intervención en el centro de AT, su diagnóstico final fue el siguiente:

- Trastorno del desarrollo:
 - Trastorno del desarrollo motor (hipotonía).
 - Retraso evolutivo.
 - Trastorno de origen osteo-articular.
 - Trastornos visuales (estrabismo).
- Factores biológicos de riesgo:
 - Prenatal Génico (Síndrome de Prader-Willi).

Desde que el sujeto se incorporó al contexto escolar, acudió de forma habitual al servicio de logopedia de este. Actualmente, desde el inicio del curso, el niño sigue acudiendo a sesiones de logopedia durante dos días por semana, enfocándose el tratamiento en diferentes áreas:

- Se realizan ejercicios de praxias que ayuden a estimular la musculatura orofacial.
- Se trabaja la articulación de los diferentes fonemas que aún no han sido adquiridos con respecto a su edad cronológica.
- Importancia de la conciencia fonológica. Se debe tener en cuenta las gesticulaciones y la emisión clara de las palabras, fonemas...
- Secuencias y razonamiento.

Es importante que se tengan en cuenta otras características propias del síndrome que pueden crear limitaciones dentro de las sesiones. Se debe de intentar trabajar las cosas de forma flexible, que sea capaz de comprender que el pensamiento, al igual que las circunstancias son cambiantes, evitando así su rigidez. Por otro lado, hay que evitar las fijaciones que tiene con respecto a determinados temas, juegos... intentando que no realice siempre lo mismo, teniendo que elegir entre cosas diferentes.

b. Evaluación inicial

En un primer momento, se debe de llevar a cabo una evaluación inicial, que va a ser el punto de partida de todo el programa de intervención. Para ello, se lleva a cabo un proceso de recogida de información a partir de entrevistas, pruebas, test de evaluación... con el objetivo final de desarrollar un programa de intervención que se adecue a las necesidades del sujeto en cuestión.

En un primer momento, se realiza una entrevista inicial con los padres, con el fin de conocer el entorno que rodea al sujeto y la evolución que el mismo ha tenido, hasta el momento actual. En un segundo lugar, se le pasan al sujeto diferentes pruebas, que nos permitan conocer de una forma más clara, sus necesidades de intervención.

Las siguientes pruebas fueron pasadas al sujeto por la logopeda del centro, al inicio del curso 2017/18. Los resultados obtenidos en ambas han sido aportados por ella, pudiendo conocer así el momento evolutivo en el cual se encuentra el sujeto actualmente.

Registro Fonológico Inducido.

Se trata de un Test que evalúa dimensiones específicas del lenguaje, evaluando el lenguaje oral del sujeto, en concreto la articulación en expresión espontánea, inducida y repetición. Suele emplearse con niños de 3 a 6 años.

La finalidad de la prueba se resume en registrar las peculiaridades del habla del niño, desde un punto de vista cualitativo, en producción inducida y repetición, si es necesario, y comparar cuantitativamente su producción con la producción media de un grupo de niños de su edad, de un entorno social similar.

Todas las consignas que se le dan al sujeto son verbales, y los estímulos son gráficos (consta de 58 tarjetas de imágenes), es decir, el niño observa una imagen y debe responder a la pregunta del examinador.

Se debe prestar atención a la articulación del sujeto, observando aquellos fonemas que no articula en lenguaje espontáneo, y que tipo de errores son los que comete (sustitución, inversión, adicción...). En caso de observar errores en lenguaje espontáneo, se puede recurrir a lenguaje inducido o repetición.

➤ Resultados

- El niño omite de forma general el fonema /r/.

Árbol	Abol
Tortuga	Totuga
Puerta	Pueta

- El niño tiende a sustituir oclusivas entre sí, teniendo dificultad para la pronunciación del fonema /k/, que ya debería estar adquirido con respecto a su edad cronológica:

Cuchara	Tuchara
Ducha	Tucha
Escoba	Estoba

- El niño omite de forma general el fonema /l/:

Luna	Nuna
Pueblo	Pubo

Una vez valorados estos resultados, se establecen las necesidades de intervención del sujeto, las cuales se centran principalmente en:

- Trabajar la correcta articulación del fonema /K/.
- Automatizar y generalizar los fonemas /K/, /P/, /T/, /D/.
- Trabajar la correcta articulación del fonema /L/.

En este caso, y teniendo en cuenta las características del propio síndrome, es normal que aparezcan errores articulatorios, así como muchos de los fonemas que se espera tenga adquiridos, no lo estén. Todo ello se debe a que los sujetos con SPW, presentan un retraso evolutivo, es decir, su desarrollo es el mismo que el desarrollo típico, pero su evolución es más lenta. A partir de diversos estudios realizados por Branson (1981); Munson-Davies (1988) y Kleppe y col. (1990), “se ha podido corroborar que los sujetos con SPW presentan debilidad muscular, lo que provoca dificultad a la hora de elevar el ápice lingual; produciendo en ellos dificultades para la correcta articulación del fonema /L/”. Además, es frecuente que estos sujetos presenten una voz hiper-nasalizada, como consecuencia de la hipotonía y la alteración de la función motora oral que presentan. Aunque hay autores como Akefeldt, Akefeldt y Gillberg (1997) que afirman que “estas cualidades son más visibles en estos sujetos a partir de los 9 años”, es cierto que son cualidades que ya se pueden observar en el propio sujeto desde hace un tiempo.

PLON-R (Prueba del lenguaje oral Navarra)

Evalúa el lenguaje oral en niños de tres a seis años. En concreto los aspectos de Fonología, Morfología-Sintaxis, Contenido y Uso del lenguaje.

La finalidad principal de esta prueba se divide en dos objetivos:

- Detectar de forma fácil y rápida a los alumnos de riesgo, en cuanto al desarrollo del lenguaje, que deben ser diagnosticados individualmente para poder actuar de forma compensatoria.
- Evaluar los aspectos fundamentales del lenguaje, para posibilitar una programación consecuente con los resultados obtenidos y para encaminar el trabajo pedagógico futuro en estos aspectos.

Para evaluar las diferentes áreas, se utilizan diferentes pruebas:

- **Fonología:** se valorará la articulación de sonidos en imitación diferida y sugerida al mismo tiempo, por imágenes que acompañan a determinadas palabras.
- **Morfología y sintaxis:** se plantea la descripción y el estudio de sufijos o morfemas verbales, de las variaciones que sufre el léxico y del tipo de frases producidas por el niño.
- **Contenido:** se incluyen aspectos relativos al estudio y significado de las palabras.
- **Uso:** se hace referencia a la funcionalidad del lenguaje oral en los niños de tres a seis años.

➤ Resultados obtenidos

EVALUACIÓN INICIAL PLON-R		
	Puntuaciones Directas (PD)	Puntuaciones Totales (PT)
FORMA	0	15
CONTENIDO	4	45
USO	2	45
PUNTUACIÓN TOTAL DE LA PRUEBA	6	29

Comparando los resultados obtenidos, con aquellos que son esperables en el desarrollo típico, se puede observar que el sujeto presenta con respecto a la puntuación total de la prueba, un retraso en su desarrollo.

Teniendo en cuenta cada una de las áreas que se evalúan, se puede observar retraso en el apartado correspondiente a la forma, algo que era esperable por los resultados que fueron obtenidos en la prueba anterior.

Con respecto a los otros dos apartados, la puntuación obtenida refleja necesidad de mejora, lo que indica que se pueden apreciar ciertos aspectos que el sujeto aún no tiene adquiridos o que se encuentran alterados.

Los sujetos con SPW, presentan un desarrollo fonológico y semántico más lento en comparación con el desarrollo típico. Es frecuente que estos sujetos presenten un vocabulario pobre, el cual va a depender de su grado de discapacidad cognitiva. Además, son frecuentes las dificultades para generalizar conceptos y presentan un pensamiento concreto, algo que puede observarse en el sujeto como ya se ha comentado anteriormente. Al igual que puede observarse en él, dificultades para la secuenciación en el tiempo.

Y, por último, haciendo referencia al apartado de “uso”, se puede observar que el niño es muy sociable y comunicativo, siendo este un aspecto favorable característico en este síndrome. Pero se puede ver la presencia de perseveraciones o repeticiones continuadas, y la tendencia a querer realizar siempre lo mismo.

Una vez valorados los resultados, se puede observar que actualmente los déficits más significativos que presenta el sujeto se encuentran a nivel fonológico, teniendo dificultades para la pronunciación de determinados fonemas; a nivel cognitivo, presentando déficits en algunas habilidades cognitivas como la secuenciación temporal y a nivel pragmático, presenta un pensamiento concreto y rigidez mental.

DISEÑO DEL PROGRAMA DE INTERVENCIÓN

Antes de comenzar con la estructura y descripción de cada uno de los apartados de este programa de intervención, cabe destacar que dicho programa finalmente no pudo ser llevado a cabo por determinadas circunstancias que no pudieron cumplimentarse. Por ello, únicamente se diseña el programa, teniendo en cuenta las necesidades de intervención del sujeto en cuestión.

a. Objetivos

Una vez conocidos los resultados de las diferentes pruebas y conociendo así sus necesidades de intervención, se pretenden alcanzar los siguientes objetivos:

Objetivos generales:

- OG 1. Conseguir un lenguaje oral que sea funcional para su vida diaria.
- OG 2. Estimular y reforzar las destrezas o habilidades que se encuentren alteradas.

Objetivos específicos:

- Instaurar un patrón respiratorio correcto, que favorezca el paso del aire a través de las fosas nasales.
- Potenciar el control y funcionalidad de los órganos implicados en la fonación.
- Conseguir una adecuada intensidad, control y direccionalidad del soplo.
- Conseguir el correcto punto de articulación de los fonemas /k/, /L/.
- Automatizar y generalizar los fonemas /k/, /L/, /P/, /T/ y /D/.
- Trabajar la automatización de conceptos básicos de temporo-espacialidad.
- Conseguir la generalización de los conceptos aprendidos para superar así su rigidez y el pensamiento concreto.

b. Metodología de la propuesta de intervención

La propuesta de intervención que se va a llevar a cabo es una proposición dinámica y basada en el juego, con el fin de captar la atención del sujeto, evitando así la distracción y el cansancio en él.

En general, todas las actividades que se van a realizar:

- Serán de carácter lúdico, atractivas y manipulativas, lo que favorecerá que el sujeto centre la atención en ellas y, por tanto, su actitud sea mucho más favorable.

- Se deben alternar las actividades, utilizando materiales atractivos... con el fin de captar su atención, puesto que son sujetos que tienen dificultades para mantener la atención de forma continuada.
- Todas las consignas dadas al sujeto deben de ser claras, teniendo en cuenta las gesticulaciones y emisiones de cada fonema, palabra...
- El niño debe participar en las sesiones de forma activa, por ello es importante llevar a cabo actividades que se adecuen a sus necesidades, gustos....
- Se debe de tener en cuenta la importancia de flexibilizar todas aquellas actividades que se realizan, para evitar así su rigidez. Se debe trabajar, que todas las cosas sean flexibles en pensamiento al igual que en las circunstancias.

En todo momento, es importante tener en cuenta que se está trabajando con un sujeto que presenta todas esas dificultades a causa de un problema principal.

Por ello, se deben de considerar las características generales que el SPW presenta, para que no lleguen a generar limitaciones y dificultades dentro de cada sesión. Uno de los aspectos a resaltar, es que estos sujetos no tienen sensación de sed, por ello es importante que a lo largo de las sesiones se le ofrezca beber agua.

Por otro lado, en muchas ocasiones, al trabajar con niños y realizar juegos con ellos, se tiende a dar como premio gominolas, chocolate... En este caso, es importante tener en cuenta que se trata de un síndrome cuyo principal problema es la ansiedad por la comida y la falta de control que estos sujetos tienen sobre ella. Por ello, nunca se le recompensará con comida.

Teniendo en cuenta todos estos aspectos y las necesidades del sujeto, las sesiones se pueden estructurar con el trabajo diario de la respiración, praxias y soplo; y posteriormente ir variando las actividades para el trabajo articulatorio de los diferentes fonemas alterados, junto con actividades que trabajen la secuenciación y generalización de conceptos. Dado que son sujetos que tienen dificultades para adaptarse a los cambios, se debe intentar llevar una rutina, la cual se puede ir modificando de forma progresiva. Para ello, aunque las sesiones se realicen de forma individual, un día por semana sería aconsejable llevar a cabo una sesión grupal con otro compañero, con el objetivo de que el sujeto se vaya adaptando a situaciones nuevas y también se pueda observar cómo es su interacción con otros.

Es importante que exista un compromiso y una participación por parte del entorno familiar. Se debe informar de manera habitual a la familia sobre lo trabajado diariamente, y dar pautas para que sean realizadas en el hogar. La implicación de la familia en la intervención con el sujeto es fundamental para reforzar y contribuir en su correcto desarrollo.

c. Temporalización

La duración de esta propuesta de intervención será de un trimestre. Se considera que, durante este periodo, se pueden trabajar con el sujeto todas aquellas áreas deficitarias, reforzándolas y obteniendo así resultados positivos.

Se llevarán a cabo dos sesiones por semana, con una duración de 45 minutos. Como se ha mencionado anteriormente, de forma general las sesiones serán individuales, siguiendo una rutina, aunque podemos incluir en alguna de ellas a otros compañeros.

d. Propuesta de actividades

ACTIVIDAD 1. “Respiración”

- **Objetivo.** Instaurar un patrón respiratorio correcto, que favorezca el paso del aire a través de las fosas nasales.
- **Descripción.** Con la realización de estos ejercicios, se busca que el sujeto tome consciencia de la importancia de una respiración nasal. Por eso, se va a fomentar el trabajo enfocado en ello, llevando a cabo ejercicios de respiración lúdicos y dinámicos, para despertar así el interés del sujeto. Algunos de los ejercicios podrían ser:
 - “Es tiempo para respirar”. Se realiza esta actividad de forma conjunta con el sujeto. Se le pide que: inhale por la nariz y haga una pausa- exhale por la nariz y haga otra pausa. Después, se vuelve a inhalar por la nariz, se cuenta hasta 4, y exhala. Con esta actividad, se consigue que el sujeto tome consciencia del acto de respiración y a su vez del paso del aire por las fosas nasales.
 - “El elefante”. Esta actividad se realiza de pie. Se le pide al sujeto que inhale por la nariz, al mismo tiempo que eleva los brazos por encima de la cabeza. Después, el sujeto exhala el aire por la boca, mientras baja los brazos hasta la posición inicial. De esta forma, imita el movimiento de la trompa de los elefantes, haciendo mucho más divertido el trabajo de la respiración.

ACTIVIDAD 2. “Praxias”

- Objetivo. Potenciar el control y funcionalidad de los órganos implicados en la fonación
- Descripción. Con ellas se pretende trabajar la musculatura de los órganos implicados en la fonación, para conseguir el control y la funcionalidad de estos. Se podrían realizar a través de diferentes juegos:
 - “La cueva del oso: “Llamamos a la puerta (se toca la nariz) y sale el oso (abre la boca y saca la lengua). Luego limpia la puerta (con la lengua sobre el labio superior y labio inferior, y después arriba y abajo por la cara interna de los labios); después, limpia los barrotes del balcón (con la lengua sobre los dientes superiores e inferiores, primero por fuera, después por dentro); después limpia el techo de telarañas (con la lengua sobre el paladar...”
 - “Praxias sorpresa”. Se colocan en un sobre diferentes tarjetas. Se le indica al niño que debe sacar una de ellas y realizar el movimiento correspondiente. Se pueden trabajar praxias linguales, labiales...

ACTIVIDAD 3. “Trabajamos el soplo”

- Objetivo. Conseguir una adecuada intensidad, control y direccionalidad del soplo.
- Descripción. El soplo se trabaja para ayudar a controlar la respiración y para que se tome conciencia del acto de respirar. El habla se produce en la fase de espiración.
Si existen dificultades en la respiración o situaciones que la afecten, pueden aparecer dificultades en el lenguaje hablado (omisiones, sustituciones...). Se pueden llevar a cabo diferentes actividades lúdicas para el trabajo de dicho objetivo:
 - Pompas de jabón. Con ayuda de un pompero o con pajitas, se le pedirá al sujeto que haga pompas, soplando con mayor o menor intensidad.
 - Campo de fútbol. Con ayuda de una caja, se puede diseñar un campo de fútbol. Se le proporcionará al sujeto una pajita y una pelota. Se le demandará que sople con ayuda de la pajita para lanzar la pelota a portería y conseguir marcar ¡GOL!
 - Carrera con pelotas. Se puede crear un circuito y con ayuda de una pajita y una pelota, se harán competiciones para ver quién es el más rápido.

ACTIVIDAD 4. “Jugamos a los dados”

- Objetivo. Conseguir el correcto punto de articulación de los fonemas /k/ y /L/.
- Descripción. Se utilizan diferentes dados, apareciendo en cada una de las caras los puntos de articulación de los diferentes fonemas alterados. Antes de comenzar el juego, se puede trabajar cada fonema indicando al sujeto donde colocar la mano para sentir el movimiento que se produce cuando se emite cada fonema (solo con aquellos que pueda ser posible). Por ejemplo, con el sonido /k/, se le pide que coloque la mano en nuestro cuello, para que tome consciencia de dicho movimiento y sienta la vibración del sonido. Después, se le solicita que haga lo mismo, pero en su cuello y que sea él, quien emita dicho sonido. Una vez realizado esto, se le entrega al sujeto el dado y debe lanzarlo. En función del fonema que le salga, tendrá que realizar el punto de articulación correcto que marque el dado. De esta forma, el sujeto va tomando consciencia de los diferentes puntos de articulación de cada uno de los fonemas alterados.

ACTIVIDAD 5. “Mueve tu lengua”

- Objetivo. Automatizar y generalizar los fonemas /K/, /L/, /P/, /T/ y /D/.
- Descripción. Con ayuda de una boca realizada a mano o comprada, se pueden trabajar los puntos de articulación de los diferentes fonemas. De esta forma, se trabaja con el sujeto de una forma más divertida, pudiendo ser el mismo el que realice los movimientos, primero en la boca de juguete y después él mismo.

ACTIVIDAD 6. “La oca de los fonemas”

- Objetivo. Automatizar y generalizar los fonemas /k/, /L/, /P/, /T/ y /D/.
- Descripción. Cada una de las casillas del tablero está formada por palabras (acompañadas de su imagen correspondiente), compuestas por los fonemas alterados, en diferentes posiciones. Se le pide al sujeto que denomine aquellas viñetas en las cuales va cayendo.

ACTIVIDAD 7. “Tic tac boom”

- Objetivo. Automatizar y generalizar los fonemas /K/, /L/, /P/, /T/ y /D/.
- Descripción. Se reparten diferentes cartas que representan el fonema que se debe utilizar. Se le explica al sujeto que debe mirar la carta y decir rápidamente una palabra que contenga dicho fonema, pasando la bomba antes de que ¡BOOM! explote.

ACTIVIDAD 8. “La lista de la compra”

- Objetivo. Automatizar y generalizar los fonemas /K/, /L/, /P/, /T/ y /D/.
- Descripción. Se le presenta al sujeto una lista de la compra (en este caso, teniendo en cuenta su edad, se emplean imágenes para completar la lista), después se retira y se le pide que complete el carrito con la lista que anteriormente se le ha presentado, mientras va nombrando cada una de las imágenes. De esta forma, se puede reforzar la atención, memoria y la correcta articulación de los fonemas que se encuentran alterados de una forma muy divertida.

ACTIVIDAD 9. “Memory”

- Objetivo. Automatizar y generalizar los fonemas /K/, /L/, /P/, /T/ y /D/.
- Descripción. Se utilizan diferentes pictogramas relacionados con el fonema que se quiere trabajar. Se seleccionan las parejas y se les da la vuelta. Después, se le pide al sujeto que encuentre todas las parejas denominando cada una de ellas.

ACTIVIDAD 10. “Contamos historietas”

- Objetivo. Automatizar y generalizar los fonemas /K/, /L/, /P/, /T/ y /D/.
- Descripción. Para llevar a cabo esta actividad, se emplean dados con imágenes para narrar historias. Se le pide al sujeto que lance los dados y que se invente una historia con las diferentes imágenes que aparezcan en cada uno de los dados.

ACTIVIDAD 11. “¿Dónde está?”

- Objetivo. Trabajar la automatización de conceptos básicos de temporo-espacialidad.
- Descripción. Se le presentan al sujeto diferentes láminas, que deberá colorear en función de las indicaciones que se le van diciendo. Por ejemplo, se le pide que coloree aquello que se encuentre arriba o que se encuentre a la derecha...

ACTIVIDAD 12. “Ordenamos historias”

- Objetivo. Trabajar la automatización de conceptos básicos de temporo-espacialidad.
- Descripción. Se le dan al sujeto diferentes láminas y se le pide que ordene la secuencia de manera correcta. Se puede comenzar con secuencias de dos láminas e ir aumentando la complejidad a medida que el sujeto lo va realizando de forma correcta. Cada vez que ordene una secuencia, se le demanda que explique que es lo que pasa en cada una de ellas.

ACTIVIDAD 13. “Los sentidos y las flores”

- **Objetivo.** Conseguir la generalización de los conceptos aprendidos para superar así su rigidez y el pensamiento concreto.
- **Descripción.** Para llevar a cabo esta actividad, se necesita del objeto real y la imagen que lo represente. En un primer momento, se solicita que asocie, en este caso, cada flor con su imagen correspondiente. Después, se le pide que defina las características de cada flor en función de cómo lo perciba, es decir, primero a través de la vista, después a través del tacto y por último a través del olfato. Gracias a esta actividad, se ayudará al sujeto a comprender que todo puede ser cambiante, flexible, en función de cómo se perciba.

ACTIVIDAD 14. “Juego libre”

- **Objetivo.** Conseguir la generalización de los conceptos aprendidos para superar así su rigidez y el pensamiento concreto.
- **Descripción.** Durante el desarrollo de diferentes sesiones, se le puede dar al sujeto, la opción de elegir entre determinados juegos, con el fin de evitar así su rigidez. Esto, se llevará a cabo cuando acuda otro compañero a la sesión, de esta forma se puede observar como el sujeto interactúa con los demás, y como se adapta a esa nueva situación

e. Evaluación final

Para evaluar este programa de intervención, se llevará a cabo la anotación diaria de los progresos o dificultades que se hayan observado en el sujeto durante las diferentes sesiones. Para ello, se puede anotar en un cuaderno de campo, explicando de manera concisa, lo que se ha trabajado con el sujeto cada día y las mejoras o incidencias que se hayan observado. Por otro lado, para realizar la evaluación final del sujeto, se puede tomar como referencia la tabla que aparece a continuación, para conocer como está siendo su evolución, con respecto a cada uno de los objetivos que se han propuesto. En esta tabla, se anotarán los logros del sujeto, así como se podrá especificar aquello en lo que tenga mayor dificultad o no se haya podido adquirir durante el periodo de intervención.

EL NIÑO	CONSEGUIDO	NO CONSEGUIDO	EN PROCESO	OBSERVACIONES
				<p>Instaura un patrón respiratorio correcto</p> <p>Mejora el control y funcionalidad de los órganos implicados en la fonación.</p>
				<p>Consigue una adecuada intensidad, control y direccionalidad del soplo.</p> <p>Automatiza y generaliza los fonemas /k/, /L/, /p/, /t/ y /d/.</p>
				<p>Trabaja la automatización de conceptos básicos de temporo-espacialidad.</p> <p>Consigue la generalización de los conceptos y supera su rigidez y pensamiento concreto.</p>

Posteriormente, se le pasaran al sujeto las pruebas que fueron utilizadas en la evaluación inicial, con el propósito de conocer como ha sido su evolución y si ha mejorado o no durante el proceso de intervención. De esta forma, se puede conocer también, si el programa de intervención que se está llevando a cabo está siendo eficaz o por el contrario hay ciertos aspectos que deben ser modificados.

RESULTADOS

Tras la realización de este trabajo se pueden deducir una serie de resultados.

En un primer momento, tras la búsqueda bibliográfica, la información obtenida fue suficiente para conocer el síndrome, la etiopatogenia, características clínicas, diagnóstico... Resaltando en muchos de los artículos encontrados, la importancia del diagnóstico neonatal y la necesidad de intervenir lo más tempranamente posible.

Con la información obtenida en los diferentes artículos, revistas, capítulos de libros... se puede conocer de una forma más detallada el SPW desde un punto de vista médico. Muchas de las características leídas en los diferentes artículos, pueden ser visibles en el propio sujeto en la actualidad:

Voz nasalizada	Problemas articulatorios
Hipotonía	No sensación de sed
Estrabismo	Comportamientos rituales

La realización de una búsqueda de artículos centrados en casos clínicos, permitieron conocer de una forma más real la evolución del síndrome en cada sujeto. Y comparar así la variabilidad de dicho síndrome con cada uno de ellos en concreto. Se pudo observar que la aparición de los diferentes síntomas, así como la repercusión de cada uno de ellos, es muy variable en cada sujeto.

Por otro lado, sería importante, eliminar el estigma que rodea a dicho síndrome, centrándose únicamente en la obesidad que presentan estos sujetos a causa de su obsesión por la comida. Se deberían tener en cuenta el resto de los indicios que acompañan a dicho síndrome, ya sea como causa directa o indirecta de dicha obesidad, puesto que todos ellos en mayor o menor medida van a afectar a la evolución y bienestar de estos sujetos.

De toda la información encontrada, se puede extraer la importancia del diagnóstico precoz de dicho síndrome, por ello es importante el conocimiento de dicha enfermedad, de los síntomas que estos sujetos presentan desde el nacimiento y conocer cuáles son los métodos que pueden llevar a su diagnóstico.

Por otro lado, es importante el conocimiento de sus características clínicas principales, así como de todas aquellas alteraciones que pueden aparecer en el curso de su desarrollo. Por ello, se resalta la importancia del trabajo multidisciplinar, así como del conocimiento de dicho síndrome como un “todo”.

Es evidente que el trabajo de intervención realizado por un logopeda es importante e imprescindible para favorecer y facilitar la comunicación. Hay que destacar que una correcta evaluación inicial y recogida de datos a través de familiares, del centro escolar y otros profesionales, van a ser los pilares fundamentales a la hora de planificar una intervención logopédica.

Si hubiese sido posible realizar la propuesta de intervención, se hubiera podido verificar si dicho programa ha sido efectivo o no. Además, es necesario, realizar una constante evaluación de forma continuada y comprobar si los objetivos propuestos inicialmente, se han conseguido o si deben de ser modificados y adaptados a las necesidades individuales del sujeto. La intervención debe ser flexible y de este modo, poder cambiar cualquier objetivo en el momento que se requiera.

Finalmente, toda esta información, aunque no ha sido todo lo completa que se esperaba, ha ayudado a completar y organizar de una forma más clara los datos del propio sujeto, lo que ha servido posteriormente para llevar a cabo la propuesta de intervención.

CONCLUSIONES

Para finalizar este Trabajo de Fin de Grado, hay que resaltar algunas conclusiones donde se determina el grado de cumplimiento de los objetivos planteados inicialmente:

- 1) Se han podido comprobar las pocas investigaciones y estudios que hay acerca de este síndrome, puesto que, al tratarse de una enfermedad rara y poco frecuente, no se le ha dado la importancia que merece. Desde mi punto de vista, creo que se le debería de dar más luz a todas aquellas enfermedades raras y eliminar los prejuicios que las acompañan. Por ello, mucha gente desconoce el papel que muchos profesionales pueden desempeñar en ellos. Creo que se debería hablar más de la relevancia del trabajo multidisciplinar y no solo del tratamiento a nivel médico, ya que estos sujetos presentan otro tipo de problemas que deben de ser abordados por diferentes profesionales. En este apartado, me gustaría destacar la importancia que tiene el papel del logopeda con estos sujetos, no solo en una etapa concreta de su desarrollo evolutivo, sino también la importancia de la intervención precoz, debido a los problemas de alimentación que estos sujetos tienen desde su nacimiento, a causa de la hipotonía.
- 2) La búsqueda centrada en la información del lenguaje y habla de los sujetos con SPW, no fue tan completa como se esperó. Son pocos los artículos que hacen referencia a ello, siendo además esta información muy semejante y concisa. Pero, se encontró el capítulo de un libro (González Muñoz, 1999) que hacía referencia a este tema, explicando dichas características de una forma muy detallada y que era fácil de comprender, lo que ayudó a conocer las alteraciones que presentan estos sujetos con respecto a su lenguaje, habla, voz...
- 3) La información encontrada acerca de la implicación del logopeda con estos sujetos fue insuficiente. La mayoría de los artículos hacen referencia a terapias del lenguaje, características de la voz, habla... Pero ninguno exponía concretamente la importancia del papel de un logopeda con este tipo de sujetos. Esto dificultó el trabajo a la hora de plantear como intervenir en el niño con SPW, puesto que no se había encontrado información variada de cómo intervenir en cada etapa de su desarrollo.
- 4) Uno de los objetivos principales planteados en este Trabajo de Fin de Grado, ha sido el diseño de una propuesta de intervención logopédica para un sujeto con SPW y a lo largo del mismo se puede observar que se ha logrado realizar.

Dicho programa es el proceso final de una detallada evaluación con el que se podrá trabajar el lenguaje, el habla y la voz de forma efectiva, potenciando al máximo todas las alteraciones existentes en el niño. Y se espera que también ayude a mejorar todas aquellas áreas afectadas.

Gracias a este caso real y a la búsqueda bibliográfica, se pudo realizar comparaciones entre la justificación teórica y el caso práctico, consiguiendo la información necesaria para poder plantear una propuesta de intervención logopédica adecuada. Dicha intervención puede ser útil a largo plazo y permitiendo así, acceder a un lenguaje funcional. Por ello, será necesario comprobar si este programa es válido cuando se aplique.

En resumen, se considera que con este Trabajo de Fin de Grado se ha logrado alcanzar los objetivos inicialmente formulados y se desea que sirva como aportación a una futura investigación de esta enfermedad rara.

Y por supuesto, dar a conocer también la importancia del trabajo multidisciplinar y en concreto, la importancia de la intervención logopédica en estos sujetos desde el nacimiento. Por ello, se resalta la necesidad de un diagnóstico precoz, que permita así iniciar la intervención lo más tempranamente posible.

BIBLIOGRAFÍA

- Aguinaga, G., Armentia, ML., Ana Fraile, A., Olangua, P. y Uriz, N. (2004). *PLON-R (Prueba del lenguaje oral de Navarra)*. Madrid: TEA.
- Arberas, C., Guillamondegui, MJ., Fernández, MC. y Tello, AM. (2005). Síndromes genéticos clásicos, Síndrome de Prader-Willi. *Revista del hospital de niños de Buenos Aires*. Recuperado el 5 de febrero de 2018, <http://www.uca.edu.ar/uca/common/grupo11/files/autismo-2014/Rev-Hosp-Sme-Prader-Willi.pdf>
- Borsel, JV. y Tetnowski, J. (2007). Fluency disorders in genetic syndromes. *JournalofFluencyDisorders*. Recuperado el 5 de febrero de 2018: <https://pdfs.semanticscholar.org/9eff/37754a49411a6a7c936d182c0d5d77547eca.pdf>
- Del Barrio del Campo, JA., Castro Zubizarreta, S. y San Román Muñoz, M (2006). Síndrome de Prader-Willi. En: Síndromes y apoyos. Panorámica desde la ciencia y desde las asociaciones. *FEAPS* (Págs. 225-253).
- Fúnes, R., Rivas, V., Donaire, MG., Henríquez, A. y Mejía, JA. (2008). Presentación de un caso. Síndrome de Prader-Willi. *Revista de la facultad de ciencias de medicina*. Recuperado el 5 de febrero de 2018: <http://cidbimena.desastres.hn/RFCM/pdf/2008/pdf/RFCMVol5-2-2008-7.pdf>
- González Muñoz, D. (1999). Comunicación, lenguaje y habla en el SPW. En: Ministerio de Trabajo y Servicios Sociales, *El SPW: Guía para familiares y profesionales* (págs. 131-142). Madrid: Instituto de migraciones y servicios sociales.
- Herreros, MB. y Torres, E. (2004). El SPW: Revisión e importancia del diagnóstico precoz. Reporte de 6 casos. *Pediatría P*, 31(2), 104-111.
- Instituto de Migraciones y Servicios Sociales (IMSERSO). (1999). *El Síndrome de Prader-Willi: Guía para familiares y profesionales*. Madrid: Ministerio de Trabajo y Asuntos Sociales.
- Lewis, BA. (2006). Speech and Language Disorders Associated with Prader-Willi Syndrome. En: Butler, MG., Lee, DKP. y Whitman. BY. *Management of Prader-Willi Syndrome*. Springer New York, (chapter 9: 272-283).
- Martínez Pérez, L., Muñoz-Ruata, J. y García García, E. (2010). El Síndrome de Prader-Willi: Características cognitivas e implicaciones educativas. *Revista de psicología educativa*. Recuperado el 5 de febrero de 2018, <http://eprints.ucm.es/16295/1/PRADER-WILLI.pdf>

- McCandless, SE. (2011). Committee on Genetics. Clinical report-health supervision for children with Prader-Willi Syndrome. *Revista pediátrica*. Recuperado el 5 de febrero de 2018, <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/21187304>
- Medline Plus. Bethesda MD: US National Library of Medicine (1994). *Department of Health and Human Services*. Recuperado el 5 de febrero de 2018, <https://medlineplus.gov/spanish/praderwillisyndrome.html>
- Monfort, M. y Juárez, A. (1989). *Registro fonológico inducido*. Madrid: CEPE.
- Poyatos Andújar, D., Guitart Feliubadaló, M. y Coll Sandinmenge, MD. (1999). Aspectos genéticos del Síndrome de Prader-Willi. En: Ministerio de Trabajo y Servicios Sociales. *El SPW: Guía para familiares y profesionales*, (págs. 29-43). Madrid: Instituto de migraciones y servicios sociales.
- Rustarazo Garrot A. Síndrome de Prader-Willi y familia. AESPM. Madrid.
- Sánchez Andrés, A., Pérez Ocón, A. y Gascó Lacalle, B. (2006). Síndrome de Prader-Willi: diagnóstico neonatal. *Acta pediátrica española*, 64(10), 510-513.
- Sempere Pérez, A., Manchán Trives, I., Palazón Azorín, I., Alcazar Más, L., Pérez Lledó, E. y Galán Sánchez, F. (2011). Microdelección 15q11.2 (BP1-BP2). Un nuevo síndrome con expresividad variable. *Anales de pediatría (Barc)*. Recuperado el 5 de febrero de 2018, <http://www.analesdepediatria.org/es-pdf-S1695403311000877>
- Ybarra, J. (1999). El síndrome de Prader-Willi: aspectos generales. En: Ministerio de Trabajo y Servicios Sociales, *El SPW: Guía para familiares y profesionales* (págs. 21-27). Madrid: Instituto de migraciones y servicios sociales.