



Universidad de Valladolid

# La Logopedia en las Enfermedades Raras. Un Caso Real sobre el Síndrome de Phelan McDermid

---

TRABAJO DE FIN DE GRADO 2017/2018

GRADO EN LOGOPEDIA

FACULTAD DE MEDICINA. UNIVERSIDAD DE VALLADOLID



Autora: Estefanía Fernández Amo

Tutora: M<sup>a</sup> Teresa Cortés Rufino

# **ÍNDICE**

1- RESUMEN .....	3
2- FUNDAMENTACIÓN TEÓRICA .....	4
2.1-Descripción de enfermedad rara.....	4
2.2-Descripción de Síndrome de Phelan McDermid .....	4
2.3-Diagnóstico y diagnóstico diferencial .....	4
2.4-Sintomatología .....	7
2.5-Evaluación .....	8
2.6-Tratamiento .....	8
2.7-Incidencia.....	8
3- OBJETIVOS .....	9
4- PROGRAMA DE INTERVENCIÓN .....	9
4.1-Presentación del caso.....	9
4.2-Evaluación .....	11
4.3-Objetivos .....	12
4.4-Actividades .....	13
4.5-Temporalización .....	17
4.6-Metodología .....	17
4.7-Resultados .....	18
5- CONCLUSIONES .....	21
6- REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS .....	23
7- ANEXOS .....	25

## **1- RESUMEN**

Este trabajo de fin de grado se centra en el estudio de un caso real sobre una enfermedad rara conocida como Síndrome de Phelan McDermid o Síndrome de deleción 22q13, observada durante el período de prácticas realizado en Ictia: Asociación de Ictus y Paresias, en 4º de Logopedia.

Este síndrome está causado por la pérdida de material genético del cromosoma 22 y se caracteriza por la aparición de síntomas como, por ejemplo, retraso en el desarrollo de distintas áreas y una ausencia o retraso del habla.

Debido a esto, se necesitará una intervención multidisciplinar en la que participen activamente profesionales del área de logopedia, de terapia ocupacional, de fisioterapia y, en algunas ocasiones, del área de neuropsicología ya que se ven afectadas todas estas áreas.

**PALABRAS CLAVE:** Síndrome de Phelan McDermid, Enfermedad Rara, Intervención multidisciplinar, Logopedia.

## **ABSTRACT**

This end-of-degree project focuses on the study of a real case of a rare disease known as Phelan McDermid Syndrome or 22q13 Deletion Syndrome, observed during the internship carried out in Ictia: Stroke and Paresis Association, in 4th of Speech Therapy.

This syndrome is caused by the loss of genetic material from chromosome 22 and is characterized by the appearance of symptoms such as, for example, delayed development of different areas and an absence or delay of speech.

Due to this, a multidisciplinary intervention will be needed in which professionals from the area of speech therapy, occupational therapy, physiotherapy and, in some cases, the neuropsychology area are actively involved since all these areas are affected.

**KEYWORDS:** Phelan McDermid Syndrome, Rare disease, Multidisciplinary intervention, Speech therapy.

## **2- FUNDAMENTACIÓN TEÓRICA**

A continuación, se realiza una pequeña descripción de enfermedad rara y se detallarán los apartados más relevantes sobre el Síndrome de Phelan McDermid.

### **2.1-DESCRIPCIÓN DE ENFERMEDAD RARA**

Según la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER), son aquellas enfermedades que afectan a un número limitado de personas, es decir, cuando hay menos de 5 personas afectadas por cada 10.000 habitantes.

### **2.2-DESCRIPCIÓN DEL SÍNDROME DE PHELAN MCDERMID**

Según la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER), el síndrome de Phelan-McDermid (PMS) es un trastorno genético que afecta tanto a hombres como a mujeres, el cual implica una mutación del cromosoma 22 por una alteración del gen SHANK3.

Esta mutación puede deberse a una deleción, a una translocación desbalanceada (existe un fragmento extra de un cromosoma y/o ausencia de otro fragmento de otro cromosoma por lo que se modifica la ubicación del material genético dentro del cromosoma) o a la formación de un anillo del cromosoma 22 (se produce una rotura de los dos extremos del cromosoma y se fusionan entre ambos).

### **2.3-DIAGNÓSTICO Y DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL**

Para diagnosticarlo, según la Asociación Phelan McDermid, se lleva a cabo un análisis de los cromosomas (cariotipo) o mediante unas pruebas diagnósticas. La primera conocida como hibridación genómica comparada o microarray (array CGH) o mediante la hibridación in situ fluorescente (FISH) la cual puede detectar grandes deleciones.

Inicialmente, las personas que padecen este síndrome son diagnosticadas erróneamente con otra alteración hasta que se realizan las pruebas diagnósticas oportunas.

El primer caso diagnosticado de síndrome de Phelan-McDermid se documentó en 1985 (Prasad et al., 2000) y, desde entonces, se han identificado más de 500 casos en todo el mundo (Unique, 2008).

Este Síndrome se debe diferenciar de las siguientes patologías:

- Retraso del desarrollo.
- Retraso del lenguaje. Según la ASHA (American Speech- Language- Hearing Association) los individuos con trastornos del lenguaje suelen tener problemas en el procesamiento del lenguaje o en la abstracción de la información significativa para el almacenamiento y recuperación por la memoria a corto plazo.
- Trastorno del Espectro Autista. Según la Confederación Española de Autismo, se trata de una alteración que ocurre en el neurodesarrollo de competencias sociales, comunicativas, lingüísticas, de las habilidades para la simbolización y la flexibilidad.
- Parálisis cerebral. Según la Confederación ASPACE, es una discapacidad ocasionada por una lesión en el cerebro que afecta a la movilidad y la postura de la persona y puede verse acompañada de discapacidad sensorial y/o intelectual.
- Síndrome de Prader-Willi. Según la Asociación Española de Prader Willi, se trata de una alteración genética del cromosoma 15 que afecta al hipotálamo quedando afectadas algunas de las funciones que regula éste.
- Síndrome de Angelman. Es un trastorno neurológico de origen genético que afecta al sistema nervioso causando una discapacidad física e intelectual grave y la aparición de unos rasgos dismórficos faciales distintivos.
- Síndrome de Smith-Magenis. Según la Asociación Smith – Magenis España, es un síndrome de origen genético causado por una deleción en el cromosoma 17. Estas personas presentan retraso mental de gravedad variable y una serie de anomalías congénitas que configuran un patrón característico.

- Síndrome de X frágil. Según la Asociación del Síndrome de X Frágil de Madrid, es un trastorno genético y hereditario relacionado con el cromosoma X el cual puede provocar dificultades intelectuales que varían desde problemas simples de aprendizaje a discapacidad intelectual.
- Síndrome de Sotos. Según define Lapunzina, P., en su artículo “*Síndrome de Sotos*”, es una patología autosómica dominante caracterizada por una apariencia facial típica, sobrecrecimiento y con algún grado de discapacidad intelectual y/o problemas de aprendizaje. Además, pueden presentar problemas de comportamiento, anomalías congénitas cardíacas, ictericia neonatal, anomalías renales, escoliosis y convulsiones.
- Síndrome de Weaver. Según el Portal de información de enfermedades raras y medicamentos huérfanos (Orphanet), es un trastorno de sobrecrecimiento con una apariencia facial típica (hipertelorismo y retrognatia) y discapacidad intelectual.
- Síndrome FG o Síndrome Opitz – Kaveggia. Según el Portal de información de enfermedades raras y medicamentos huérfanos (Orphanet), es un trastorno de anomalías congénitas múltiples que se caracteriza por malformaciones de la línea media del cuerpo que incluyen hipertelorismo, defectos laringo – tráqueo – esofágicos e hipospadias (la abertura de la uretra (meato urinario) se encuentra en la parte inferior del pene).
- Síndrome Tricorriofalángico. Según el Portal de información de enfermedades raras y medicamentos huérfanos (Orphanet), son síndromes malformativos que se caracterizan por una estatura baja, cabello escaso, la punta de la nariz bulbosa y epífisis con forma de cono, reducción generalizada de todas las falanges, los metacarpianos y los metatarsianos.
- Síndrome Velocardiofacial. Según el Portal de información de enfermedades raras y medicamentos huérfanos (Orphanet), es una anomalía cromosómica que cursa con un cuadro clínico con malformaciones congénitas.

## 2.4-SINTOMATOLOGÍA

Al producirse una mutación o delección del extremo terminal del cromosoma 22 se originan diversos síntomas, sin embargo, algunos de ellos son comunes en todos los sujetos que presentan este síndrome mientras que otros aparecen solo en algunos individuos.

### Síntomas comunes:

- Hipotonía.
- Retraso en el desarrollo de distintas áreas.
- Discapacidad intelectual.
- Alteraciones visuales.
- Afectación del habla.

### Síntomas poco comunes:

- Síntomas de autismo.
- Crecimiento normal o acelerado.
- Manos grandes y carnosas.
- Uñas de los pies displásicas.
- Pestañas largas.
- Percepción del dolor reducida.
- Movimientos bucales frecuentes.
- Disfagia de líquidos.
- Bruxismo.
- Maloclusión dental.
- Paladar ojival.
- Otitis media recurrente.

Desde el nacimiento, se puede observar una hipotonía generalizada la cual provoca alteraciones en la deglución ya que, si la musculatura implicada en los procesos deglutorios se encuentra alterada, se realizará una inadecuada deglución pudiendo llegar a producirse aspiraciones y penetraciones de alimento en las vías respiratorias. Por lo tanto, es muy importante tratar esta hipotonía

desde el nacimiento ya que se previenen otras alteraciones relacionadas con la hipotonía.

## 2.5-EVALUACIÓN

No existen pruebas específicas con respecto al área de logopedia para poder evaluar, de manera cuantitativa, las alteraciones que padece este sujeto.

En la primera evaluación inicial que se realizó con ella, no se llegó a ninguna conclusión ya que no era capaz de responder de manera oral a las preguntas que se formulan en los diversos test ni señalar las imágenes que correspondían. No se conocía el motivo de esta actitud ya que no se sabía a ciencia cierta si la comprensión y la audición de la niña estaban afectadas o no.

Por lo que esta evaluación será subjetiva realizándose a través de la observación directa del sujeto ante determinados Sistemas Alternativos de Comunicación que serán comentados posteriormente.

## 2.6-TRATAMIENTO

Aún no hay un tratamiento que cure este síndrome, sin embargo, se pueden llevar a cabo terapias como fisioterapia, neuropsicología, terapia ocupacional y logopedia, con el objetivo de mejorar su calidad de vida.

Este trabajo estará centrado en el área de logopedia y en el de terapia ocupacional.

## 2.7-INCIDENCIA

Según la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER), este síndrome es una de las anomalías más comunes y raras en la discapacidad intelectual y el autismo. Se estima que una de cada 200 personas con discapacidad intelectual o trastornos del espectro autista tiene este síndrome, con lo que podría afectar a entre 2.500 y 5.000 personas sólo en España. Sin embargo, en España, actualmente están diagnosticados solo 55 casos. Esto se debe a la dificultad que existe a la hora de diagnosticar dicho síndrome ya que hay escasa disponibilidad de test de laboratorio por lo que está infradiagnosticado y no se conoce su incidencia real.



### **3- OBJETIVOS**

Los objetivos que se pretenden conseguir con la realización de este trabajo son los siguientes:

- Adquirir conocimiento sobre las enfermedades raras, en este caso, sobre el Síndrome de Phelan McDermid, habiendo realizado una búsqueda bibliográfica correspondiente.
- Dar visibilidad a este Síndrome y la intervención logopédica que se lleva a cabo con estos pacientes.
- Destacar la importancia de una intervención multidisciplinar y la implicación de la familia durante el proceso.
- Dar a conocer el uso de la lengua de signos, con personas oyentes, como Sistema Alternativo de Comunicación.

### **4- PROGRAMA DE INTERVENCIÓN**

#### **4.1-PRESENTACIÓN DEL CASO**

En este trabajo se describe la intervención multidisciplinar que se lleva a cabo con una niña de 7 años y 11 meses escolarizada en el Colegio Público de Educación Especial Nº1 de Valladolid, que padece una enfermedad rara conocida como Síndrome de Phelan McDermid o Síndrome de delección 22q13 definido anteriormente.

Al inicio de la intervención, se realizó una entrevista a los padres de la cual se obtuvo información relevante para el tratamiento. Esta información se detalla a continuación.

Los padres estaban sanos, tanto ellos como sus familiares, puesto que no presentaban ningún tipo de patología del desarrollo. El embarazo fue normal, sin ninguna complicación, sin embargo, tuvieron que realizarle una cesárea en la semana 41 ante la sospecha de pérdida de bienestar fetal. Tanto el peso como la talla y el perímetro cefálico fueron adecuados en el nacimiento. Presentó una puntuación baja con respecto al test de APGAR ya que nació con distrés transitorio neonatal para el cual necesitó ventilación no invasiva durante 3 días.

A partir de los 3 – 4 meses, se observó cierto retraso en el desarrollo global, un hipercrecimiento armónico global y una macrocefalia ósea por lo que los médicos sugirieron como diagnóstico, algún síndrome relacionado con el hipercrecimiento como pueden ser el Síndrome de Sotos o el Síndrome de Weaver comentados en el apartado “Diagnóstico diferencial”.

Durante el período en el que se desarrolla la motricidad se observó una hipotonía generalizada y retraso en la motricidad gruesa. La sedestación estable no se produjo hasta los 13 – 14 meses y la deambulación autónoma a los 2 años y 9 meses. También se observó retraso en el lenguaje expresivo apareciendo, a los 3 años y 4 meses, escasos bisílabos referenciales. En cuanto al nivel comprensivo, se aprecia cierta comprensión en órdenes sencillas. No presenta ningún tipo de alteración en la deglución. También se aprecia una curvatura en la pierna derecha por lo que se le recomienda el uso de Órtesis Dinámicas de Tobillo y Pie (DAFO) para ambas piernas (véase Anexo), a su vez, se van apreciando con más detalle los rasgos faciales orientativos de este síndrome (aspecto tosco, cara ensanchada con carrillos prominentes, cierto aspecto de cianosis – palidez perilabial, nariz pequeña y bulbosa, orejas de implantación baja y paladar alto).

Al observar los médicos del Hospital 12 de Octubre de Madrid, todos estos síntomas recomendaron realizar la prueba diagnóstica CGH – Arrays y, si ésta daba negativo, se realizaría un estudio del gen PTEN. La prueba diagnóstica CGH – Arrays resultó positiva en cuanto a la delección 22q13 que incluye el gen SHANK3 por lo que se le diagnostica, el 5 de junio del 2014, Síndrome de Phelan McDermid. Se realizó el mismo estudio a ambos progenitores dando negativo a los dos por lo que su descendencia no heredará, en un principio, esta alteración.

Acudió a una consulta de Otorrinolaringología con el objetivo de la realización de dos pruebas, una impedanciometría y una audiometría, ya que no responde ante estímulos sonoros y no presenta habla espontánea. En cuanto a la impedanciometría, no se observan alteraciones, sin embargo, en la audiometría ósea no se obtienen otoemisiones en ninguno de los lados y esto puede deberse a la alta contaminación acústica debido a su respiración ruidosa. También se le

realizó una audiometría condicionada pero no se le logra condicionar. A los 90 dB se obtiene alguna respuesta espontánea en ambos lados. Y, mediante la colocación del vibrador de mastoides, aparecen respuestas espontáneas a partir de 35 dB.

En cuanto a la exploración física actual, se observa la presencia de desintegración sensorial (hipersensibilidad sensorial), bruxismo, ausencia de lenguaje, limitada intención comunicativa, leve estereotipia manual, dificultad para la comprensión, inflexibilidad ante cambios en sus rutinas. Presenta alteraciones ungueales tanto de los pies (la uña de la primera falange del pie se encuentra distrófica e hipoplásica) como de las manos (la uña de la primera falange se encuentra aplanada).

En septiembre acudió a una valoración logopédica que se lleva a cabo en la consulta del otorrino. En esta evaluación se observó que la niña era muy colaboradora y tenía buena capacidad atencional. A nivel expresivo, emitía palabras como sí, mama, papa, tata y alguna onomatopeya en situaciones dirigidas. A nivel comprensivo, era capaz de seguir adecuadamente órdenes de 2 elementos sin ayuda de pictogramas ni de signos. Era capaz de solicitar ayuda y utilizar adecuadamente el sí y el no. También se apreciaba el conocimiento de las partes de la cara, algunos colores (rojo, amarillo, verde y azul en algunas ocasiones pero no en todas), animales y objetos de uso común.

#### 4.2-EVALUACIÓN

Debido a la ausencia de pruebas evaluatorias para esta patología se ha partido de una evaluación subjetiva basada en la observación directa del sujeto probando distintos SAAC hasta dar con el adecuado, en este caso, la Lengua de Signos.

Antes de la lengua de signos se utilizó el Sistema de Comunicación por el Intercambio de Imágenes (PECS) (véase Anexo). Éste, es un Sistema Alternativo de Comunicación (SAC) que consiste en intercambiar un pictograma en el que aparece la imagen del objeto deseado por el objeto real, es decir, el sujeto le entrega el pictograma al logopeda y éste le entrega, a su vez, el objeto real que representa dicho pictograma.

Pasadas unas semanas se pudo observar que este SAC no era el más adecuado para ella ya que su proceso de aprendizaje era más rápido de lo que se esperaban por lo que la cantidad de vocabulario iba a ser, a las pocas semanas, muy extenso y dicho SAC no iba a ser funcional, por lo que se experimentó con otro SAC diferente.

El siguiente SAC que se trabajó fue la Lengua de Signos. Al cabo de unas semanas, se comprobó que este SAC si que era adecuado, eficiente y funcional para esta niña ya que la cantidad de vocabulario puede ser ilimitada debido a que no es necesario un soporte físico dónde guardarlo, como sucede en el PECS. Sin embargo, la niña presentaba un inconveniente para el uso de este SAC puesto que presenta múltiples dispraxias, su motricidad fina, su coordinación óculo – manual y su coordinación bimanual se encuentran alteradas. Para paliar este inconveniente, se decidió utilizar unos signos aproximados los cuales la niña era capaz de realizar sin problemas. Algunos de estos signos coinciden entre sí por lo que se accede a su significado gracias al contexto en el que se encuentre la niña.

#### 4.3-OBJETIVOS DE LA INTERVENCIÓN

OBJETIVO GENERAL	OBJETIVO ESPECÍFICO
1- Conseguir una comunicación funcional adaptada a las características del paciente.	1.1- Discriminar correctamente los diferentes pictogramas. 1.2- Reforzar el vocabulario ya adquirido. 1.3- Aumentar el vocabulario.
<i>OBJETIVO COMPLEMENTARIO</i> → Estimular el sistema propioceptivo organizando al paciente en su propio cuerpo y en el espacio.	

#### 4.4-ACTIVIDADES

Este apartado está más centrado en el área de logopedia, sin embargo, se darán unas pequeñas pinceladas sobre las sesiones que se llevan a cabo en el área de terapia ocupacional y la implicación e importancia del logopeda en ellas.

- **ACTIVIDADES DEL ÁREA DE LOGOPEDIA**

Las actividades que se realizan en el área de logopedia siguen una estructura muy marcada ya que la niña necesita una rutina.

La primera actividad que se lleva a cabo es una pequeña conversación con ella con el objetivo de reforzar el vocabulario adquirido hasta el momento. Se le realizan preguntas de fácil respuesta como, por ejemplo, con quién ha venido hoy. Cuando se formula esta pregunta, lo que se busca es que ella responda mediante signos o de manera oral (si la respuesta es papá, mamá, tata o una de sus tías que también es capaz de nombrar de manera aproximada), una vez que responde, se le refuerza de manera oral y signada. Con esta actividad se pretende reforzar el vocabulario ya adquirido (Objetivo 1.2).

La segunda actividad que se realiza consiste en colocar el calendario con la fecha y la meteorología correspondiente.

Este calendario está elaborado con un corcho, velcro y diferentes pictogramas que representan los días del mes, los meses del año, los días de la semana y la distinta meteorología (sol, nubes, nieve, viento y lluvia).



Para la colocación se sigue cierto orden, primero se pone el día de la semana. Como ella acude los lunes y los miércoles de cada semana, estos signos los tiene adquiridos, sin embargo, el resto de los días de la semana no. El segundo pictograma que se coloca es el día del mes. Los números no los tiene adquiridos por lo que se le proporciona la respuesta de manera oral y signada del día

correspondiente, sin embargo, hay que indicarle el día señalándolo con el dedo. En el tercer paso, se procede a la colocación del mes que corresponde. Estos signos los tiene más adquiridos que el resto ya que se trabajan de forma simultánea en el colegio de educación especial al que acude. Y, por último, se coloca la meteorología que ha sucedido en ese día. Se le manda asomarse a la ventana, se le pregunta “¿Cómo hace hoy?” a lo que ella responde, mediante signos, el tiempo que ha hecho. El signo que más adquirido y generalizado tiene es el signo de sol.

Si ella no es capaz de realizar algún signo por sí misma la logopeda lo realiza de manera signada a la vez que se le dice de manera oral. La niña, a veces, lo repite por sí sola pero, en otras ocasiones, no es capaz de hacerlo y se utiliza la instigación física con ella.

Dada por finalizada esta actividad por parte de la niña, ya que realiza el signo de fin para comunicar que ya ha acabado, se pasa a la siguiente actividad.

Con esta actividad se trabaja la discriminación de distintos pictogramas (objetivo 1.1), se refuerza el vocabulario ya adquirido (objetivo 1.2) y se adquiere nuevo vocabulario (objetivo 1.3).

Para la siguiente actividad, hace falta posicionar una mesa de pequeñas dimensiones, con las sillas correspondientes, delante del espejo. Se recomienda que se posicione la mesa en este lugar ya que, de esta manera, recibe un refuerzo visual por parte de la logopeda y de ella misma.

Una vez colocada la mesa en su sitio se le entrega el cuaderno (véase Anexo) y los pictogramas con los que se trabaja durante el resto de la sesión. Se le entrega en sus manos ya que, de esta manera, debe planificar el movimiento de sus manos para no caer los pictogramas o el cuaderno. Como se ha indicado al principio, esta intervención debe de ser multidisciplinar por lo que, con esta acción, reforzamos uno de los objetivos planteados por el terapeuta ocupacional en sus sesiones.

En esta actividad se plantean diferentes variaciones según avanza la intervención con la intención de corregir su inflexibilidad en cuanto a cambios en sus rutinas. La dinámica de la actividad es la misma en todas las variantes. Solo

cuando se observe que la niña ya ha adquirido el vocabulario trabajado hasta entonces, se añade vocabulario nuevo pero siempre repasando el vocabulario adquirido para que éste no se olvide.

La primera opción, se lleva a cabo con un cuaderno elaborado a una sola cara donde la espiral metálica se sitúa en el extremo superior. El cuaderno, al principio, contenía las láminas de los muebles, los animales, la ropa, la familia y los colores, en ese orden. La actividad consiste en buscar el pictograma correspondiente ya que están todos colocados encima de la mesa, situarlo en el lugar que corresponde y, posteriormente, realizar el signo. Si no es capaz de realizarlo por sí misma, extiende los brazos hacia el logopeda con la intención de comunicarse con él pidiendo ayuda ante la realización de ese signo.

En la segunda variante, se introducen láminas nuevas con vocabulario de terapia ocupacional por lo que el orden de las láminas se modifica quedando de la siguiente manera: muebles, animales, ropa, familia, colores y verbos (terapia ocupacional). La dinámica sigue siendo la misma que en la primera variante. En esta variante se utiliza mucho la instigación física ya que al principio necesita mucha ayuda debido a su dispraxia ideomotora.

En la tercera variante se cambia el formato del cuaderno (pasando a ser a doble cara) y se añaden láminas nuevas (profesionales que atienden a la niña en ictia, partes de la casa y juguetes) por lo que se modifica el orden de las mismas. En esta ocasión, encontramos primero la lámina de los animales, segundo la de la ropa, tercero la de la familia, cuarto la de los profesionales, quinto la de los colores, sexto la de las partes de la casa, séptimo la de los muebles, octavo la de los juguetes y, por último, la de los verbos. La dinámica sigue siendo la misma que en la primera variante.

Una vez acabadas todas y cada una de las láminas que componen el cuaderno se le realiza una serie de preguntas como método de comprobación de la correcta adquisición de los signos. Se le realizan preguntas como “¿Cómo se dice caballo?, ¿Cómo se dice gato?, ¿Cómo se dice pantalón?” a lo que la niña debe responder mediante signos el que corresponda.

Con esta actividad se trabaja la discriminación de distintos pictogramas (objetivo 1.1), se refuerza el vocabulario ya adquirido (objetivo 1.2) y se adquiere nuevo vocabulario (objetivo 1.3).

Por último, se realiza una pequeña despedida en la cual se le pregunta con quién le toca ahora, ya que después de la sesión de logopedia acude a terapia ocupacional. Le preguntamos esto ya que la terapeuta ocupacional también tiene un signo asignado para ella por lo que lo reforzamos siempre que podemos.

- *ACTIVIDADES DEL ÁREA DE TERAPIA OCUPACIONAL*

Como la niña sufre problemas de dispraxia que afecta a distintas áreas, las actividades que se llevan a cabo en el área de terapia ocupacional están centradas en la motricidad, tanto gruesa como fina, de la niña, en la adquisición de un tono muscular adecuado y en la enseñanza de la correcta realización de actividades de la vida diaria como puede ser cepillarse los dientes, escupir el enjuague bucal, atarse los cordones o dar la vuelta a los calcetines antes de ponerlos. Son pequeñas acciones que parecen fáciles, sin embargo, son de elevada dificultad para sujetos con alteraciones.

La logopedia entra en juego en esta área ya que, las actividades que realiza la terapeuta ocupacional, se refuerzan mediante la realización de signos. Por ejemplo, a la hora de dibujar, la terapeuta corrige el trazo ya que presenta disgrafía y la logopeda realiza el signo que corresponde en ese momento (colores, dibujo de un sol, etc.). Ocurre lo mismo en la actividad de colocarse los calcetines, los zapatos y atarse los cordones, la terapeuta le enseña cómo se debe hacer mientras que la logopeda realiza los signos correspondientes (cordones, zapatos, etc.).

En esta sesión también se realizan pequeñas variaciones para corregir su inflexibilidad en cuanto a cambios en sus rutinas. Estas variaciones consisten en modificar el orden de realización de dichas actividades ya que, al igual que las sesiones de logopedia tienen una estructuración muy marcada, las sesiones de terapia ocupacional también lo tienen.



#### 4.5-TEMPORALIZACIÓN

La evolución, en este Síndrome, es muy lenta y no se aprecian cambios significativos en un período de tiempo corto. La adquisición de una sola palabra supone un gran avance en la evolución de esta niña por lo que cualquier cambio es muy importante.

Como es necesaria una intervención multidisciplinar, acude a dos sesiones semanales a Logopedia y otras dos sesiones semanales a Terapia Ocupacional. Además, recibe apoyo de logopedia en el centro de educación especial al que acude por las mañanas.

Al ser esta patología un proceso crónico, la intervención estará planteada para 6 meses. Pasados esos 6 meses, se volverá a evaluar mediante una comparativa de la cantidad de vocabulario que poseía al principio con el vocabulario que tiene adquirido al finalizar estos 6 meses.

Si la cantidad de vocabulario adquirido va en aumento se seguirá con este planteamiento. Si, por el contrario, la cantidad de vocabulario no varía se revisará, por completo, toda la intervención y se planearán nuevos objetivos más adaptados a la niña.

#### 4.6-METODOLOGÍA

Todas las sesiones que se llevan a cabo en el área de logopedia son individuales y tienen una estructura muy marcada debido a la necesidad que presenta la niña en cuanto a rutinas. Sin embargo, al comentar el padre que es muy inflexible a la hora de modificar sus rutinas se decidió introducir pequeñas variaciones dentro de la sesión como, por ejemplo, realizar primero la actividad del cuaderno y, posteriormente, colocar el calendario. Otra variación que se introdujo fue la modificación del cuaderno con el que se trabaja durante la sesión. Se elaboró a doble cara en vez de estar solo por una cara por lo que debía contemplar la orientación espacial del cuaderno.

Al principio se llevaba a cabo un masaje miofuncional de la musculatura orofacial, sin embargo, se suprimió esta actividad debido a la desintegración sensorial que padece la niña ya que no se dejaba tocar la cara.

A medida que va adquiriendo más vocabulario, se van introduciendo palabras nuevas que resulten funcionales para la vida de la niña. También se introduce vocabulario que es requerido en otras áreas de intervención como puede ser en Terapia Ocupacional.

#### 4.7-RESULTADOS

En cuanto a la evolución de la niña, se lleva a cabo una evaluación subjetiva basada en la observación directa del sujeto durante los meses de intervención utilizando la lengua de signos.

Al principio tenía adquiridos tres signos de animales (león, gato y caballo), cuatro colores (rojo, amarillo, verde y, en algunas ocasiones, realizaba el signo de azul), tres prendas de vestir (guantes, gorro y pantalón), los signos de abuelo, tío y hermano y dos signos del mobiliario (mesa y silla).

En la actualidad, se observa la adquisición de los 9 signos de los animales, los 12 signos que componen la lámina de la ropa, los 19 signos que componen la lámina de la familia, el signo correspondiente a la terapeuta ocupacional, los 10 colores, los 6 muebles que componen dicha lámina, 7 signos de los 12 verbos que se trabajan, mientras que las láminas que contienen el vocabulario referente a las partes de la casa y los juguetes están en proceso de adquisición ya que la incorporación de dicho vocabulario se realizó hace pocas semanas.

A continuación, se observa la evolución de la niña en lo referente al vocabulario adquirido en estos meses (Tabla 1).

	1ª EVALUACIÓN	2ª EVALUACIÓN
Los Animales	3/9	9/9
La Ropa	3/12	12/12
La Familia	3/19	19/19
Ictia	0/2	1/2
Los Colores	4/10	10/10
Las Partes De La Casa	0/5	1/5
Los Muebles	2/6	6/6
Los Juguetes	0/6	1/6
Verbos	0/12	7/12

*Tabla 1. Comparativa del vocabulario aprendido en estos meses.*

Se ha podido observar una gran mejoría en la niña gracias a la utilización de este SAC. Al principio de la intervención, los pictogramas que se encontraban boca abajo y no se veía el dibujo, para ella no existían. Pasadas unas semanas, la niña empezó a dar la vuelta a dichos pictogramas cuando no encontraba el que estaba buscando.

Otra mejoría que se observó fue la señalización del pictograma que estaba buscando en ese momento.

Después pasó a realizar el signo a la vez que señalaba la imagen que buscaba.

Para la lámina de la familia, se habló con los padres y se les sugirió que se pusiesen un signo concreto para cada uno, de esta manera no todos serían el signo de "Tío/a" si no que se realizaría el signo correspondiente a cada uno.

En cuanto a las variaciones que se realizaron en el cuaderno, se apreciaron dificultades en la niña. En un primer momento, buscaba en el cuaderno las láminas con el mismo orden que tenían al principio, es decir, primero localizaba la lámina de los muebles, después la de los animales, seguidamente la de la ropa, a continuación la de la familia y por último la de los colores. Sin embargo, cuando se le mandaba seguir el orden estipulado no sabía seguir, se quedaba bloqueada. Cuando se le cambió el cuaderno a doble cara se equivocaba ya que se guiaba por la espiral metálica. Estaba acostumbrada a que esta espiral quedase siempre en la parte superior del cuaderno, sin embargo, a doble cara en las páginas pares la espiral se sitúa en la parte inferior mientras que la impares queda como estaba antes. Por ello, giraba el cuaderno pero se daba cuenta de que las imágenes estaban del revés y lo volvía a girar. Esta acción lo realizaba varias veces hasta que la logopeda se lo colocaba correctamente.

Como los signos que realiza son aproximados se obtienen los mismos para diferente vocabulario por lo que el significado de dicho signo se extrae por contexto. Estos signos son, por ejemplo, el del color negro el cual lo asemeja al signo de primo y de calcetín, el color azul con el signo de bufanda y de jersey o el color marrón que lo realiza de la misma manera que el signo de zapatos y de chocolate.

En cuanto a las sesiones de terapia ocupacional se observa mejoría con respecto al cepillado de dientes ya que se deja cepillar los dientes y no muerde el cepillo cuando se le introduce en la boca, no se traga el agua cuando se va a enjuagar sino que lo escupe al lavabo y adquiere la postura adecuada ante el salto.

Uno de los aspectos más significativos en cuanto a su evolución fue la realización del signo del cepillo de dientes durante una sesión de terapia ocupacional. Su cepillo de dientes tiene forma de gato, por lo que ella indicó el cepillo y realizó el signo de gato. Esto muestra una fase de generalización ya que lo realizó de manera espontánea y fuera del ambiente de logopedia. También generaliza los colores durante la sesión de terapia ocupacional ya que, a la hora de dibujar, ella elige un color pero antes de cogerle realiza el signo.

Se observó que era capaz de pronunciar el nombre de dos de sus primos de manera aproximada y las palabras rojo, ropa, gorro, guapa, mama, papa y tata. Esto es muy buena señal ya que, igual que pronuncia estas palabras de manera aproximada, puede que en un futuro sea capaz de pronunciar otras palabras nuevas.

## **5- CONCLUSIONES**

El Síndrome de Phelan McDermid o Síndrome de delección 22q13 es considerado una enfermedad rara debido a su baja incidencia en casos diagnosticados. Sin embargo, si las pruebas diagnosticas fueses más amplias, el número de casos aumentaría ya que muchos de los diagnósticos de Trastorno del Espectro Autista o alteraciones similares son, en realidad, Síndromes de Phelan McDermid ya que tienen rasgos muy parecidos por lo que es muy importante realizar un diagnóstico diferencial.

Por ello, creo que es de suma importancia dar a conocer este síndrome, sus manifestaciones clínicas, el procedimiento para su diagnóstico y, sobre todo, tener un punto de referencia en cuanto a la intervención que se lleva a cabo con este tipo de sujetos.

Debo resaltar la importancia de una intervención multidisciplinar en la que intervengan profesionales desde distintas áreas, las cuales se encuentren afectadas en el sujeto. De esta manera, se podrán reforzar todos los aspectos que se trabajen durante las sesiones con los distintos profesionales y aprender nuevas técnicas para una eficiente intervención ya que estos sujetos padecen alteraciones en la integración sensorial para la cual, los terapeutas ocupacionales nos pueden aportar una serie de pautas que llevar a cabo en las sesiones logopédicas.

A lo largo de la intervención logopédica se llevó a cabo una de las propuestas aportadas, la cual consistía en asignar un signo propio a cada uno de sus familiares con el objetivo de poderles diferenciar fácilmente y sin necesidad de un contexto. Se realizó el mismo proceso con la terapeuta ocupacional.

Otras de las propuestas aportadas durante el período de prácticas se pondrán en marcha a lo largo de la intervención logopédica que le queda a la niña por realizar, de ahora en adelante. Una de estas propuestas era introducir dentro del cuaderno el vocabulario correspondiente a los meses del año, los días del mes y las distintas meteorologías para que, de esta manera, se trabaje todos los días y se produzca una correcta adquisición de los mismos ya que este vocabulario es funcional para la niña.

Se les propuso a los padres inscribir a la niña en una Asociación para Personas Sordas para que pudiese socializar con personas que se comunican mediante lengua de signos. Por una parte, me parece una idea muy acertada porque, observando día tras día los signos bien ejecutados puede acabar ejecutándolos ella de manera correcta en vez de manera aproximada. Por otra parte, no considero que sea buena idea ya que, al ser sus signos aproximados debido a la dispraxia que presenta, la comunidad sorda puede no entenderla y eso le puede llegar a frustrar.

Cuando la niña sea más mayor, se podría valorar su capacidad para poder introducir un SAAC que tenga como soporte un teléfono móvil o una tablet, ya que se puede añadir todo el vocabulario que se desee y no ocupará más espacio, ya que este es el inconveniente de la utilización del cuaderno que se usa actualmente.

Durante la revisión bibliográfica realizada para llevar a cabo este trabajo he sido consciente de la falta de información relacionada con este síndrome. Por eso, la realización de este trabajo me ha supuesto un gran reto ya que hay muy pocos datos y material sobre este síndrome, por lo que este trabajo está basado, sobre todo, en la información que aparece en la Asociación Española del Síndrome de Phelan McDermid, en la información aportada por la logopeda del centro, en el cual realicé las prácticas de 4º de Logopedia, las explicaciones de las terapeutas ocupacionales de dicho centro y la intervención y la observación directa de esta niña.

Tampoco existen unas pruebas evaluatorias que se puedan llevar a cabo en este síndrome ya que muchos sujetos presentan una ausencia del lenguaje, y muchas de las pruebas destinadas a la población infantil lo evalúan.

Por último, me ha impresionado la evolución favorable que he observado con esta niña. Sabía que su evolución era un proceso lento pero me ha sorprendido la rapidez con la que ha ido aprendiendo todos los signos que se enseñaban durante las sesiones. También he observado el proceso de generalización, siendo éste el más importante de toda la intervención.

## 6- REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

ASHA (American Speech- Language- Hearing Association, 1980).

ASME, Asociación Smith – Magenis España (2004). ¿Qué sabemos del SMS?.

Recuperado de: <http://asociacionsmithmagenis.org/que-sabemos-sms.php>

Asociación Española Síndrome Prader Willi (2015). Síndrome Prader Willi.

Recuperado de: <http://www.aespw.org/sindrome-prader-willi/>

Asociación Síndrome X-FRAGIL de Madrid Declarada de Utilidad Pública Municipal.

Nº Registro de Asociaciones de la Comunidad de Madrid 17.011 (1998). ¿Qué es el SXF?. Recuperado de: <http://www.xfragil.net/x-fragil/>

Confederación ASPACE (2015). Parálisis Cerebral. ¿Qué es?. Recuperado de:

<https://aspace.org/que-es>

FESPAU, Federación Española de Autismo (2012). Autismo, TEA, definición.

Recuperado de: <http://www.fespau.es/autismo-tea.html>

Lapunzina, P. (2010) *Síndrome de Sotos*. Madrid: Instituto de Genética Médica y

Molecular. Hospital Universitario La Paz. Recuperado de: [http://www.aeped.es/sites/default/files/documentos/sindrome\\_de\\_sotos.pdf](http://www.aeped.es/sites/default/files/documentos/sindrome_de_sotos.pdf)

Portal de información de enfermedades raras y medicamentos huérfanos (Orphanet)

(1997). Síndrome de delección 22q11.2. Recuperado de:

[https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease\\_Search.php?lng=ES&data\\_id=126&Disease\\_Disease\\_Search\\_diseaseType=ORPHA&Disease\\_Disease\\_Search\\_diseaseGroup=567&Maladies\)/groupes%20de%20maladies=Syndrome-velo-cardio-facial&title=Syndrome-velo-cardio-facial&search=Disease\\_Search\\_Simple](https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease_Search.php?lng=ES&data_id=126&Disease_Disease_Search_diseaseType=ORPHA&Disease_Disease_Search_diseaseGroup=567&Maladies)/groupes%20de%20maladies=Syndrome-velo-cardio-facial&title=Syndrome-velo-cardio-facial&search=Disease_Search_Simple)

Portal de información de enfermedades raras y medicamentos huérfanos (Orphanet)

(1997). Síndrome de Opitz G/BBB. Recuperado de:

[https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?Expert=2745&lng=ES](https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?Expert=2745&lng=ES)

Portal de información de enfermedades raras y medicamentos huérfanos (Orphanet)

(1997). Síndrome de Weaver. Recuperado de:

[https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?Lng=ES&Expert=3447](https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?Lng=ES&Expert=3447)

Portal de información de enfermedades raras y medicamentos huérfanos (Orphanet) (1997). Síndrome trico-rino-falángico tipos 1 y 3. Recuperado de: [https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?Ing=ES&Expert=77258](https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?Ing=ES&Expert=77258)



## 7- ANEXOS

	
<p><i>Órtesis Dinámicas de Tobillo y Pie (DAFO)</i></p>	<p><i>Sistema de Comunicación por el Intercambio de Imágenes (PECS)</i></p>
	

Los animales



1

La ropa



2



3

La familia



4



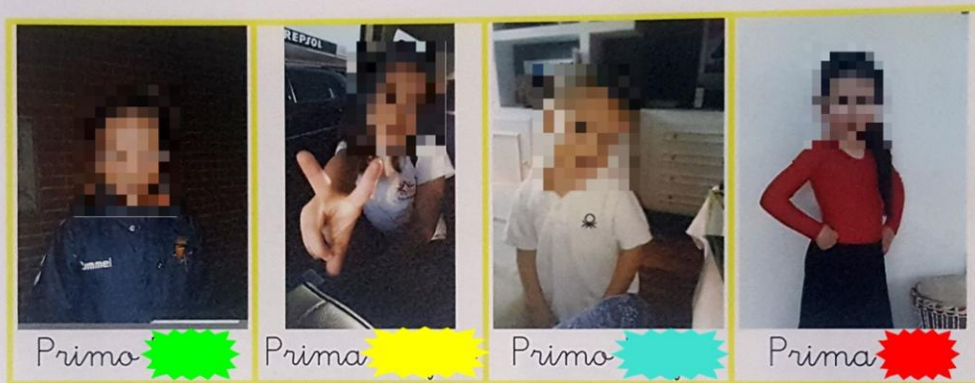
5



6



7



8

ICTIA



9

Los colores



10

Las partes de la casa



Cocina



Habitación



Baño



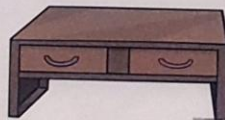
Habitación de juegos



Salón

11

Los muebles











12





Los juguetes

			
Las muñecas	Los aros	La pizarra	
			
La casita	El parque	Enseñame a hablar	

Verbos

			
SALTAR	SUBIR	DE PIE	BAJAR
			
GATEAR	LAVAR LAS MANOS	TUMBADO	LAVAR LOS DIENTES



			
LAVAR LA CARA	SECAR	ENJUAGAR	DIBUJAR