



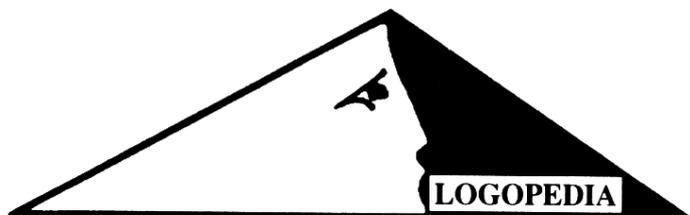
Universidad de Valladolid

Facultad de Medicina

CURSO 2013-2014

Familia y Síndrome Rubinstein-Taybi.

Un estudio de caso.



Trabajo de Fin de Grado de Logopedia de:

Amalia Peñalver Pumariño.

Tutora: Tomasa Luengo Rodríguez.

ÍNDICE

Agradecimientos.....	4
Declaración personal de no plagio.....	5
Resumen.....	6
INTRODUCCIÓN.....	7
1. JUSTIFICACIÓN Y OBJETIVOS DEL TEMA ELEGIDO EN RELACIÓN CON LAS COMPETENCIAS DEL GRADO	8
1.1 Fundamentación.....	8
1.2 Objetivos.....	8
1.3 Competencias del Grado de Logopedia.....	9
2. ANTECEDENTES Y ESTADO ACTUAL DE LOS ASPECTOS CIENTÍFICOS-TEÓRICOS.....	12
2.1 Síndrome de Rubinstein-Taybi.....	12
2.1.1 Problemas médicos asociados al síndrome.....	13
2.1.2 Trastornos con relevancia para los profesionales de la Logopedia.....	14
2.2 Familia y Dependencia.....	15
2.2.1 Reacciones de las familias ante la dependencia.....	15
2.2.2 Implicaciones para la elaboración de programas de ayuda a las familias.....	18
3. CONTEXTO DE LA INTERVENCIÓN.....	20
3.1 Procedimiento.....	20
3.2 Unidades de observación.....	22
3.3 Instrumentos de evaluación.....	24
3.3.1 Instrumentos de evaluación del funcionamiento familiar.....	24
3.3.2 Instrumentos de evaluación del paciente.....	26
3.4 Resultados.....	27
3.4.1 Funcionamiento familiar.....	27
3.4.2 Área del paciente.....	30
3.4.3 Relación familia-paciente-institución.....	33
3.5 Apuntes para la intervención.....	33
3.5.1 Respecto al paciente.....	33
3.5.2 Respecto a la familia.....	34
4. CONCLUSIONES E IMPLICACIONES.....	36
5. REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS.....	40

AGRADECIMIENTOS

Van dirigidos a las Logopedas del gabinete logopédico TERALEN 3000, donde he realizado las prácticas de cuarto curso del Grado, por su imprescindible colaboración.

A D^a Tomasa Luengo Rodríguez, profesora de la Universidad de Valladolid y tutora de este trabajo, con la cual he tenido la oportunidad de trabajar en proyectos anteriores. Sin ella no hubiese podido realizar este Trabajo de Fin de Grado, por su dedicación y conducción hacia la adquisición de aprendizajes.

En especial, a familia estudiada por haber accedido a someterse a estudio, además del trato cercano recibido especialmente por el paciente y la figura materna.



Universidad de Valladolid

DECLARACIÓN PERSONAL DE NO PLAGIO

D. / Dña Amalia Peñalver Pumariño

NIF 45878901L

Estudiante del Grado en Logopedia de la Universidad de Valladolid, curso 2013 - 2014

como autor/a de este documento académico, titulado:

Familia y Síndrome Rubinstein-Taybi. Un estudio de caso.

Y presentado como Trabajo de Fin de Grado, para la obtención del título correspondiente,

DECLARO QUE

es fruto de mi trabajo personal, que no copio, que no utilizo ideas, formulaciones, citas integrales e ilustraciones diversas, sacadas de cualquier obra, artículo, memoria, etc., (en versión impresa o electrónica), sin mencionar de forma clara y estricta su origen, tanto en el cuerpo del texto como en la bibliografía.

Así mismo, soy plenamente consciente de que el hecho de no respetar estos extremos es objeto de sanciones universitarias y/o de otro orden.

En Valladolid, a 1 de Septiembre de 2014

Fdo: Amalia Peñalver Pumariño

UVa

Universidad de Valladolid. Esta DECLARACIÓN PERSONAL DE NO PLAGIO debe acompañar a todos los Trabajos de Fin de Grado conducentes a la obtención del TÍTULO OFICIAL DE GRADO.

RESUMEN

El Síndrome de Rubinstein-Taybi es considerado un trastorno genético que se caracteriza por una *facies* típica, discapacidad intelectual y un marcado retraso del desarrollo; Está clasificado como enfermedad rara y también es conocido por síndrome de la anulación de los dedos pulgares.

El objetivo general que se pretende es visualizar la importancia de la familia en la calidad de vida de pacientes con enfermedades crónicas. Además de aportar un modelo de informe familiar, que sea de utilidad en el desarrollo de programas de intervención individualizados.

Para ello se ha realizado un estudio de caso de una familia nuclear compuesta por ambos progenitores, una menor y el paciente diagnosticado por el Síndrome de Rubinstein-Taybi. El análisis familiar se ha llevado a cabo mediante el uso del FACES-II y el ECFOS-II; además de la propia observación y contrastación de información proveniente del gabinete logopédico al que acude el paciente.

Los resultados obtenidos con el FACES-II indican que se trata de una familia apegada y flexible. El ECFOS-II indica que la figura cuidadora es la madre del paciente, la cual presenta altos niveles de preocupación por el futuro de su hijo.

Podemos concluir que un buen funcionamiento familiar aporta beneficios reales tanto para los servicios públicos como para los propios miembros de la familia.

Palabras clave: Familia nuclear, estudio de caso, Síndrome Rubinstein-Taybi, FACES II, ECFOS-II.

INTRODUCCIÓN

El Trabajo de fin de Grado que se presenta tiene como objetivo principal describir, y de alguna manera, explicar la dinámica familiar que se establece en un núcleo familiar con un menor diagnosticado de Síndrome de Rubinstein-Taybi. Para ello, hemos estructurado este informe, que se presenta para la obtención del grado en Logopedia, en los siguientes apartados.

En el *primer apartado* se justifica la elección del trabajo, se definen los objetivos que lo orientan y se identifican las competencias del título de Logopedia, que a nuestro juicio, han sido desarrolladas en el proceso del trabajo.

El *segundo epígrafe* recoge una síntesis de los conocimientos disponibles sobre el tema que ha orientado nuestro trabajo. Para ello, se presentan los principales estudios vinculados a la patología y la relación entre familia y dependencia.

El *tercer epígrafe* proporciona una descripción del estudio realizado, en el cual se expone la metodología empleada, así como lo referente a los instrumentos de evaluación, las unidades de observación y las cuestiones procedimentales, que por su relevancia, deben presentarse con anterioridad a la exposición de los resultados, a partir de los cuales perfilamos unos apuntes para futuros programas de intervención con la familia estudiada.

Finalmente, en el *epígrafe cuatro* se exponen las conclusiones, resultado de contrastar teoría y praxis, concretadas en las funciones del Logopeda en el marco del código deontológico de la profesión.

Por último, hacer notar dos consideraciones: primero, en relación a la incorporación de la perspectiva de género, recomendada por directivas europeas y la normativa estatal, se ha utilizado el genérico masculino para incrementar la agilidad lectora y ahorro lingüístico; y, el nombre de los autores se recoge con su inicial, por ser este el criterio de la American Psychological Association (APA). Por otro lado, hemos creído conveniente preservar en inglés algunos términos referidos a sintomatología médica de la patología estudiada ya que no existe una traducción al castellano que mantenga sin modificaciones su significado.

1. JUSTIFICACIÓN Y OBJETIVOS DEL TEMA ELEGIDO EN RELACIÓN CON LAS COMPETENCIAS DEL GRADO

1.1 Fundamentación del Trabajo de Fin de Grado

La relación de las familias con miembros dependientes que requieren cuidados especiales tiene cada vez mayor interés para los profesionales de Ciencias de la Salud. Como argumenta Armayor (2010) dichos terapeutas tienen como eje central de su cometido, las personas, que a su vez están influidas directamente por su contexto; por lo que si se asume que el entorno está constituido principalmente por el ámbito familiar, el éxito de la intervención radica en el estudio de la familia e intervención de esta.

En referencia a los pacientes menores de edad, la problemática de sus familias es contemplada por el Plan Integral de Apoyo a la Familia (PIAF), donde albergan un conjunto de medidas que responden a los principios de la Constitución Española, como incluye la Ley Orgánica 1/1996 de Protección Jurídica del Menor, que en su artículo 11 (Principios Rectores de la acción administrativa) recoge: “Las Administraciones Públicas facilitarán a los menores la asistencia adecuada para el ejercicio de sus derechos”; donde incluiríamos los cuidados brindados y necesidades requeridas por parte de la familia del paciente, así como la ayuda profesional logopédica.

El presente Trabajo de Fin de Grado se fundamenta en el estudio de caso de una familia nuclear con un menor diagnosticado de Síndrome de Rubinstein-Taybi, familia observada durante el periodo de prácticas universitarias de cuarto curso. La selección de la temática partió de la familiarización y propio interés por el estudio del Síndrome de Rubinstein-Taybi, la afinidad con el paciente y su figura cuidadora; además del afán por manifestar aspectos como la importancia de la Logopedia en la intervención multidisciplinar y la inexistencia tanto de documentación científica acerca del papel de la familia en la calidad de vida de los miembros con esta patología, como de estudios acerca de la modificación que sufren dichas familias en los diversos niveles de organización.

1.2 Objetivos

La finalidad del trabajo reside en el logro de los siguientes:

- a) Revisar la literatura científica existente sobre la relación familia y Síndrome de Rubinstein-Taybi.

- b) Estudiar la patología del menor y su relación con la familia.
- c) Combinar dos estrategias de análisis en dicho estudio. La perspectiva organicista, que desarrolla la línea de trabajo en la intervención logopédica sobre el Síndrome de Rubinstein-Taybi y; la perspectiva ecológica de la Psicología Social que nos permite comprender la interacción del paciente en su contexto de desarrollo.
- d) Elaborar un informe del sistema familiar según el modelo teórico de Bronfrenbrenner.
- e) Apuntar posibles líneas de intervención para mejorar la relación familia con un miembro dependiente.

1.3 Competencias del Grado en Logopedia

El trabajo ha contribuido al desarrollo de las siguientes competencias, recogidas en la memoria del Grado en Logopedia de la Universidad de Valladolid constatada por el programa Verifica \ ANECA y formuladas en la Orden CIN/726/2009 de 18 de marzo (BOE de 26 de marzo).

- a) Asesorar a familias y al contexto social de los usuarios, favoreciendo su participación en el tratamiento logopédico.

A partir de los conocimientos adquiridos en el conjunto de la titulación, la competencia se ha desarrollado en profundidad en este Trabajo de Fin de Grado.

- b) Comprender y valorar las producciones científicas que sustentan el desarrollo profesional del Logopeda.

La revisión de la literatura científica del trabajo que se presenta, nos ha permitido consolidar el valor de la producción científica en el valor de la profesión.

- c) Usar las técnicas e instrumentos de exploración propios de la profesión y registrar, sintetizar e interpretar los datos aportados integrándolos en el conjunto de la información.

La batería de pruebas empleadas, tanto para la familia como para el paciente, ha consolidado la teoría y praxis de la profesión.

- d) Dominar la terminología que permita interactuar eficazmente con otros profesionales.

Entendemos que la interdisciplinariedad del trabajo que se presenta, nos ha permitido ampliar la terminología que facilita la comunicación con los demás profesionales.

- e) Conocer los trastornos de la comunicación, lenguaje, habla, audición, voz y funciones orales no verbales.

La revisión del marco teórico especializado en el síndrome, nos ha permitido profundizar en los trastornos específicos de la patología.

- f) Conocer si es necesario un tratamiento interdisciplinar.

En concordancia con el dominio de la terminología interdisciplinar, el tratamiento de la familia y del menor es a través de los modelos ecosistémicos explicados a lo largo del trabajo.

- g) Explicar y argumentar el tratamiento seleccionado.

Creemos que esta competencia se ha desarrollado en profundidad con la revisión de modelos teóricos que nos han permitido fundamentar metodologías, procedimientos y contenidos.

- h) Conocer y valorar de forma crítica las técnicas y los instrumentos de evaluación y diagnóstico y procedimientos de la intervención en Logopedia.

La praxis del Trabajo de Fin de Grado nos ha permitido no solo conocer los instrumentos sino valorar sus tiempos de aplicación, las habilidades necesarias del Logopeda para su implementación y los contextos de su aplicación.

- i) Diseñar y llevar a cabo los tratamientos logopédicos, estableciendo objetivos y etapas, con los métodos, técnicas y recursos más eficaces y adecuados, y atendiendo a las diferentes etapas evolutivas del ser humano.

Entendemos que esta competencia se ha desarrollado en profundidad gracias a la unión de las prácticas realizadas en el gabinete logopédico y la reflexión teórica sobre la práctica realizada en dicho trabajo.

- j) Conocer y ser capaz de integrar los fundamentos biológicos (anatomía y fisiología), psicológicos (procesos y desarrollo evolutivo), lingüísticos y pedagógicos de la intervención logopédica en la comunicación, el lenguaje, el habla, la audición, la voz y las funciones orales no verbales.

Creemos que el presente trabajo es un reflejo integrador e interdisciplinar de conceptos médicos, psicológicos, pedagógicos y logopédicos, en

cuanto que nuestra unidad de análisis es el sujeto en su contexto desde modelos ecológicos.

k) Evaluar la propia intervención profesional para optimizarla.

El proceso de investigación-acción que hemos desarrollado con este trabajo ha fomentado la actitud científica, la cual incluye las siguientes competencias transversales:

k.1) Motivación por la calidad de actuación.

k.2) Compromiso ético.

k.3) Capacidad de organización y planificación.

k.4) Resolución de problemas.

k.5) Razonamiento crítico.

k.6) Capacidad de análisis y síntesis.

k.7) Comunicación oral y escrita en la lengua oficial y del inglés.

k.8) Conocimientos de informática relativos al ámbito de estudio.

k.9) Capacidad de gestión de información.

k.10) Adecuada producción del habla, estructuración del lenguaje y calidad de la voz.

2. ANTECEDENTES Y ESTADO ACTUAL DE LOS ASPECTOS CIENTÍFICOS-TEÓRICOS

El marco teórico del Trabajo Fin de Grado que se presenta da respuesta a dos interrogantes: ¿Qué es el Síndrome de Rubinstein-Taybi?, ¿Qué efectos tiene sobre la vida familiar el cuidado de un menor dependiente? En las páginas siguientes se presenta una síntesis de la literatura científica revisada.

2.1 Síndrome de Rubinstein-Taybi

Según Cambiaghi (1994) el Síndrome de Rubinstein-Taybi es un trastorno congénito del neurodesarrollo, heredado de manera autosómica dominante y cuya aparición se relaciona generalmente con la manifestación de una nueva mutación, vinculada según los últimos estudios al gen CREBBP. Lacombe y cols. (1992) defienden que en el 50% de los casos dichas mutaciones se presentan en la proteína de unión CREB, asociada al crecimiento y proliferación celular y, un 3% en la proteína EP300. Siendo el porcentaje restante referido a causas de la enfermedad, por el momento desconocidas. La incidencia en el momento del nacimiento es según Hennekam (2006); Kumar y cols. (2012) de 1:100.000–125.000, datos coincidentes para ambos sexos según defiende el trabajo de Münevveroglu (2012). En referencia a la variable recurrencia, el trabajo de Hennekam y cols. (1990) sostiene que entre parientes es del 0,1%; y el riesgo en la descendencia es del 50%. Ello explica el patrón autosómico dominante de la enfermedad.

Su diagnóstico está basado en pruebas clínicas, predominando las citogenéticas; este puede verse prorrogado por presentar unos rasgos físicos no identificables o familiares para la mayoría de la sociedad, dificultándose por tanto una terapia genética apropiada y la sucesiva adhesión al tratamiento.

Como características generales, los trabajos de Hennekam (1990); Fillippi (1972) y Rubinstein (1963) coinciden en señalar: la microcefalia, discapacidad intelectual, el engrosamiento y/o angulación de los dedos pulgares de la mano y/o pie y un deficiente crecimiento postnatal singularizado por la existencia de percentiles bajos en la altura, peso y tamaño en los primeros meses de vida.

Los rasgos característicos fenotípicos de la fascies son: el maxilar hipoplásico, pliegues del epicanto, párpados largos y con ptosis, paladar ojival, frente ancha, sonrisa de mueca, implantación irregular de los dientes, implantación baja y aspecto angulado de

las orejas, estrabismo, nariz con punta prominente, amplio puente y septo largo asociado a una columnela corta, labio superior corto y labio inferior puntiagudo.

2.1.1 Problemas médicos asociados al síndrome

En una guía médica de prevención y diagnóstico del síndrome, Wiley-Liss, Susan y cols. (2003) presentan una descripción exhaustiva acerca de los problemas médicos asociados a las siguientes áreas y sistemas:

- a) *Anestesiología*: podrían existir complicaciones por problemas esqueléticos, en la intubación y en la ruta aérea, así como riesgo de aspiraciones.
- b) *Cardiología*: estas anomalías se dan en un 24-38% de la población afectada. Algunas de ellas son la válvula aórtica bicúspide, coartación de la aorta o estenosis pulmonar.
- c) *Odontología*: donde destacan el sangrado de encías, tendencia a caries, acumulación de placa, cúspides en garras de los incisivos laterales, multitud de mal posicionamiento de los dientes, mordida cruzada, gingivitis, caries o persistencia de la dentición decidua. Dichas anomalías se dan en un 67% de los pacientes.
- d) *Dermatología*: en algunos pacientes se presentan hemangiomas, hirsutismo, queloides, anomalías de los dermatoglifos y pilomatrixomas, cicatrices hipertróficas o paroniquia.
- e) *Endocrinología*: destacan los problemas de metabolismo, hiperglucemia e hipoglucemia, problemas tiroideos, crecimiento hormonal y obesidad.
- f) *Sistema digestivo*: los problemas más frecuentes son el reflujo gastroesofágico, constipación, estenosis esofágicas y disfagia.
- g) *Sistema genitourinario*: el 52% tienen anomalías en el riñón, muchos niños requieren de intervención quirúrgica para el descenso de los testículos, presentan cambios en la función de la vejiga, criptorquidia o hipospadias.
- h) *Ginecología*: como son el útero bífido en relación con la menometrorragia o cistoadenomas.
- i) *Nutrición y de crecimiento*: donde destacan los problemas de obesidad, disfagia e hipotonía en los órganos que intervienen en la alimentación.
- i) *Percentiles* muy bajos de estatura (en el 78% de los casos), tamaño de la cabeza (35-94%) y edad de los huesos (74%).

- k) *Oncología*: se evidencian inmune deficiencias que cursan con múltiples infecciones. Además, en las mujeres puede presentarse telarquia.
- l) *Neurología*: destacan los tumores neurales, discapacidad cognitiva y del desarrollo.
- m) *Ortopedia*: campo en relación con problemas de hipotonía, ligamentos laxos, anomalías del codo, rótula dislocada, luxación congénita de la cadera y deslizamiento de la epífisis capital femoral. Además de paliar los efectos del Síndrome *Legg-Calve-Perthes* que padecen el 3% de los pacientes.
- n) *Neumología*: las alteraciones más frecuentes son obstrucciones de la vía aérea alta, asma, ronquera y la presencia de estenosis pulmonar durante el sueño como consecuencia de la micrognatia, pequeñas narinas, retrognatia, hipertrofia de las amígdalas y adenoides. Podrían complicarse por problemas de obesidad, tensión, aspiraciones y fisura palatina.

2.1.2. Trastornos con relevancia para los profesionales de la Logopedia

Toda la información anterior acerca del síndrome es de gran valor para el desempeño de los profesionales que trabajan con dichos pacientes, pero concretamente en el ámbito logopédico destacan las anomalías somáticas.

En relación al oído, las personas afectadas por el síndrome presentan otitis media en un 50% de los casos y en un 24% una leve pérdida.

Los problemas oftalmológicos son más graves y frecuentes, dándose en muchos de los pacientes coloboma, cataratas, microoftalmia, hipertelorismo, glaucoma, alta presión e hipoplasia del nervio óptico, estrabismo, ptosis, errores refractivos, de retracción (limitación de movimiento derecha-izquierda) y opacidad corneal.

En un 90% de los casos, existen problemas generalizados en el desarrollo del comportamiento y problemas de comunicación, predominando el lenguaje no verbal y/o el uso de sistemas aumentativos/alternativos de comunicación.

A pesar del predominio de rasgos amorosos y amigables en su personalidad, su comportamiento puede incluir movimientos repetitivos, resistencia a los cambios, distraimiento, dificultades de sueño, rasgos autistas, cambios de humor, comportamientos autoperjudiciables y, en la infancia pueden darse ataques agresivos, que en algunos casos derivan a trastornos obsesivos compulsivos en la adultez.

2.2 Familia y dependencia

Una enfermedad pediátrica generadora de dependencia, es un problema familiar que supone un desafío para los miembros de la misma y cuyo apoyo sobre el paciente, influye directamente en la calidad de vida de todos los miembros de la unidad familiar; por lo que los profesionales deben trabajar conjuntamente con los miembros, conociendo sus singularidades, desarrollando competencias de resiliencia en los progenitores, informando y facilitando los sistemas de apoyo del entorno y coordinando la acción de los servicios públicos; además de comprender multidimensionalmente el problema, creando así un clima de equipo que elimine sentimientos de indefensión.

La reacción ante la enfermedad es diferente en cada familia, influyendo el grado de vulnerabilidad y resiliencia, y dependiendo de factores como la experiencia en situaciones de crisis, estatus socioeconómico, problemas médicos, nivel cultural, calidad de los servicios sanitarios y educativos, y la existencia de sistemas de apoyo del entorno donde residan.

2.2.1 Reacciones de las familias ante la dependencia

Los estudios de Grau (2013); Lamb y Lauman (1996) coinciden en señalar las siguientes fases por las que transitan las familias que tienen que enfrentarse a una enfermedad pediátrica:

- a) *Crisis*: referida al periodo previo al diagnóstico donde aparecen los síntomas, se intenta dar significado a la enfermedad, adaptarse a los tratamientos, además de aceptar el cambio.
- b) *Crónica*: se compatibiliza las necesidades de la enfermedad con las de la familia.
- c) *Terminal*: en la que predomina la sensación de pérdida, asumiendo la muerte y trabajando el duelo.

La hospitalización es una de las primeras situaciones críticas a la que debe enfrentarse la familia. Esta circunstancia es de carácter extraño, creando impacto entre sus miembros, además de reducir el entorno personal del paciente. La presencia y participación de los progenitores en diversas actividades como el cuidado dentro del contexto hospitalario, ayuda en gran medida a mantener las relaciones entre los subsistemas parental y filial, y a disminuir la angustia y ansiedad de los padres.

Los efectos colaterales de algunos tratamientos enfrentan a la familia a la gravedad de la enfermedad; si la enfermedad remite, aparecen dos sentimientos, preocupación por una nueva crisis y esperanza de recuperación de ella, ambos son generadores de trastornos de ansiedad. Estados que pueden desencadenar conflictos familiares, cuya solución pasa por la reestructuración de la vida familiar: proceso basado en acciones como la reasignación de papeles, planes, prioridades y expresión de los sentimientos.

Para conocer detalladamente las reacciones de la familia se debe conocer el inicio de la enfermedad, su transcurso, finalización y gravedad de los síntomas y secuelas.

La aparición del síndrome que nos ocupa, se da de forma aguda, por lo que la familia dispone de menos tiempo de adaptación y presenta un mayor desgaste al mantener su identidad a la vez que debe atender las demandas de la enfermedad. Su curso es constante, siendo una enfermedad más o menos estable aunque permanezca un déficit o limitación que debe ser asumido por la familia.

El trabajo de Lamb y Lauman (1996) evidencia la escasa investigación acerca del rol de los padres en el desarrollo de los hijos con alguna discapacidad o enfermedad crónica, el impacto de esta en la relación de pareja y en la satisfacción familiar. Los pocos trabajos disponibles presentan fallos en la elección de las variables utilizadas y en el procedimiento de investigación (Hornby, 1991); evidenciándose cuatro debilidades metodológicas: a) se centran en el periodo inicial o de reacción ante la enfermedad, en vez de realizar estudios longitudinales que permitirían observar las diferentes etapas; b) centrarse solo en el impacto de los pacientes en su niñez; c) no son generalizables en cuanto a grupos étnicos y socioeconómicos y, d) se centran en las causas orgánicas de dicha enfermedad obviando la dimensión psicológica y social de la patología.

Para Gallagher, Cross y Scharfman (1981) la dificultad de generalización radica en factores como: tipo de discapacidad, salud familiar, educación de ambos progenitores, grado de estabilidad parental, características individuales, nivel económico y ayudas externas recibidas.

En cuanto a los temas con mayor relevancia, Wilker, Wason y Hatfield (1981) destacan el momento del diagnóstico como la mayor crisis a la que se enfrentan los padres y de la que se derivan la adaptación y el posible reajuste a la nueva situación. En este sentido, cuanto más tarde se produzca el diagnóstico peor es el pronóstico de adaptación en los padres, pudiendo aparecer mecanismos de negación, aspecto que

Kanner (2002) defiende como común en aquellos que están poco implicados en la interacción con sus hijos. Tras el diagnóstico, los padres pueden estar especialmente interesados en los costes económicos de la enfermedad y si su hijo podrá en un futuro desarrollarse adecuadamente. Las madres, por el contrario, suelen estar muy preocupadas por las necesidades de su hijo y se vuelcan en suplirlas (Hornby, 1992). Para que se inicie el proceso de adaptación, es necesario atender al período de desintegración caracterizado por estados de shock, negación y desajuste emocional. El trabajo del profesional consistirá por tanto en que los padres asuman un nuevo estilo de vida familiar en el que influye de forma significativa el grado de discapacidad del paciente (Blacher, Nihira y Meyers, 1987). El trabajo de Wikler (1981) se centra en el estrés de los progenitores causado por la falta de información, la no aceptación del contexto, la carga sobre la figura cuidadora, la comparación de los procesos de desarrollo del lenguaje, autonomía en las conductas alimenticias y psicomotrices con respecto a los periodos normalizados de desarrollo; o el paso de la edad adolescente a la adultez donde la independencia no es alcanzada. En este sentido, se insiste en la ausencia de centros y servicios sociales especializados para estas personas que suplan su falta de autonomía en la edad adulta, disminuyendo así el estrés de los padres.

En cuanto a la no aceptación del contexto como determinante del estrés de los padres, Michael y Laumann (1996) y Gumz y Gubrium (1972) insisten en que el funcionamiento positivo del sistema parental está claramente asociado con un plan activo de futuro y altos niveles de tolerancia ante las percepciones sociales; aunque a su vez indican diferencias entre los padres y las madres: los padres presentan niveles más altos de preocupación acerca de la aceptación por parte de la sociedad, ocupación de sus hijos y estatus social, implicación en las necesidades a largo plazo y actuación fuera del hogar; ocurriendo en algunos casos que dichos progenitores no pueden tomar a sus hijos como fuente de realización y autoestima ya que no igualan sus esperanzas y expectativas; acción que desemboca en sufrimiento según Ryckman y Henderson, (1965). Además aparecen sentimientos de inferioridad, depresión y preocupación en mayor medida que en las madres; ello se debe en algunos casos, a que los padres tienen menos oportunidades de interacción con sus hijos en momentos de juego (Gallagher y Bristol, 1989). En cuanto a la búsqueda de ayuda profesional, es inicialmente idea de los padres ya que para ellos esta ayuda instrumental no afecta a su ego, a diferencia de algunas madres, que lo traducen como fracaso personal. Ellos

están más preocupados por el cariño conducta y temperamento de sus hijos, ocupan menor dedicación en las tareas del hogar y al cuidado del menor dependiente, mostrando menores niveles de estrés y si este existe, es referido a la percepción general de la vida familiar, concluyendo que el rol parental y modelo de padre-varón se ve en todos los casos afectado; por otra parte la aceptación de la discapacidad por parte de los abuelos paternos, influye directamente en la aceptación de este (Beckmam, 1991). Por el contrario, las madres están más preocupadas por el cuidado, responsabilidad, relación conyugal y salud; además presentan mayores niveles de estrés por cumplir comúnmente el papel de cuidadora primaria; dicho rol facilita una perspectiva más realista acerca de su hijo/a con la discapacidad al ser mayor el tiempo de interacción entre ambos (Buhrmester y cols. 1992).

En algunas familias el nacimiento de un menor con estas características supone una carga o algo negativo, en cambio según Dunlap y Hollingsworth (1977) puede tener efectos positivos en la vida familiar como el aumento de cohesión entre los miembros de la unidad familiar, aumentando el crecimiento personal, y fomentando nuevos valores. Estas familias desean y se esfuerzan por que se dé una relación estrecha entre ellos y las instituciones educativas, sociales y sanitarias para favorecer el cuidado de su hijo (Byrne y Cunningham, 1985).

2.2.2. Implicaciones para la elaboración de programas de ayuda a las familias

Como norma general, los programas dirigidos para ambos progenitores deben ejecutarse tras conocer la fase en la que se encuentra la pareja, teniendo en cuenta posibles modificaciones futuras. Todos ellos tienen como finalidad solventar los problemas de participación en el cuidado de sus hijos, desarrollar habilidades o estrategias flexibles, ayudarles a reducir el pesimismo obteniendo una visión realista; todo ello ofreciendo la información necesaria, dando oportunidades para su implicación, resolviendo posibles conflictos familiares y aumentando su fortaleza; todo ello dirigido a dar sentido a la experiencia vital entendida como un aprendizaje positivo.

Partimos de la premisa de las diferentes formas de adaptación de madres y padres, aspecto que puede afectar a la variable satisfacción marital y familiar; por lo que pueden darse un mayor número de desacuerdos y una interacción entre sí y con su hijo, más negativa. Por todo ello se evidencia que al detectar las maneras de actuación diferentes en padres y madres, sus necesidades también lo serán, aspecto por el cual

se deben elaborar programas individualizados partiendo del conocimiento de las distintas preocupaciones, formas de actuación y afrontamiento de la nueva situación familiar tras el nacimiento del menor y logrando por tanto, un programa que satisfaga por igual tanto a la madre como al padre y al núcleo familiar en su conjunto.

El rechazo al diagnóstico, búsqueda de multitud de opiniones de especialistas, no aceptación y cuestionamiento de la información son algunas de las características otorgadas al progenitor varón; por ello el programa estará basado en prestar toda la información relacionada con la enfermedad de manera realista, así como proporcionar ayuda psicológica, si fuese necesario, en los primeros momentos con el fin de preservar su identidad parental y seguridad. Por otra parte, se debe informar acerca de las distintas ayudas, instituciones, agrupaciones y todos los recursos sociosanitarios y públicos que ofrece el contexto para el cuidado del menor, evidenciando una cobertura de las necesidades de los miembros de su familia.

Si asumimos que en el caso de la madre, los pensamientos más frecuentes son los de dolor, culpa, autocompasión y pensamiento negativos como el rechazo, el programa debería tener como objetivo principal la reducción del estrés causado por el papel de cuidador primario y por la mayor preocupación del futuro de su hijo al no darse el fenómeno de relevo generacional; así como fomentar, si fuese necesario, experiencias de socialización e inserción social.

Además debemos tener en cuenta que ambos programas deben seguir las mismas líneas de organización familiar, misma perspectiva ante la educación y crianza de sus descendientes y debe tener como aliados unos vínculos totalmente estables entre la pareja y sus hijos.

3. CONTEXTO DE LA INTERVENCIÓN

El contexto de la intervención viene definido por una familia nuclear simple constituida por los padres y madres convivientes con hijos a su cargo, y cuyo proceso de formación se localiza en el matrimonio o en las nuevas formas de cohabitación (Luengo, 2008a). Su análisis se realiza desde el marco del “modelo ecológico” de Bronfenbrenner (1979), que considera la familia como un sistema de transformación de energía interdependiente de su contexto físico, biológico, ambiental y sociocultural. Esta teoría se apoya en tres premisas básicas: a) La familia en interacción con el medio constituye un ecosistema; b) La familia realiza funciones físicas y psicosociales para ella misma y para la sociedad; y, c) “La salud ecológica” del mundo depende, además de los Gobiernos, de los individuos y de las familias. Una representación del modelo se presenta en la figura 1.

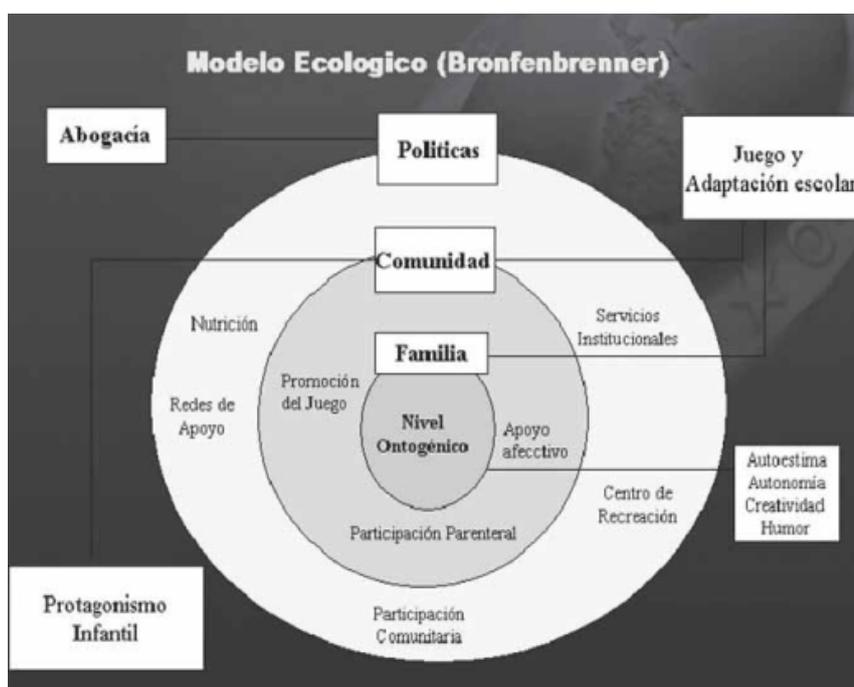


Figura 1. Teoría ecológica de Bronfenbrenner. Fuente: Ana María Rodríguez Piaggio. (2009). Resiliencia. *Revista psicopedagógica*, vol.26 no.80 São Paulo.

3.1 Procedimiento

La evaluación se enmarca en el *estudio de caso*, modalidad de interés en la investigación psicopatológica y que según Pérez (1994) presenta las siguientes características:

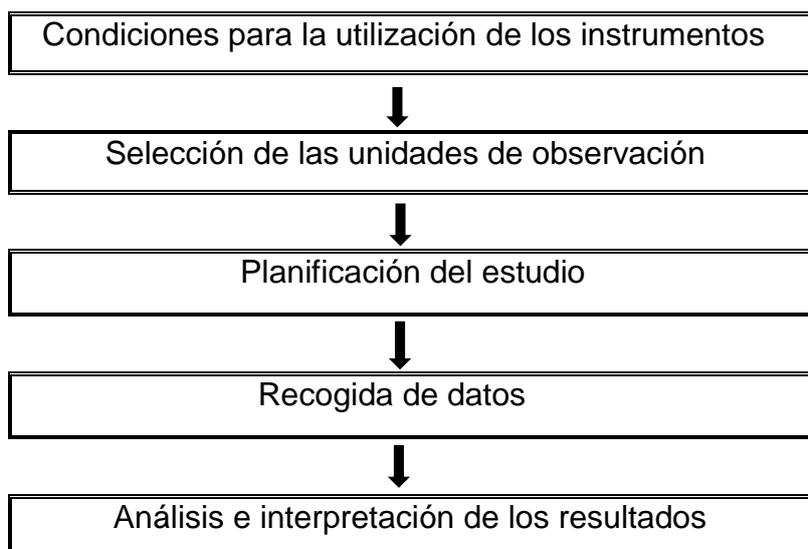
- a) *Particularista*: se caracteriza por un enfoque ideográfico, orientado a una comprensión de la realidad particular. El cometido es la singularización, no la generalización; característica que le concede especial utilidad en descubrimientos y análisis de situaciones únicas.
- b) *Descriptivo*: como resultado final se obtiene una rica descripción de tipo cualitativo, la cual implica siempre la consideración del contexto y las variables que definen la situación, estas características dotan al estudio de caso de la capacidad para aplicar los resultados.
- c) *Heurístico*: al proporcionar descubrimientos acerca de nuevos significados, una ampliación de la propia experiencia o la confirmación de los conocimientos ya adquiridos, es considerada una estrategia orientada a la toma de decisiones.
- d) *Inductivo*: ya que está basado en este tipo de razonamiento generador de hipótesis, a partir del cual se descubren relaciones y conceptos a partir del sistema en el que tiene lugar el caso. Ello permite estudiar múltiples aspectos, examinarlos en relación con los otros y dentro de sus ambientes.

Desde el punto de vista del procedimiento Merriam (1998) proponen tres tipos de investigación de estudios de caso:

- a) *Explicativo*: estudio de caso no terapéutico, meramente descriptivo y basado en biografías.
- b) *Exploratorio*: estudio de caso de diagnóstico-evaluación basado en un estudio descriptivo constituido por instrumentos psicométricos que asumen el diagnóstico y la descripción de la conducta.
- c) *Descriptivo*: estudio de caso de intervención o terapéutico según el cual el investigador se centra en un trastorno, describiendo su curso natural o elaborando un programa de intervención.

En el marco de esta categorización, el Trabajo de Fin de Grado que se presenta responde al tipo descriptivo, cuyos objetivos son: a) La observación de un paciente con Síndrome de Rubinstein-Taybi; b) El análisis de los efectos de la patología sobre el sistema familiar; y c) La posible propuesta de intervención que se derive de dicho conocimiento.

El Plan de trabajo seguido se sintetiza en el siguiente cuadro:



Cuadro 1. Esquema general de aplicación del estudio de caso.

3.2 Unidades de observación

a) El Grupo familiar (microsistema) objeto de estudio está constituido por los siguientes elementos:

- a.1) Madre: la figura materna, de 46 años posee estudios de Magisterio y se encuentra desempleada por decisión propia al cumplir el papel de cuidadora primaria.
- a.2) Padre de 45 años, trabajador a tiempo completo en una compañía telefónica con un nivel sociocultural medio. Asume la función instrumental del núcleo familiar.
- a.3) Hermana de 14 años que comienza 3º de la E.S.O el próximo curso, y como intereses destaca al igual que su hermano, la música.
- a.4) Menor de 9 años y 8 meses de edad diagnosticado del Síndrome de Rubinstein-Taybi, sin antecedentes evolutivos familiares.

Una representación de dicha estructura familiar se expone en la figura 2.

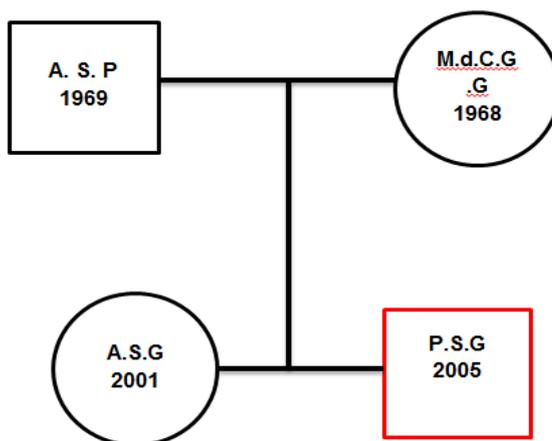


Figura 2. Cronograma Familiar. Fuente: elaboración propia.

Todos los miembros conviven en el mismo hogar, situado en un núcleo urbano que dispone de los recursos médicos y educativos que el menor necesita. El nivel económico medio procede exclusivamente del trabajo del padre y de una ayuda de la empresa en la que trabaja.

b) Mesosistema: viene definido por las relaciones existentes entre los distintos microsistemas como puede ser familia-escuela o familia-trabajo, a modo de ejemplo. La unidad de la cual se han obtenido datos acerca de los sujetos de estudio, es la familia del progenitor varón. Esta reside en la misma ciudad y brinda el apoyo necesario a la familia, por ejemplo haciéndose cargo del cuidado de la hija mayor cuando el paciente debe acudir a revisiones médicas.

c) Exosistema: extensión del sistema anterior y que refleja las estructuras sociales, tanto formales como informales que están dando apoyo a la familia. Estas son: el *Sistema Educativo*, el cual está en continua comunicación con los progenitores intentado, dentro de sus posibilidades, adaptar la educación a las necesidades del paciente; *Servicio de Logopedia*: ayuda descrita detalladamente a continuación; *Asociación Española del Síndrome de Rubinstein-Taybi*, entidad que informa acerca de la enfermedad, organiza eventos y reuniones destinados al apoyo de las familias, en las cuales alguno de sus miembros padece dicho síndrome, a la cual perteneció la familia en un primer momento; *Asistencia médica especializada*, tanto de prevención a futuros problemas como de tratamiento a la sintomatología que presenta, siendo

atendido por diversos especialistas; y por último, la *ONCE*, organismo el cual se encarga de la accesibilidad a todos los ámbitos, ayuda necesaria por el grado de pérdida visual del menor.

d) Macrosistema: representado por los valores culturales, sucesos históricos o el sistema de creencias que afectan a los demás miembros del sistema.

3.3 Instrumentos de evaluación

Desde esos presupuestos se planteó la medida del funcionamiento familiar y el diagnóstico del menor mediante los siguientes instrumentos.

3.3.1 Instrumentos de evaluación del funcionamiento familiar

a) *Family Adaptability and Cohesion Evaluation Scale (FACES-II)*: desde el Modelo Circumplejo de Sistemas Familiares y Maritales (Olson, 2000), se sostiene que la cohesión, la flexibilidad y la comunicación son las tres dimensiones que definen el constructo del funcionamiento familiar; por lo que se deduce que los sistemas familiares en balance o equilibrio tienden a poseer mayor funcionalidad, considerándose los extremos, los más problemáticos durante el ciclo vital familiar.

Este instrumento es la versión adaptada a la cultura española del FACES, consta de 20 ítems y su finalidad es analizar el funcionamiento familiar. Posee buenas cualidades psicométricas en cuanto a índices de fiabilidad altos y una adecuada validez convergente y divergente.

El FACES surge por la necesidad real de un instrumento de evaluación familiar; en sus cuatro versiones es formado por las dimensiones: a) Cohesión como vínculo emocional de los miembros de un sistema, dividida en los niveles: familias apegadas, conectadas, separadas y rígidas; b) Adaptabilidad entendida como habilidad de dicho sistema para cambiar, en la que sus niveles son: familias rígidas, estructuradas, flexibles y caóticas y; c) Comunicación como dimensión facilitadora no regida por niveles ya que se considera lineal, es decir, a mejor comunicación familiar, mejor funcionamiento.

El método seguido en la adaptación del FACES a la cultura española se basó en un estudio muestral compuesto por 243 alumnos de universidad con una edad media de 21,2 años. Los cuales respondieron a un cuestionario que valoraba datos de filiación, caracterización de la estructura familiar, FACES II, escala de clima familiar (FES) y escala de satisfacción familiar (FSS).

El análisis se basó en la identificación y sometimiento de los ítems a diferentes análisis para su selección, grado de interrelación entre ellos y validez, a través de métodos como el de traducción-retrotraducción o el estudio empírico.

b) *Entrevista de carga familiar objetiva y subjetiva (ECFOS-II)*: Según Vilaplana y cols. (2007) la ECFOS-II es una adaptación española del *Family Burden Interview Schedule-short Form*. Entrevista auto o heteroaplicada cuya duración es de 30 minutos aproximadamente. Evalúa la carga familiar, aspecto con gran relevancia en las enfermedades mentales generalizado a las crónicas. Está relacionada directamente con las características propias del paciente y del cuidador; Se dividen en dimensiones subjetivas (valoraciones de la situación del cuidador y grado de saturación del mismo) y objetivas (consecuencias cuantificables y observables del cuidado del enfermo).

Las ocho áreas o módulos que evalúa son las siguientes:

- a) *Asistencia en actividades de la vida cotidiana*, mide la carga objetiva al reflejarse la frecuencia de las intervenciones y la preocupación como aspecto subjetivo.
- b) *La supervisión de comportamientos alterados*, evalúa objetivamente la frecuencia de conductas y problemas; la preocupación generada por estas es evaluada de forma subjetiva.
- c) *Gastos económicos*.
- d) *Impacto en la rutina diaria del cuidador y pérdida de oportunidades sociolaborales y personales a lo largo de la vida*.
- e) *Preocupaciones generales*.
- f) *Ayuda*.
- g) *Repercusión en la salud*.
- h) *Evaluación del nivel de carga global*.

Dichas áreas son valoradas mediante respuestas dicotómicas o escalas de tipo Likert de entre 4-5 puntos; excepto en la sección gastos económicos, donde se registra el dinero invertido en el usuario. Las puntuaciones de cada módulo se obtienen con la división de la suma de cada ítem que compone el módulo entre el número de ítems de este.

3.3.2 Instrumentos de evaluación del paciente

Las técnicas y pruebas empleadas por el gabinete logopédico para contrastar la información diagnóstica del menor, elaborar el plan de tratamiento y comprobar sus posibles avances, han sido:

- a) Análisis de los informes médicos e informes del Centro Base de la Gerencia Territorial.
- b) Observación sistemática en distintos periodos y posterior contraste con informes correspondientes a un largo periodo de tiempo.
- c) Entrevistas con sus familiares (madre, padre y hermana) y el mantenimiento de un contacto directo con los demás profesionales que trabajan con el menor, como son la profesora de audición y lenguaje, su tutor del colegio y la trabajadora de la ONCE.
- d) Pruebas psicopedagógicas estándar que se utilizaron para la elaboración de un primer informe evaluativo fueron:
 - d.1) La escala MCarthy de aptitudes y psicomotricidad, integrada por 18 test que dan lugar a 5 escalas (verbal, perceptivo-manipulativa, cuantitativa, memoria y motricidad), además de un índice general cognitivo; está indicada para niños con edad desde los 2 años y medio hasta los 8 y medio.
 - d.2) La Escala de Inteligencia de Reynolds (RIAS) proporciona una evaluación de la inteligencia y la memoria de las personas con edades entre los 3 y los 94 años. Se compone de seis pruebas (dos de inteligencia verbal, dos de inteligencia no verbal y dos de memoria) y ofrece puntuaciones en inteligencia y memoria general, inteligencia verbal y no verbal.
 - d.3) Escala manipulativa internacional de Leiter-r: es una prueba no verbal que exige tres tipos de respuestas (colocación de tarjetas de respuesta, disposición de formas de respuesta manipulativa y señalar respuestas en el cuaderno de ítems). Está compuesta por dos tipos de subtests que son la batería de razonamiento y visualización y la de atención y memoria. La edad a la que va dirigido se comprende entre 2– 20 años y 11 meses.
 - d.4) Prueba de comprensión verbal: compuesta por ítems que suelen referirse a identificar sinónimos o equivalentes, establecer relaciones o poner listas de palabras; habilidad que incluye tanto la comprensión escrita como la fluidez verbal, el conocimiento de palabras o el razonamiento con elementos verbales.

e) Pruebas de evaluación del nivel comunicativo-lingüístico, donde se evalúa la expresión y comprensión oral y vocabulario son:

e.1) El test de vocabulario en imágenes Peabody, donde presenta un nivel léxico en correspondencia a su edad cronológica. Está formado por 125 láminas compuestas por cuatro ilustraciones en blanco y negro, organizadas en forma de selección múltiple. La tarea consiste en escoger la lámina que mejor ilustre el significado de la palabra que el examinador le presenta oralmente. Se utiliza desde los 2 años y medio hasta los 18. Está diseñada para medir la comprensión auditiva de palabras aisladas emitidas por el examinador.

e.2) El Registro TSA de Aguado evalúa el nivel lectoescritor. Está compuesta por una hoja de registro del alumno, el modelo de corrección y valoración. Evalúa exhaustivamente la comprensión y producción lingüística en niños de 3 a 7 años, siendo un instrumento de fácil manejo, susceptible de análisis estadístico, que permite tener resultados en un corto transcurso de tiempo.

e.3) Registro Fonológico inducido (RFI), mediante 57 tarjetas se evalúa la fonología, en este caso fue utilizada para evaluar tareas de escritura (copia y dictado). Tiene una baremación indicada para niños entre 3 y 7 años.

3.4 Resultados

3.4.1 Funcionamiento familiar

Una aproximación descriptiva a los datos del FACES II evidencian niveles altos de cohesión pudiéndose definir como familia apegada caracterizada por relaciones de dependencia alta y vínculos emocionales muy fuertes (tabla 1).

Tabla 1. Cohesión familiar entre los miembros del grupo familiar

	Miembros del Grupo Familiar					
	Padre		Madre		Hermana	
	n	%	n	%	n	%
Muy baja						
Baja						
Normal					2	22,0
Alta	1	11,0			2	22,0

Muy alta	8	89,0	9	100,0	5	46,0
Total	9	100,0	9	100,0	9	100,0

Fuente: elaboración propia a partir de la explotación de los datos recogidos en el FACES II.

En cuanto a la dimensión adaptabilidad, se entiende el núcleo familiar como una familia flexible, definida por Olson (1985) como organizada en la que las normas y responsabilidades están definidas, algunos roles son compartidos, predomina la disciplina inductiva y la negociación de las reglas; y cuyo liderazgo pertenece a ambos cónyuges (Tabla 2).

Tabla 2. Adaptabilidad familiar entre los miembros del grupo familiar

	Miembros del Grupo Familiar					
	Padre		Madre		Hermana	
	n	%	n	%	n	%
Muy baja	1	11,0	2	22,0	2	22,0
Baja	1	11,0			2	22,0
Normal	1	11,0	2	22,0		
Alta			1	11,0		
Muy alta	6	67,0	5	56,0	5	56,0
Total	9	100,0	9	100,0	9	100,0

Fuente: elaboración propia a partir de la explotación de los datos recogidos en el FACES II.

El análisis de ambas dimensiones a la luz de la teoría explicativa del modelo Circumplejo de Olson (1985) nos permite concluir, que estamos ante una familia cuyo equilibrio respecto al impacto de la patología del menor es adaptativo y su estructuración es equilibrada, dato coincidente con la información recabada durante el periodo de observación sistemática, además de ser comparado con los registros disponibles del gabinete logopédico. No obstante, debemos hacer notar que nuestros análisis son descriptivos, un diagnóstico más preciso exigiría de un análisis de correlación entre las puntuaciones de cada uno de los miembros de la unidad familiar. Respecto a la carga familiar, el instrumento de evaluación ECFOS II nos confirma el rol de la figura materna como cuidadora primaria del paciente. Además, aporta

información relevante acerca de dicha ocupación, como son: el cuidador primario tiene grandes preocupaciones acerca del futuro de su hijo, altos niveles de implicación en el su cuidado, además de asumir un estilo de vida totalmente dedicado a sus necesidades.

Tabla 3. Puntuaciones obtenidas por la madre en el Cuestionario de Carga Familiar Objetiva y Subjetiva (ECFOS II)

Áreas de evaluación		
	P	Media
Asistencia en actividades de la vida cotidiana del paciente.	49	1,81
Contención de comportamientos alterados.	18	2,57
Gastos económicos.	-	-
Cambios en la rutina diaria del cuidador.	8	1,14
Motivos de preocupación por el paciente.	25	3,57
Ayuda de que dispone la madre.	1	0,5
Repercusiones en la salud del cuidador.	-	-
Evaluación global del informante.	16	2,66
Evaluación global del entrevistador.	16	2,66

Fuente: elaboración propia a partir de la explotación de los datos recogidos en el ECFOS-II.

La observación e información proveniente de las entrevistas denota una comunicación efectiva entre los miembros de la familia, estos con las instituciones y con los profesionales que intervienen con el paciente.

Gracias a la buena comunicación familiar, existe una cooperación e intercambios favorables entre sus miembros. Aunque la relación de poder es asignada a los progenitores, existe consenso entre los miembros de la familia a la hora de la organización y toma de decisiones, teniendo la pareja como expectativa, el suplir las necesidades de ambos descendientes.

Por todo ello se infiere que el nacimiento de un hijo con esta enfermedad interviene directamente en las relaciones familiares, orientando por completo la dinámica en torno al paciente.

3.4.2 Área del paciente

a) Cuadro clínico

Según Münevveroglu (2012), el Síndrome de Rubinstein-Taybi o síndrome de la angulación en dedos pulgares, es un trastorno genético caracterizado por deformidad facial, retraso en el crecimiento y discapacidad intelectual.

Los informes de distinta índole y etapa evolutiva facilitados por el gabinete logopédico proporcionan un conocimiento exhaustivo del caso:

a.1) *Informe médico*: refleja un desarrollo motor correspondiente a etapas evolutivas tardías, marcha autónoma, subida de escaleras con una pequeña ayuda, coordinación visomanual acorde a su edad cronológica y una motricidad fina ineficaz. Además de una discapacidad psíquica moderada, crecimiento intrauterino retardado, riñón derecho poliquistico cursado con frecuentes infecciones de orina, realización de una intervención quirúrgica en ambos ojos por glaucomas de origen bilateral congénito, necesidad en la primera infancia de control ortopédico de huella plantar y en cuanto a rasgos anatómicos relacionados con la producción del habla destacan el paladar ojival, alto y angosto, posición anterior de la laringe e hipotonía de la musculatura orofacial.

a.2) *Informe psicopedagógico*: emitido por la psicopedagoga del Centro Base en Atención Temprana, confirma que el menor pertenece al grupo de alumnos con necesidades educativas especiales (ACNEE), por lo que le fue aconsejada la escolarización en un Centro de Educación Especial y la intervención de los siguientes profesionales: maestro especialista de pedagogía terapéutica, maestro de audición y lenguaje, fisioterapeuta y experto en atención temprana.

Según la aplicación informática de Atención a la Diversidad (ATDI) de la Consejería de Educación de Castilla y León, la clasificación del paciente sería la reflejada en la Tabla 4.

Tabla 4: *Clasificación del paciente según el servicio de Atención a la Diversidad.*

Grupos	Principal	Secundario
Tipología	Discapacidad psíquica	Alteraciones de la comunicación y lenguaje

Categoría	Psíquico moderado	Retraso del lenguaje
Tipología	Discapacidad visual	
Categoría	Deficiencia visual	

Clasificación realizada a los 3 años.

a.3) *El informe proporcionado por el servicio de apoyo a ciegos y deficientes visuales de la ONCE*, apoyado por el servicio de Atención Temprana del Centro Base, certifican el grado de minusvalía del menor en un 82%.

a.4) *La entrevista e informe aportado por la profesora de la ONCE* informa acerca de la funcionalidad de los restos visuales por parte del menor, de un mayor control e interés por los tamaños pequeños de los objetos y una mejor visión por el ojo izquierdo; datos de gran relevancia a la hora de la planificación de la intervención logopédica a la hora de seleccionar material, forma de presentación de ítems, adaptaciones necesarias, aumento de los tiempos de selección y potenciación de estrategias alternativas de trabajo.

a.5) *Los datos referentes a los procesos cognitivos básicos y prerrequisitos del lenguaje* que ejercen influencia directa en el ámbito logopédico son: el aumento y mejora de sus estrategias de focalización, atención, intención comunicativa, interrelación de conceptos, independencia en tareas de escritura como consecuencia de un desarrollo de la motricidad fina, así como el correcto seguimiento de órdenes y cumplimiento de tareas.

a.6) El último informe logopédico realizado por la Logopeda describe su *nivel comunicativo y lingüístico*: su comunicación oral se reduce a la emisión de /mama/, /ana/, /aba/, /i/, /a/, /u/ y con mayor dificultad /o/ y /e/, algún sonido gutural y onomatopeya. El tipo de comunicación predominante es el lenguaje bimodal, el cual conserva la estructura del lenguaje oral y se compone de los signos del lenguaje de signos. A la hora de realizarlos, presenta mayor dificultad en aquellos que se realizan tan solo con una mano o el movimiento a realizar es diferente en cada mano, ya que presenta dualidad de los movimientos, es decir, al querer mover la mano, inconscientemente se reproduce el mismo movimiento con la otra. En todo momento se asocia el signo a la emisión oral como retroalimentación, acto que además él espera.

La habilidad numérica del conteo la lleva a cabo mediante un mecanismo adaptado a la dualidad de sus movimientos, asociando la cuenta de unidades a la dactilología de la mano derecha y la cuenta de decenas mediante el número de dedos de la mano derecha que apoya sobre la mano izquierda. Por ejemplo para expresar 25, primero apoya dos dedos de la mano derecha sobre la izquierda y a continuación abre los cinco dedos de su mano izquierda. Dicha tarea se trabaja con las fechas del calendario, cumpleaños y pequeñas sumas de objetos.

En cuanto al equilibrio afectivo-emocional el paciente presenta un buen autoconcepto y autoestima, motivación, estabilidad emocional, empatía y autonomía personal.

a.7) *Las dimensiones de desarrollo de aptitudes y habilidades mentales* fueron evaluadas con:

Escalas de Inteligencia de Reynolds (RIAS): donde obtuvo en la dimensión de categorías: 4 años y 2 meses y en la de memoria no verbal: 3 años y 2 meses; En las subpruebas de la escala Mc Carthy: en la tarea de construcción cubos y copia de dibujos: 3 años, en la de rompecabezas 3,5 años y en la formación conceptos 4,5 años; en la Escala manipulativa internacional Leiter se concluyó una correspondencia a una edad mental 3 años y 3 meses. En general obtuvo una puntuación correspondiente a la edad de 3 años -3 años y medio por lo que se infiere un retraso madurativo en la edad desarrollo de 24-30 meses.

Además, realiza juego presimbólico por lo que se asume una correspondencia del nivel cognitivo adecuado a su edad cronológica.

a.8) *Habilidades de socialización y adaptación*: registradas mediante la observación durante las intervenciones logopédicas en un periodo largo de tiempo. Estas son presentadas en algunos casos por iniciativa propia, como la sonrisa social con intencionalidad; no se comunica con muchas de las personas de su contexto, juega solo, presentando obsesiones con algunos juguetes y necesidad de espacio; pide ayuda cuando quiere algo que le gusta, a veces se encuentra aislado y realiza rabietas si no se le presta atención.

a.9) *Habilidades de autonomía personal*: no presenta trastornos del sueño, su alimentación es normal y autónoma. En el aseo y el vestido colabora en el proceso necesitando alguna ayuda y presenta control de esfínteres.

b) Conductas, interés y relaciones: a través de la interacción con el menor con las entrevistas y aplicación de pruebas, podemos informar de los siguientes resultados en los que se basa toda correcta intervención logopédica.

b.1) La *realización por parte del menor de manierismos, estereotipias y movimientos asociados*, como son el taparse oídos, movimiento simultáneo pupilar o morderse la lengua en estados de nerviosismo.

b.2) Realización de todos los *signos acompañados de movimiento*, por lo que los signos estáticos son en cierta forma adaptados.

b.3) Su *actitud ante situaciones difíciles*, su ritmo de aprendizaje lento, capacidad de trabajo baja y resistencia a la realización de algunas tareas son aspectos que influyen negativamente en su evolución.

3.4.3 Relación familia-paciente-institución

Basada en colaboración multidisciplinar, ya que existe una buena coordinación del gabinete logopédico con la profesora de audición y lenguaje de su colegio y la familia, los padres acuden al centro cuando se les solicita o por iniciativa propia, requiriendo al final cada sesión logopédica información acerca de lo trabajado; ellos muestran expectativas muy positivas, entre otros aspectos gracias al consenso existente acerca de los criterios educativos de los progenitores; además poseen amplios conocimientos acerca de la enfermedad. Por todo ello se concluye que el plan de intervención también se realiza con los progenitores ya que siguen la línea de evolución de su hijo, realizando todas las pautas que le son indicadas en el hogar; además, la madre adquiere a un ritmo parecido que su progenitor los signos que este utiliza para comunicarse, reforzando por tanto un aprendizaje más agilizado.

Por tanto, se puede concluir que el sistema familiar y las instituciones al servicio del paciente están en continua relación: velando por los intereses del menor, cubriendo sus necesidades y favoreciendo unas líneas de trabajo comunes con el fin de que el aprendizaje sea más efectivo.

3.5 Apuntes para la intervención

A la luz de los resultados presentados presumimos las siguientes necesidades de los miembros estudiados.

3.5.1 Respecto al paciente:

Los objetivos específicos referidos en relación al ámbito logopédico son:

- a) Con respecto al área de los prerrequisitos del lenguaje: progresar en contacto ocular, aumentar concentración en la tarea, mejorar la memoria operativa y optimizar la imitación motora y gestual.
- b) En relación al área pragmática: progresar en los usos comunicativos del lenguaje reglado y mantener actitud de escucha con los interlocutores.
- c) En cuanto al área fonológica: fomentar la vocalización y emisión de palabras e incorporar recursos tecnológicos como facilitadores del habla.
- d) Dentro del área morfosintáctica: comprender enunciados de mayor complejidad y progresar en el uso de estructuras gramaticales complejas.
- e) En el área lexicosemántica: aumentar vocabulario para alcanzar el de su edad cronológica e incrementar la comprensión y uso de un vocabulario abstracto.
- f) En referencia al área lectoescritora: afianzar lectura de palabras y frases sencillas, progresar en copia y dictado de palabras y frases e iniciar la comunicación libre espontánea.
- g) Dentro del desarrollo de la musculatura orofacial-deglución: aumentar la cantidad y control del soplo respiratorio, mejorar los movimientos de los órganos articulatorios y fomentar la deglución de líquidos y sólidos.

El objetivo principal sería el fomento de la comunicación a través de la lectoescritura, lenguaje de signos y fomento de la emisión oral.

3.6.1 Respecto a la familia

Tras el exhaustivo análisis de los miembros de la unidad familiar, pueden darse las siguientes indicaciones a modo recomendatorio.

En primer lugar, pautas para los progenitores en beneficio del sujeto son: colaborar con el gabinete logopédico en el desarrollo de pautas concretas que ayuden a mejorar la actitud y relación del menor; intentar mantener una comunicación continua con él, evitando su aislamiento y favoreciendo su lenguaje; trasladar a casa algunos de los aprendizajes llevados a cabo en el gabinete y en la escuela mediante la puesta en marcha de un programa de trabajo diario de rutinas y aprender en la medida de lo posible el tipo de comunicación utilizada por él.

En beneficio individual de los componentes del sistema conyugal destacaríamos la elaboración de programas de intervención ajustados a las necesidades de cada

progenitor, ya que como se ha apuntado anteriormente, a pesar de enfrentarse a la misma realidad, las formas de actuación y pensamiento pueden ser totalmente dispares. Tras reflejar todos los datos referentes a dichas personas podemos apuntar que en el caso del padre, sería positivo que compartiese momentos de intimidad con su hijo favoreciendo así su comunicación. En momentos de estrés y cambios en el comportamiento o desarrollo de su hijo podría ser conveniente que contase con ayuda profesional.

En el caso de la madre, creemos que la reincorporación a su labor profesional le aportaría beneficios en cuanto a autoestima y eliminaría posibles lazos de interdependencia madre-hijo. También podría estar aconsejada alguna ayuda profesional, sobre todo en el paso de la niñez a la edad adulta, donde surgirán los mayores cambios en el cuidado y necesidades, además de poder disminuir sus preocupaciones acerca del futuro y salud de su hijo.

Por último, como recomendación dirigida al núcleo familiar, destacaríamos los beneficios de pertenecer a la asociación del Síndrome de Rubinstein-Taybi, ya que conocer otras familias en la misma situación y compartir experiencias podría servir de gran ayuda para el afrontamiento de nuevos problemas; además de ser de gran ayuda dedicar parte del tiempo libre a actividades de ocio en la que participen de forma activa todos ellos.

4. CONCLUSIONES E IMPLICACIONES

Las conclusiones respecto a la propia aportación y reflexión acerca de los aprendizajes adquiridos gracias a la realización de este trabajo, han sido totalmente positivos y beneficiosos.

En primer lugar, se ha comprobado, tras la praxis, el gran papel que ejerce el Logopeda en la intervención global del síndrome estudiado con respecto al estado anterior de desconocimiento acerca del mismo; además de verificar la importancia del estudio de sistemas de comunicación no orales, como la lengua de signos en el desempeño profesional como Logopeda de la tipología de estos pacientes.

En relación al uso de los instrumentos de evaluación, concluimos en referencia al FACES-II, no se aconseja un tiempo determinado invertido para su cumplimiento, ya que este puede verse incrementado en mayor o menor medida según factores como son la confianza con el entrevistador, la edad del cuidador o su nivel cultural. En la evaluación realizada a los padres y hermana del paciente, de señalarse que la fiabilidad de las entrevistas a la figura paterna y a la hermana disminuye en cierto modo al no haber sido controladas por mí, a pesar de indicar que se realizasen individualmente sin contrastar opiniones.

Referente al ECFOS-II, el tiempo aproximado de aplicación indicado es de media hora; aspecto no contrastado con la realidad, siendo el doble en la experiencia personal como evaluadora; por otro lado, a pesar de estar indicado para pacientes con enfermedades mentales, carece de ítems que evalúen la carga de pacientes menores de edad, concluyendo por tanto que dicho instrumento está dirigido principalmente para personas adultas.

Tras el uso de ambas herramientas evaluadoras se reafirma la vinculación de dichas pruebas con la Logopedia en cuanto a la aportación de datos valiosos que ofrecen, a raíz de los cuales se pueden elaborar programas o estrategias de intervención dirigidas al ámbito familiar en su conjunto o de manera individual, según las necesidades observadas.

Tras la elaboración del presente trabajo, una de las principales indicaciones que han surgido tras considerar y analizar las propias carencias, es la de sugerir al Grado un mayor estudio de los diferentes síndromes considerados como enfermedades raras;

además de dejar constancia de que a pesar de la importancia que se le ha dado a la familia en relación con el desarrollo óptimo de los programas de intervención logopédicos a lo largo de todo el grado, no se ha profundizado en el estudio de la familia, dándose por defecto un funcionamiento correcto; y en menor grado, ha sido estudiada la importancia de la individualización a la hora de elaborar programas de intervención. Por otra parte, se considera imprescindible la implantación en el plan del Grado en Logopedia una asignatura dedicada a la investigación, como base a la elaboración de futuros trabajos, sirviendo este como ejemplo.

Para finalizar el Trabajo Fin de Grado, siguiendo las líneas generales que lo engloban, se concluye con la premisa de la existencia real de beneficios para el núcleo familiar como y los servicios públicos como resultado de la importancia del apoyo brindado a las familias; ya que todo el sistema familiar llevaría a cabo una dinámica mejorada, aumentando su calidad de vida; así como los sistemas públicos de salud, educación y servicios sociales utilizarían por tanto, menos servicios extraordinarios o especializados, dándose un ahorro económico en el gasto público.

5. REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

- Armayer, A. C., Vivar, C., & Durán, C. N. (2012, January). Dependencia y familia cuidadora: reflexiones para un abordaje familiar. In *Anales del Sistema Sanitario de Navarra* (Vol. 34, No. 3).
- ANECA. (2005). Libro Blanco. *Título de Grado en Logopedia*. Madrid. Agencia Nacional de Evaluación de la Calidad y Acreditación.
- Beckman, P. J. (1991). Comparison of mothers' and fathers' perceptions of the effect of young children with and without disabilities. *American journal on mental retardation*.
- Blacher, J., Nihira, K., & Meyers, C. E. (1987). Characteristics of home environment of families with mentally retarded children: Comparison across levels of retardation. *American journal of mental deficiency*.
- Bronfenbrenner, U. (1979). *The ecology of Human Development*. Cambridge, Harvard University Press. (Trad. Cast.: *La ecología del desarrollo humano*. Barcelona, Ediciones Paidós, 1987).
- Byrne, E. A., & Cunningham, C. C. (1985). The effects of mentally handicapped children on families—a conceptual review. *Journal of Child Psychology and Psychiatry*, 26(6), 847-864.
- Cambiaghi, S., Ermacora, E., Brusasco, A., Canzi, L., & Caputo, R. (1994). Multiple Pilomatrixomas in Rubinstein-Taybi Syndrome; A Case Report. *Pediatric dermatology*, 11(1), 21-25.
- Dunlap, W. R., & Hollinsworth, J. S. (1977). How does a handicapped child affect the family? Implications for practitioners. *Family Coordinator*, 286-293.
- Filippi, G. (1972). The Rubinstein-Taybi syndrome. Report of 7 cases. *Clinical genetics*, 3(5), 303-318.
- Gallagher, J. J., & Bristol, M. A. R. I. E. (1989). Families of young handicapped children. *Handbook of special education: Research and practice*, 3, 295-317.
- Gallagher, J. J., Cross, A., & Scharfman, W. (1981). Parental adaptation to a young handicapped child: The father's role. *Journal of Early Intervention*, 3(1), 3-14.
- Grau, C. (2013). Fomentar la resiliencia en familias con enfermedades crónicas pediátricas.
- Gumz, E., & Gubrium, J. F. (1972). Comparative parental perceptions of a mentally retarded child.

- Hennekam, R. C. (2006). Rubinstein–Taybi syndrome. *European journal of human genetics*, 14(9), 981-985.
- Hennekam, R., Stevens, C. A., & Van de Kamp, J. J. P. (1990). Etiology and recurrence risk in Rubinstein-Taybi syndrome. *American Journal of Medical Genetics*, 37(S6), 56-64.
- Hennekam, R., & Van Doorne, J. M. (1990). Oral aspects of Rubinstein-Taybi syndrome. *American Journal of Medical Genetics*, 37(S6), 42-47.
- Hornby, G. (1992). A review of fathers' accounts of their experiences of parenting children with disabilities. *Disability, Handicap & Society*, 7(4), 363-374.
- Hornby, G. (1991). Parent involvement. In *Early intervention studies for young children with special needs* (pp. 206-225). Springer US.
- Kanner, L. (2002). Parents' feelings about retarded children. *Families and Mental Retardation: A Collection of Notable AAMR Journal Articles Across the*, 20, 43-56.
- Kumar S., Suthar R., Panigrahi I., Marwaha R.K. (2012). Rubinstein-Taybi syndrome: Clinical profile of 11 patients and review of literature. *Indian J Hum Genet*, 18(2):161-6.
- Lacombe, D., Saura, R., Taine, L., & Battin, J. (1992). Confirmation of assignment of a locus for rubinstein-taybi syndrome gene to 16p13. 3. *American journal of medical genetics*, 44(1), 126-128.
- Lamb M. E. y Laumann L. A. (1996). Chapter 10: fathers of children with special needs. The role of the father in child development. New York. 3^o edicion. Edited by Lamb M.E.
- Luengo, T. (2008). Un análisis de la nuclearidad parsoniana a partir de una investigación sobre la relación entre estructura familiar y satisfacción parental, *Revista de Investigación en Psicología*, 11(2), 13–27.
- Merriam, S. B. (1998): *Qualitative Research and Case Study Applications in Education*. San Francisco: Jossey-Bass Pubis.
- Müneveroglu, A. P., & Akgöl, B. B. (2012). Rubinstein-Taybi syndrome: a case report. *Case reports in dentistry*, 2012.
- Olson, D. H. (2000). Circumplex model of marital and family systems. *Journal of family therapy*, 22(2), 144-167.
- Olson, D.H. (1985). Manual de la Family Adaptability and Cohesion Evaluation Scales (FACES III). Universidad de Minnesota, Dpto. de Ciencia Social Familiar.

- Pérez, S. G. (1994). *Investigación cualitativa: retos e interrogantes. Métodos*. La muralla.
- Rodríguez, AM. (2009). Resiliencia. *Revista psicopedagógica*, vol.26 no.80 São Paulo.
- Rubinstein, J. H., y Taybi, H. (1963). Broad thumbs and toes and facial abnormalities: a possible mental retardation syndrome. *American Journal of Diseases of Children*, 105(6), 588-608.
- Ryckman, D. B., & Henderson, R. A. (1965). The meaning of a retarded child for his parents: a focus for counselors. *Mental retardation*, 3(4), 4.
- Vilaplana M. y cols. (2007). "Validación en población española de la entrevista de carga familiar objetiva y subjetiva (ECFOS-II). Validación en población española del ECFOS-II" Elaborado por Publicadi en Actas Esp Psiquiatr; 35(0):00-00.
- Wiley, S., Swayne, S., Rubinstein, J. H., Lanphear, N. E., & Stevens, C. A. (2003). Rubinstein-Taybi syndrome medical guidelines. *American Journal of Medical Genetics Part A*, 119(2), 101-110.
- Wilker, L., Wasow, M. and Hatfield, E. (1981). Chronic sorrow revisited: parent vs. professional depiction of the adjustment of parents of mentally retarded children. *American Journal of Orthopsychiatry*, 51: 63-70.
- Wikler, L. (1981). Chronic stresses of families of mentally retarded children. *Family Relations*, 281-288.