

**TRABAJO DE FIN DE GRADO**

**ESTUDIO DE LA ENFERMEDAD  
GENÉTICA GNAO1 DESDE EL  
ÁMBITO LOGOPÉDICO**



**GRADO EN LOGOPEDIA**

**FACULTAD DE MEDICINA**

**UNIVERSIDAD DE VALLADOLID**

**CURSO 2022/2023**

**AUTORA: PAULA MONTALVILLO SÁEZ**

**TUTORA: NATIVIDAD GARCÍA ATARÉS**



## **AGRADECIMIENTOS**

Quiero transmitir mi más sincero reconocimiento a todos aquellos que me han ayudado a lo largo de esta etapa y han colaborado en este estudio.

En primer lugar, a Natividad García, mi tutora, quien ha hecho posible la elaboración de este trabajo, agradeciéndola su apoyo en la orientación, planificación y organización en este Trabajo de Fin de Grado y la disponibilidad prestada durante todos estos meses.

En segundo lugar, expresar mi más sentido agradecimiento a la Asociación Española GNAO1, en concreto a María Sanz por su ayuda y apoyo a lo largo de todo el proceso de realización de este trabajo.

También, a mi familia, a mis amigos y a mis compañeros que han estado a lo largo de toda mi carrera apoyándome en todo momento y animándome a seguir hacia adelante.

A todos ellos, mil gracias.



## ÍNDICE

1. RESUMEN / ABSTRACT.....	1
2. JUSTIFICACIÓN .....	2
3. OBJETIVOS.....	3
4. MARCO TEÓRICO CONCEPTUAL .....	4
✓ ENFERMEDADES RARAS.....	4
✓ ENFERMEDAD GENÉTICA GNAO1 .....	6
5. ESTUDIO REALIZADO.....	11
✓ MATERIAL Y MÉTODOS.....	11
✓ RESULTADOS .....	11
6. DISCUSIÓN.....	20
✓ PROPUESTA DE EVALUACIÓN LOGOPÉDICA EN PACIENTES DIAGNOSTICADOS DE GNAO1.....	21
✓ PAPEL DEL LOGOPEDA EN LA ENCEFALOPATÍA EPILÉPTICA .....	26
7. CONCLUSIONES .....	30
8. BIBLIOGRAFÍA.....	31



## RESUMEN / ABSTRACT

### RESUMEN

En este trabajo se muestra un análisis de los síntomas asociados a la encefalopatía epiléptica por GNAO1 que justifican la necesaria intervención logopédica desde edades pediátricas.

Para ello, se ha realizado un estudio de la población diagnosticada en España a través una encuesta contesta por diecisiete de los veinte casos registrados. El cuestionario se centra fundamentalmente en el tratamiento logopédico recibido, en las dificultades de alimentación y en los problemas de comunicación de los pacientes diagnosticados con esta enfermedad.

A partir de los datos obtenidos se ha elaborado una propuesta de evaluación logopédica en estos pacientes con sus posibles áreas de intervención.

**Palabras clave:** encefalopatía epiléptica por GNAO1, tratamiento logopédico, dificultades de alimentación, problemas de comunicación, evaluación logopédica.

### ABSTRACT

This study shows a detailed analysis of the speech therapy symptoms associated with this disease that justify the need speech therapy intervention in paediatric-neonatal age.

In order to get this aim, a study of the population diagnosed in Spain was carried out by means of a survey in which responses from seventeen of the twenty cases reported were obtained. The questionnaire collected data of interest on the speech therapy received, feeding difficulties, and communication problems of patients diagnosed with this disease due to mutation of the GNAO1 gene. A logopaedic intervention proposal has been developed for these patients with possible areas of intervention based on the responses obtained in the questionnaire.

**Keywords:** epileptic encephalopathy caused by the GNAO1, speech therapy symptoms, feeding difficulties, communication problems, logopaedic intervention.



## JUSTIFICACIÓN

El presente documento es un Trabajo de Fin de Grado en Logopedia, y su objetivo principal es presentar la sintomatología logopédica de los pacientes con una mutación patogénica en el gen GNAO1.

El origen de la temática surge del interés por la patología e intervención logopédica en las enfermedades raras y ultra-raras. La enfermedad GNAO1 está causada por una mutación en el gen GNAO1, localizado en el cromosoma 16q13 y se manifiesta principalmente por encefalopatía epiléptica de inicio temprano, retraso en el neurodesarrollo y movimientos involuntarios desorganizados. La enfermedad GNAO1 tiene interés para la logopedia, pues la mayoría de los casos carecen de una comunicación verbal y tienen dificultades en la alimentación, trastornos que pueden ser paliados con la intervención logopédica, mejorando así la calidad de vida de los pacientes y sus familias.

Para la realización del trabajo hemos contado con la colaboración de la Asociación Española GNAO1, que cuenta con el agrupamiento de doce familias con hijos afectados. Esta es la cuarta organización en el mundo centrada en la investigación de mutaciones en GNAO1, y en su Blog (<https://gnao1.es/>) se exponen las características de la enfermedad y de los pacientes que la integran.

También nos ha proporcionado información la organización internacional GNAO1, “The Bow Foundation”, creada en 2017 con el objetivo de apoyar a las familias, la investigación, la concienciación y la defensa de los pacientes afectados. Está formada por un comité asesor científico, así como de diversas familias y asociaciones.



## OBJETIVOS

El principal objetivo del presente trabajo es dar visibilidad a una enfermedad rara denominada “Trastorno del neurodesarrollo con movimientos involuntarios” o “Encefalopatía epiléptica por GNAO1” y hacer patente la necesidad de apoyo logopédico en los pacientes que la padecen.

De manera específica, se pretenden conseguir los siguientes objetivos:

1. Conocer que son las enfermedades raras.
2. Profundizar en el conocimiento de la enfermedad por la mutación patogénica en el gen GNAO1.
3. Identificar la sintomatología de interés logopédico, asociada a la enfermedad GNAO1.
  - 3.1. Conocer el tipo de comunicación de las personas que padecen esta enfermedad.
  - 3.2. Extraer información sobre la dieta y las dificultades de alimentación de estos pacientes.
4. Conocer la prevalencia del tratamiento logopédico en personas con esta patología.
5. Justificar la importancia de la intervención logopédica en estos pacientes.
6. Sintetizar una propuesta de evaluación y posibles actuaciones que puede realizar el logopeda con pacientes diagnosticados con la enfermedad genética GNAO1.



## MARCO TEÓRICO CONCEPTUAL

### ENFERMEDADES RARAS

La Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER) (1) y la Organización Mundial de la Salud (OMS) afirman que las **Enfermedades Raras (ER)** (2) son aquellas que afectan a menos de 5 personas por cada 10000 habitantes. Asimismo, estas organizaciones definen las **Enfermedades Ultra-Raras** como aquellas que padecen al menos 1 persona de cada 50000 habitantes. Estas patologías son de baja prevalencia ya que afectan aproximadamente al 7% de la población mundial. Normalmente son crónicas y degenerativas siendo el 65% de las enfermedades graves e invalidantes, lo que origina una gran dependencia de las personas que las padecen.

La OMS afirma que existen más de 5000 tipos de enfermedades raras, dato también validado en octubre de 2018 por el portal de enfermedades raras y medicamentos huérfanos, aunque se debe de tener en cuenta que este listado está constantemente abierto a modificaciones (2). Hoy en día, en España se desconoce el porcentaje de población afectada por enfermedades raras, aunque se han creado redes con el fin de obtener un listado concreto de estas; un ejemplo, es el *Registro Estatal de Enfermedades Raras (ReeR)*, formado por los *Registros Autonómicos de Enfermedades Raras (RAER)*. Estos registros realizan una recogida sistemática de datos sobre el comienzo y desarrollo de la enfermedad, con el objetivo de conocer sus características epidemiológicas y de este modo favorecer la investigación etiológica y clínica (3). Cabe indicar que la cuantificación de casos se ve dificultada debido a que en Europa se tienen en cuenta factores como la gravedad y la calidad de vida para la clasificación; mientras que en otros lugares como Estados Unidos solo tienen en cuenta la prevalencia de la enfermedad (4).

Pese a estos intentos, hoy en día todavía existe un gran desconocimiento sobre las enfermedades raras, y muchos de los pacientes que las padecen sufren grandes períodos de espera antes de un diagnóstico concreto o permanecen sin diagnosticar. Las causas de esta situación atienden a diferentes factores:

- La definición de enfermedad rara varía dependiendo del país, contando con diferentes niveles de prevalencia.



- No hay un listado cerrado de enfermedades raras, si no que está abierto a continuas modificaciones y resulta imposible establecer un código específico de diagnóstico.
- La falta de investigación de estas enfermedades conlleva una limitación de los conocimientos científicos de los profesionales ocasionando que se proporcionen tratamientos inadecuados, con empeoramiento de la sintomatología.
- Falta de profesionales en la sanidad pública para ofrecer un servicio de salud adecuado y de calidad a los pacientes con estas enfermedades.

Es evidente que cada enfermedad “rara” tiene su propia sintomatología, pero bien es cierto que pacientes con el mismo diagnóstico pueden mostrar diferentes manifestaciones. Sí podemos resumir una serie de características comunes a todas las enfermedades raras (5) (6)

- Las enfermedades raras normalmente son crónicas, graves, degenerativas y con alta letalidad. Presentan gran diversidad de manifestaciones y sintomatología, que afectan a la calidad de vida del paciente.
- La principal causa de las enfermedades raras es de origen genético y con menor frecuencia encontramos una etiología infecciosa, inmunológica, degenerativa o proliferativa.
- Las primeras manifestaciones se muestran mayormente en edad pediátrica, pero pueden aparecer a lo largo de toda la vida.
- Las deficiencias más características son motoras, sensoriales y/o intelectuales.
- Dificultad para obtener un diagnóstico concreto con rapidez y encontrar un tratamiento curativo. Además, los tratamientos encontrados son de precio elevado lo que dificulta el acceso a los mismos.

Las personas que padecen una enfermedad rara deben de recibir un tratamiento precoz multidisciplinar, de modo que diversos profesionales de manera coordinada lleven a cabo una intervención individualizada que ayude al paciente. A pesar de esto, testimonios de familias nos reflejan que la realidad es otra, y que actualmente la asistencia sanitaria sigue tratando dichas enfermedades como “invisibles, huérfanas”, apoyándose la mayoría en asociaciones.

En el campo logopédico existe un gran desconocimiento de estas enfermedades, sin embargo, muchos de los pacientes que padecen una enfermedad rara muestran dificultades de comunicación, voz, audición, habla y/o deglución que deben ser tratados por un profesional





adecuado, el logopeda. Pero la falta de logopedas en la sanidad pública, así como el desconocimiento de esta profesión ocasiona que estos pacientes no cuenten con una intervención logopédica apropiada y mucho menos precoz tras el diagnóstico.

## **ENFERMEDAD GENÉTICA GNAO1**

Según la Guía de ayuda de diagnóstico clínico y genético de enfermedades hereditarias, la **enfermedad GNAO1** es un trastorno del neurodesarrollo acompañado principalmente por movimientos involuntarios, encefalopatía epiléptica y un retraso mental, causado por una mutación en el gen GNAO1 lo que ocasiona que las proteínas que codifica (G-proteínas) no funcionen correctamente (7).

La base de datos europea de enfermedades raras y medicamentos huérfanos tiene registrada esta mutación con el código ORPHA:592564. Asimismo, la clasificación internacional de enfermedades (CIE-10) lo agrupa en Trastornos generalizados del desarrollo (F84.8).

El primer caso fue diagnosticado en 2013, por lo que hoy en día la investigación e información que se encuentra es limitada. Los artículos encontrados nos afirman que la enfermedad genética GNAO1 es diagnosticada en torno al primer año de vida, pero algún paciente ha sido diagnosticado más tarde. La mayoría de las familias informan de un embarazo normal con un parto a término sin complicaciones, lo que conlleva que resulte inviable diagnosticarlo antes del nacimiento.

Los primeros síntomas son inespecíficos, pero se observa que el niño no cumple los hitos de desarrollo, sufre una hipotonía generalizada, problemas para alimentarse, convulsiones, movimientos anormales y dificultades respiratorias.

Emily Bell, en la conferencia médica de GNAO1 de 2019 (8), nos expone el **“Registro Internacional GNAO1”**, lo que permite al comité científico aumentar los conocimientos de los pacientes y las opciones de tratamiento conocidas. Este registro se lleva a cabo a partir de una encuesta que se puede realizar mediante un enlace en la propia página de “The Bow Foundation”. En esta misma reunión la Doctora Amy Viehoever informa de que no hay distinción de prevalencia entre hombres y mujeres en esta enfermedad.

La organización “The Bow Foundation” afirma que aún no se conoce el número de casos exactos de personas que padecen esta enfermedad; ahora mismo están en contacto con



aproximadamente 250 familias, sin embargo, se estima que habrá más de 350 casos sin registrar. Los casos de personas de edad más avanzada diagnosticados que se conocen actualmente alcanzan aproximadamente los treinta años, pero se considera que puede haber pacientes mayores sin un diagnóstico concreto. Aún no se conocen unos datos concretos sobre el promedio de vida de las personas con este diagnóstico; la esperanza de vida depende del grado de gravedad en el que se ve afectado, así como las diversas complicaciones que pueden ocasionar el fallecimiento en edad infantil o juvenil. (<https://gnao1.org/>)

## **ETIOLOGÍA**

El gen GNAO1 se encuentra en el brazo del cromosoma 16, codifica la subunidad  $G_{\alpha o}$  de la proteína G. Esta proteína de membrana es abundante en el SNC estando implicada en la neurotransmisión sináptica y en el neurodesarrollo. El gen GNAO1 se encarga de la traducción de señales y de modular la señalización inhibitoria de muchos neurotransmisores, incluidos GABA, adenosina y dopamina, por lo que son cruciales en las funciones celulares. Dentro del cromosoma 16 se alojan entre 850 y 1200 genes. En concreto el GNAO1 se encuentra dentro del 16q13 en el que se han encontrado alrededor de cincuenta variantes patogénicas o problemáticas con características clínicas y gravedad diferente (9) (10).

Si existe alguna mutación en los genes que codifican la proteína G, puede verse afectado el desarrollo y también el crecimiento de células malignas.

## **SINTOMATOLOGÍA**

La enfermedad GNAO1 presenta unas características clínicas muy heterogéneas, ya que como se ha mencionado con anterioridad existen diferentes variables con distinta gravedad. Aun así, se puede señalar una sintomatología y características comunes (7) (11):

- **HIPOTONÍA:** disminución del tono muscular que ocasiona un retraso en el desarrollo motor. En algunos casos el paciente no es capaz de mantenerse de pie o mantener erguida la cabeza.
- **ENCEFALOPATÍA EPILÉPTICA DE INICIO PRECOZ:** la mayor parte de pacientes refiere crisis epilépticas en los primeros años de vida y en torno a la mitad de los casos mantienen las crisis a lo largo de su vida. Las manifestaciones de la epilepsia pueden ser de diferentes tipos focales (simple, compleja) y generalizadas (ausencias, mioclónicas, tónicas, atónicas, convulsivas).



- TRASTORNOS DEL MOVIMIENTO: la afección neurológica de estos pacientes provoca una mayor cantidad de movimientos, voluntarios o involuntarios. Estos son algunos de los trastornos característicos que presentan:
  - DISTONÍA: contracciones musculares involuntariamente sostenidas o intermitentes, que causan movimientos de torsión, repetitivos y posturas anormales.
  - MIOCLONÍA: movimientos involuntarios, breves y rápidos de amplitud variable.
  - COREA: movimientos involuntarios breves, rápidos, desordenados e irregulares, especialmente en la cabeza y en las extremidades.
  - ATETOSIS: movimientos incontrolados e involuntarios lentos y reptantes en varias zonas corporales.

Cuando se desencadenan estos movimientos involuntarios hay que tener precaución, ya que en la mayor parte de las crisis cursan con un incremento de la sudoración, con riesgo de deshidratación, daño muscular y en el peor de los casos el fallecimiento.

- DISFAGIA: presentan gran dificultad a la hora de alimentarse. La mayoría requiere de una dieta blanda o de fácil masticación con uso de espesantes. Alguno de los pacientes necesita una alimentación alternativa enteral o parenteral.
- RETRASO GLOBAL DEL DESARROLLO NEUROLÓGICO: presentan un retraso en la adquisición de los ítems de desarrollo motor, sensorial, del lenguaje y de aprendizaje en general. El desarrollo anómalo motor afecta tanto a la motricidad gruesa como fina. En cuanto al lenguaje, la mayoría presenta un trastorno del lenguaje expresivo; aunque también se encuentran casos en los que se encuentra asociado a dificultades en la comprensión.
- PROBLEMAS RESPIRATORIOS: es característico que los pacientes presenten infecciones respiratorias recurrentes ocasionadas por aspiraciones durante la alimentación, hipotonía o por reflujo gastroesofágico. Junto a todo ello debemos de tener en cuenta que poseen un sistema inmunitario deficitario.
- DISCAPACIDAD INTELECTUAL: variable dependiendo del grado de afectación, desde casos con discapacidad leve a muy grave.
- DIFICULTADES DEL SUEÑO: algunos pacientes afirman padecer insomnio o apnea obstructiva del sueño.
- DEFORMIDADES ESQUELÉTICAS: la hipotonía, espasticidad y distonía provocan deformidades óseas. Asimismo, pueden ocasionar el acortamiento de tendones y



retracciones en articulaciones de la extremidad. Todo ello ocasiona malas posturas, dolor y dificultad del movimiento voluntario.

## **DIAGNÓSTICO DE LA ENFERMEDAD Y DIAGNOSTICO DIFERENCIAL**

Para el diagnóstico de esta enfermedad es imprescindible realizar un estudio genético que detecte la mutación en el gen GNAO1 junto a una sintomatología compatible. La mayoría de los pacientes han sido diagnosticados mediante técnicas de secuenciación masiva paralela de múltiples genes.

Este estudio se complementa con las siguientes pruebas:

- Resonancia magnética cerebral (RM): suele ser normotípica, pero se encuentran casos con pérdida de volumen, cuerpo calloso anormal, malformación cerebral o lesión focal.
- Vídeos electroencefalográficos (EEG): dependiendo del paciente se encuentran estudios EEG normales o se muestran paroxismos epileptiformes multifocales, en presencia o ausencia de crisis epilépticas.
- Estudios neurofisiológicos de nervios periféricos y fibras musculares: se realiza debido a la hipotonía en los primeros meses de vida, descartar una enfermedad neuromuscular.
- Estudio de déficits neurosensoriales: en algunos casos estas personas padecen pérdida auditiva o visual lo que repercute de manera negativa en el desarrollo.

Para llegar al diagnóstico final concreto se deben descartar otras patologías mediante un diagnóstico diferencial con: encefalopatías epilépticas de inicio en la infancia, trastornos del neurodesarrollo, discapacidad intelectual y parálisis cerebral infantil discinética.

Para prevenir la enfermedad se recomienda un estudio genético de los progenitores, aunque todos los pacientes descritos hasta el momento son pacientes con mutaciones de *novo* lo que significa que no se ha identificado en las células sanguíneas de los padres, sino que el defecto genético se ha producido en el feto durante la gestación. Aun así, en el caso de que los padres quieran tener otro hijo, se recomienda la realización de un estudio exhaustivo junto a un asesoramiento genético.



## TRATAMIENTO

Actualmente no existe un tratamiento curativo de esta enfermedad, solo paliativo con fármacos para disminuir los movimientos involuntarios (tetrabenazina, benzodiazepinas, baclofeno, levodopa) y para frenar las crisis epilépticas (antiepilépticos: carbamacepina, topiramato). En algunas pacientes con status distónicos o coreicos, distonía progresiva o crisis hipercinéticas invalidantes, se ha empleado la terapia DBS (*Deep Brain Stimulation*: estimulación cerebral profunda), y la mayoría de los cuidadores refieren gran mejoría tras la intervención.

Los pacientes con GNAO1 requieren un tratamiento individualizado con múltiples terapias con el objetivo de estimular sus capacidades y mejorar su calidad de vida. Requiere de equipo de profesionales multidisciplinar: médicos, personal de enfermería, terapeutas ocupacionales, fisioterapeutas, nutricionistas, logopedas, psicopedagogos, etcétera.



## ESTUDIO REALIZADO

### MATERIAL Y MÉTODOS

En primer lugar, se ha llevado a cabo una exhaustiva búsqueda bibliográfica sobre la enfermedad GNAO1 y sus síntomas, para ello se ha empleado los siguientes recursos bibliográficos reconocidos: Dialnet, Pubmed, SCOPUS y Web Of Science. Otra de las fuentes ha sido el Repositorio de la Uva, donde se han encontrado Tesis y Trabajos de Fin de Grado de interés. Tras hallar en la búsqueda una escasa información se decide realizar un estudio descriptivo de la prevalencia de tratamiento logopédico, síntomas logopédicos y dificultades de alimentación y comunicación en los casos de GNAO1 en España.

Para conseguir los datos necesarios para el estudio se ha elaborado una encuesta, esta se envió a la Asociación Española de GNAO1 y se encargó de su difusión. La encuesta se realiza a partir del siguiente formulario de Google: [https://docs.google.com/forms/d/e/1FAIpQLSf8YuqX5yJuFP\\_nXxOPvG5BDP03QqFPbakWRGcjnT4gpytv3w/viewform?usp=sf link](https://docs.google.com/forms/d/e/1FAIpQLSf8YuqX5yJuFP_nXxOPvG5BDP03QqFPbakWRGcjnT4gpytv3w/viewform?usp=sf_link)

Actualmente el número de casos en España es de veintiún pacientes (consultado en la página de la asociación el 8 de marzo de 2023) (12). De todos ellos en este estudio han participado 17, por lo que contamos con la información de 80,95% de la población española que sufre GNAO1, una muestra pequeña pero bastante completa teniendo en cuenta el número de casos.

### RESULTADOS

#### EDAD / EDAD DE DIAGNOSTICO

En primer lugar, presentamos la edad actual de los pacientes junto a la edad de diagnóstico. La edad media de la población estudiada es de 9 años, y la edad media de diagnóstico, teniendo en cuenta que uno de los usuarios no ha respondido es de 5,49 años. El caso más mayor es de diecinueve años y el menor de un año y medio.

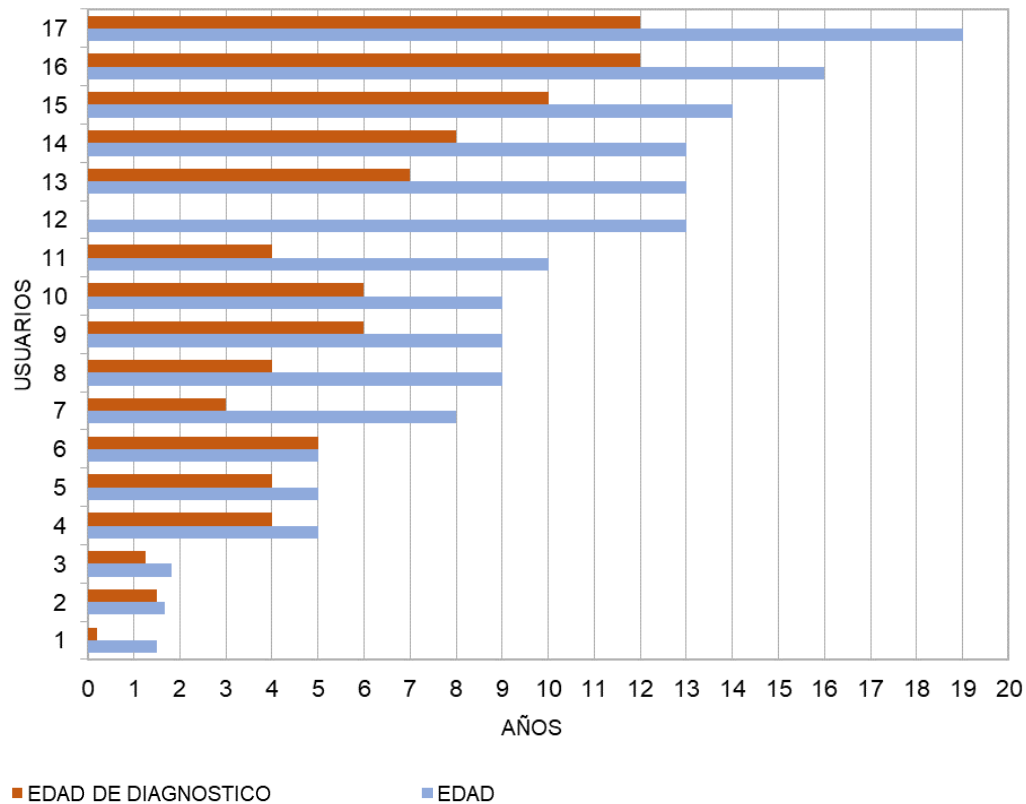
Debemos de tener en cuenta que el primer caso se diagnosticó en 2013, por ello se observa que los pacientes más longevos, de diecinueve y dieciséis años, fueron diagnosticados a los 12 años. Pero, como podemos observar los casos más pequeños se han diagnosticado más



tempranamente, por ejemplo, en el caso más pequeño, de un año y medio, podemos observar que fue diagnosticado a los dos meses, pues la información de la que se consta es mayor.

**Figura 1:**

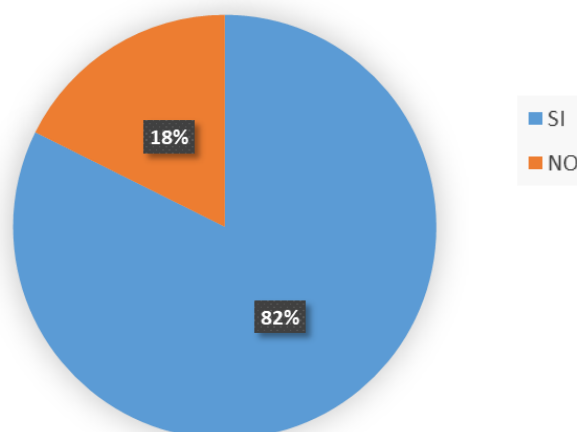
*Edad actual y de diagnóstico de los niños con GNAO1*



## ATENCIÓN TEMPRANA

Los Centros de Desarrollo Infantil y Atención Temprana (CDIAT) tienen como objetivo dar atención a la población infantil de 0 a 6 años que presentan trastornos del desarrollo o tienen riesgo de padecerlos. Están formados por un equipo multidisciplinar de expertos que considera al niño en su globalidad para prevenir y asistir, tratando de potenciar su capacidad de desarrollo y de bienestar, haciendo posible de la forma más completa su integración en el medio familiar, escolar y social, así como su autonomía personal. En este caso el **papel del logopeda** es evaluar, diagnosticar e intervenir un problema o trastorno que afecte a las áreas de comunicación, lenguaje, habla, voz y deglución. En ocasiones, también nos encargamos de estimular las áreas perceptivo-cognitivas.

**Figura 2:** *Porcentaje de pacientes con GNAO1 que han recibido atención temprana*



Catorce de las personas encuestadas han recibido atención temprana y tres de ellas no. Como podemos observar más de la mitad de los pacientes con GNAO1 en España han recibido estimulación precoz a pesar de que no hay una ley estatal que apoye/permita un servicio público de este servicio.

### **TRATAMIENTO LOGOPÉDICO**

La finalidad de este apartado es reflejar la prevalencia de tratamiento logopédico en estos pacientes y el principal motivo por el que lo reciben. También se expone quien ha derivado al paciente al logopeda.

#### **Prevalencia del tratamiento logopédico**

Como se ha podido observar en el marco teórico, los pacientes cuentan con diferente sintomatología logopédica: dificultades de alimentación, voz, habla, lenguaje y comunicación. Conocer la prevalencia del tratamiento logopédico en estos pacientes nos permitirá meditar sobre la propia intervención en estos pacientes.

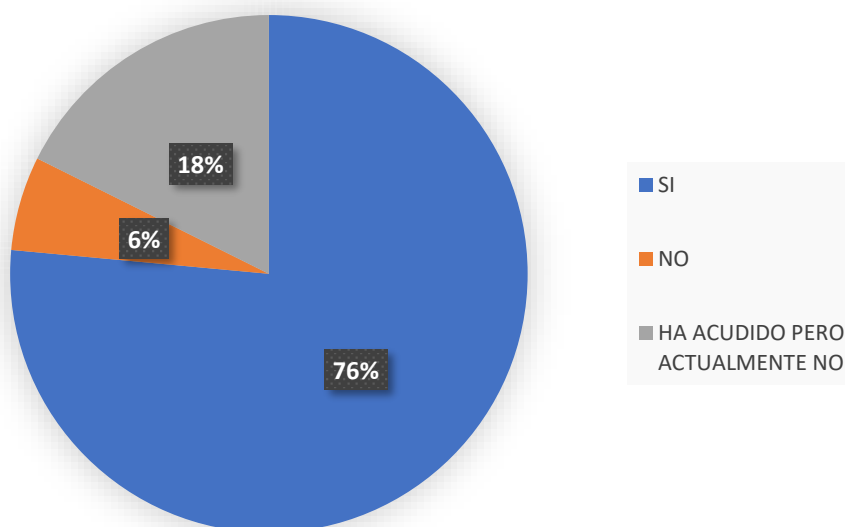
Entre los entrevistados trece de los afectados afirman recibir actualmente tratamiento logopédico, tres de ellos constatan que lo han recibido en el pasado, pero no en la actualidad, y solamente uno de los entrevistados expone no haber recibido tratamiento logopédico nunca, paciente que coincide con no recibir atención temprana.

A continuación, se adjunta un gráfico donde se pueden observar las respuestas.



**Figura 3:**

*Porcentaje de población de GNAO1 que ha recibido tratamiento logopédico*



Como podemos observar la mayoría de las respuestas demuestran que el tratamiento logopédico ha sido y es necesario en estos pacientes. Actualmente el servicio logopédico público depende de cada comunidad autónoma, habiendo en la mayoría lista de espera. En este caso no se han cuestionado las dificultades particulares que han encontrado para el acceso a un servicio logopédico, por lo que se desconoce si han sido tratados en un centro público y gratuito o de forma privada y remunerada por la familia.

### **Motivo por el que reciben el tratamiento logopédico**

El objetivo fundamental de esta cuestión es conocer los motivos principales por los que es necesario el tratamiento logopédico. Para conocer esta información se empleó una cuestión de opción múltiple, las elecciones que había eran las siguientes: dificultades de alimentación, problemas de comunicación, trastornos de la voz. También, se contaba con una opción de respuesta corta donde añadir una respuesta que no constará en las opciones.

Las respuestas obtenidas fueron las siguientes: diez de los encuestados afirmaban presentar dificultades de alimentación, doce problemas de comunicación y tres trastornos de la voz. Asimismo, uno de ellos añadió que el paciente acudía al logopeda por la hipotonicidad de los músculos de la cavidad oral.



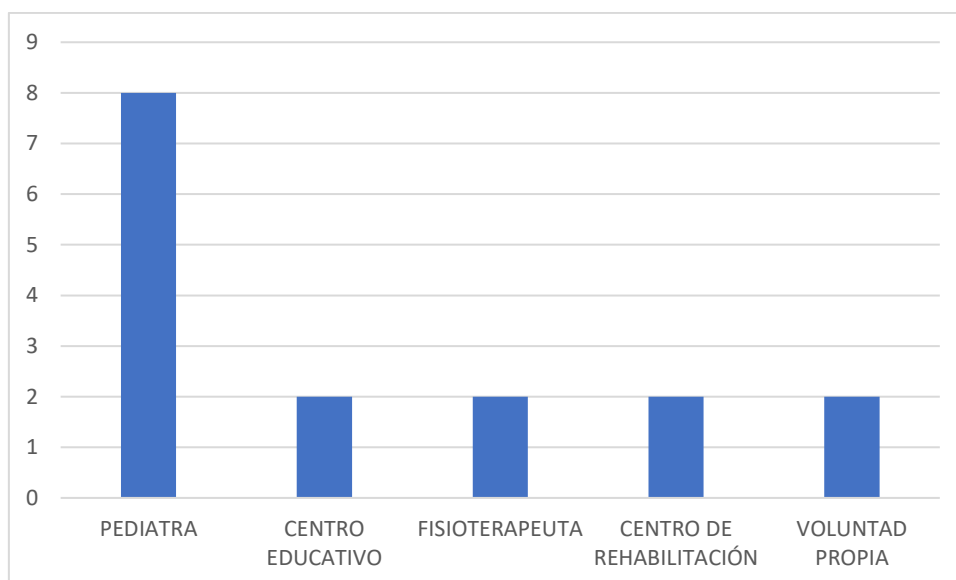
Los datos obtenidos coinciden con la sintomatología descrita de esta enfermedad; en la mayor parte personas con este diagnóstico se muestran dificultades de alimentación y problemas de comunicación.

### Profesional que le deriva al logopeda

Conocer este dato nos permite reflexionar sobre si es necesaria una campaña de sensibilización en el entorno sociosanitario sobre la importancia de nuestra intervención. Los resultados se pueden observar en la siguiente figura.

**Figura 4:**

*Profesionales que han derivado al logopeda en población GNAO1.*



El 50% de los casos que han acudido al logopeda han sido derivados por el pediatra, los datos reflejan que estos profesionales médicos conocen la necesidad de un seguimiento y tratamiento logopédico. Asimismo, podemos observar que el 37.5% ha sido derivado por otros profesionales con los que debemos de trabajar conjuntamente.

Contemplamos que el 12.5%, dos de los pacientes, acudieron al logopeda por propia iniciativa, pues observaban que el paciente no mostraba ningún tipo de comunicación.

El escaso conocimiento de las enfermedades raras en general y de la enfermedad genética GNA01 en particular, el reducido número de pacientes y la sintomatología variable que presentan explica la falta de equipos especializados en el tratamiento, y las diferentes terapias



rehabilitadoras recibidas si bien siempre orientadas a paliar los síntomas y mejorar la calidad de vida de los pacientes.

## **DIFICULTADES DE ALIMENTACIÓN**

Las personas con problemas en el neurodesarrollo es característico que presenten dificultades de alimentación consecuencia de las interacciones complejas entre factores anatómicos, fisiológicos y conductuales. En estos pacientes la incoordinación neuromuscular y las alteraciones del tono postural afectarán a la formación y el transporte del bolo desde la cavidad oral hasta el esófago (13).

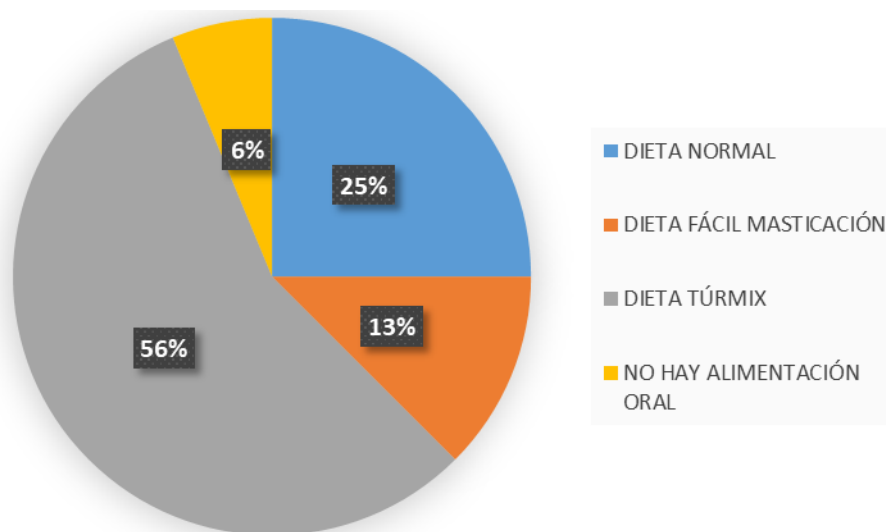
El objetivo de este apartado es conocer las dificultades de alimentación que presentan las personas diagnosticadas con GNAO1. Para ello, se cuestiona si presentan dificultades de alimentación, si es necesario el uso de espesante para la ingesta de líquidos, los síntomas característicos tras la alimentación oral y cómo es la dieta.

Los datos obtenidos señalan que tres de los pacientes partícipes en este estudio tienen una alimentación alternativa enteral (sonda nasogástrica y gastrostomía endoscópica percutánea). El resto de los pacientes muestran alimentación oral.

En relación con los pacientes que tienen alimentación alternativa, toman oralmente batidos proteicos y agua en pequeñas cantidades. Uno de ellos afirma ingerir alimentos triturados (verduras, carnes, cereales y frutas), pero presenta atragantamientos recurrentes tras la ingesta de estos.

Dentro de los catorce pacientes que tienen alimentación oral, cuatro de ellos necesitan uso de espesante para la ingesta de líquidos, es decir, presentan disfagia para líquidos. Respecto a su dieta para sólidos- semisólidos, cuatro de ellos afirman que es normal con todo tipo de consistencia y tres de ellos declaran que su dieta debe de ser blanda (de fácil masticación). Mas del 50% de pacientes con alimentación oral necesitan una dieta túrmix, con consistencias homogéneas.

**Figura 5:** Tipo de dieta de la población con GNAO1



Con el objetivo de conocer si existe algún indicio de penetración o aspiración del alimento durante la deglución, se cuestionan los síntomas característicos tras la ingesta. En cuanto a los pacientes con alimentación oral, los resultados que se obtuvieron fueron los siguientes: seis de los pacientes refieren tos recurrente tras la ingesta, dos de ellos carraspeo y uno de ellos atragantamientos frecuentes.

Se dio la opción de que las dificultades en la deglución se clasificarán dentro de las siguientes opciones:

- No presenta dificultades de alimentación.
- Leves dificultades de alimentación.
- Graves dificultades de alimentación.
- Alimentación alternativa (sonda nasogástrica, gastrostomía endoscópica percutánea).

Los resultados obtenidos no fueron concluyentes, pues las respuestas en ocasiones resultan confusas al manifestar no tener dificultades de alimentación y seguidamente afirmar que existe tos tras la ingesta, que necesitan espesantes y/o la dieta es completamente triturada. Estas aparentes contradicciones determinan el desconocimiento de los cuidadores de las dificultades de alimentación y sus complicaciones.



## COMUNICACIÓN Y LENGUAJE

Como se menciona en el marco teórico, la enfermedad GNAO1 se caracteriza por un retraso global del desarrollo neurológico junto, en alguno de los casos, discapacidad intelectual. Esto ocasiona que haya un retraso en la adquisición de los ítems del lenguaje. Las preguntas del cuestionario referidas al lenguaje se orientan hacia el modo de comunicación del paciente, así como los sistemas de comunicación aumentativos y alternativos que emplean los afectados.

El 100% de los casos que han respondido afirman que tienen problemas en la comunicación: trece de los casos afirman que no presentan comunicación oral, cinco tienen dificultades en la articulación y uno de ellos problemas en la voz.

En resumen, ninguno de los pacientes se comunica con facilidad lo que nos demuestra que es necesario un tratamiento logopédico.

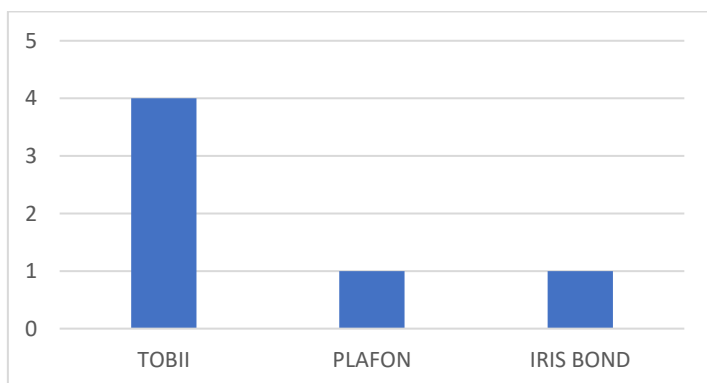
### Sistemas de comunicación alternativa y aumentativa empleado:

Los sistemas de comunicación alternativa y aumentativa (SAAC) son formas de expresión diferentes del lenguaje hablado que tienen como objetivo aumentar el nivel de expresión (aumentativo) y/o compensar (alternativo) las dificultades de comunicación que presentan algunas personas en este área. Es beneficioso emplearse en edades tempranas, tan pronto como se observen dificultades en el desarrollo del lenguaje oral. Además, no son incompatibles con habla sino complementarios a la rehabilitación del habla natural (14) .

Los resultados obtenidos se muestran en la siguiente gráfica.

**Figura 6:**

*Sistemas de comunicación alternativos y aumentativos empleados por pacientes diagnosticados con GNAO1.*





Tanto Tobii como Iris Bond son instrumentos que permiten la selección de elementos de una pantalla mediante el seguimiento ocular dando acceso al sistema de comunicación, funcionan tanto con Windows como con IOS.

Plafon, también conocido como tablero de comunicación, consiste en un panel rígido y transparente en el que se encuentran una serie de signos. El tablero se coloca entre el paciente y el receptor en posición vertical, en este caso el paciente observa el signo con el significado concreto que se quiere transmitir.

Los pacientes que no presentan comunicación oral y no hacen uso de ningún SAAC, se comunican con su entorno más cercano de manera visual. Uno de ellos afirma el uso de la Tablet para la comunicación, pero no especifica de qué manera lo emplea.

Resumiendo, las respuestas del cuestionario indican que cinco de los diecisiete pacientes utilizan sistemas de acceso al sistema de comunicación (Tobii, Iris Bond), costosos pero rápidos y eficaces. En cambio, el resto de los usuarios, un 65% no emplean ningún SAAC. Puede ser que esto se deba a su precio elevado, si bien, desde 2019 los lectores oculares u otros sistemas de comunicación son cubiertos por la Sanidad Pública. El médico especializado prescribe este sistema, presentando una valoración favorable por parte un profesional (logopeda, terapeuta o neurólogo).



## DISCUSIÓN

La logopedia es una disciplina dinámica y en continuo desarrollo que se encarga de investigar, prevenir, evaluar y diagnosticar patologías y trastornos de la comunicación, lenguaje, habla, voz, audición y otras funciones orales (respiración, masticación, succión, deglución). Como se ha descrito, los pacientes con la enfermedad GNAO1 presentan múltiples alteraciones en el neurodesarrollo: comunicativas, cognitivas, conductuales, socioemocionales, sensitivas, sensoriales y/o motoras, entre las que se encuentra alterada la deglución.

En los datos obtenidos hemos podido observar que la disfagia es un síntoma prevalente en los pacientes con GNAO1, tanto para líquidos como para sólidos, y de aparición temprana durante los primeros años de vida. Más del 50% de los pacientes necesitan una dieta de fácil masticación o túrmix, presentando tos y carraspeo frecuentes. Respecto a la ingesta de líquidos encontramos que en el 23.5% de los casos presenta disfagia para líquidos, pues para la ingesta de estos es necesario el uso de espesante. Esto se debe a que el conjunto de factores que influyen en la alimentación se encuentra afectado: distonía, malposición de las estructuras anatómicas orales, deformidades del aparato estomatognático... todo ello altera la propiocepción y dificulta el control motor durante la deglución.

Se debe de tener presente que, en los primeros meses de vida la ingesta no es solo un proceso sensoriomotor y de coordinación del aparato estomatognático, sino que es importante para el desarrollo de experiencias de comunicación, sociabilización y en su crecimiento tanto físico como socioemocional. Por ello, una intervención logopédica precoz tiene un papel importante y decisivo a la hora de asegurar no solo una alimentación eficaz y segura, tratando de evitar una alimentación alternativa, sino también un desarrollo global de la persona.

En segundo lugar, hay que hacer referencia a los problemas de comunicación que presentan estos pacientes. Los datos obtenidos exponen que el 100% de los casos tiene problemas de comunicación: de articulación, expresión, comprensión, voz, etcétera. El 76% de los casos en España necesitan un sistema de comunicación aumentativa y/o alternativa ya que no presentan comunicación oral. Para su implementación es necesaria la evaluación temprana de la función visual, para conocer las habilidades oculares y determinar con la mayor precisión



posible el dispositivo específico para la comunicación (15), y una intervención logopédica para que el sujeto conozca la manera adecuada su funcionamiento.

Al ir avanzando en el trabajo he advertido que la encuesta elaborada al principio para conocer la situación de los pacientes con GNAO1 podía haber sido mas completa para conseguir información más detallada. Por ejemplo, se podía haber incluido algún punto donde se cuestionasen las dificultades de acceso logopédico; reivindicando así el papel del profesional en la sanidad pública. También hubiera sido acertado preguntar sobre las dificultades de la deglución siguiendo la escala de severidad reconocida por ASHA (16). En relación a los problemas de comunicación hubiese sido conveniente incidir sobre el aspecto comprensivo del lenguaje además del expresivo de cada paciente.

## **PROPUESTA DE EVALUACIÓN LOGOPÉDICA EN PACIENTES DIAGNOSTICADOS DE GNAO1**

Para que el trabajo de intervención logopédica sea lo más eficaz y los resultados satisfactorios se debe hacer una adaptación e individualización a cada caso particular. Uno de los factores más importantes a tener en cuenta será la edad del paciente; considerando el precoz inicio de los síntomas en la enfermedad GNAO1 se plantea una evaluación pediátrico-neonatal.

En una primera **entrevista** con los padres se elaborarán la **historia clínica** y la **anamnesis**, en estos informes de debe reflejar la situación basal del paciente. La historia clínica recoge aquellos datos principales del paciente, de la familia y sobre quién ha derivado al sujeto, así como se adjuntarán aquellos informes de interés que se aporten. La anamnesis debe reflejar si se cumplen los hitos del desarrollo, cuáles han sido las dificultades de alimentación y en qué momento han aparecido, datos de ganancia de peso y de crecimiento y cómo es su desarrollo comunicativo. Otro de los aspectos que se debe anotar es el tratamiento farmacológico, pues normalmente los fármacos antiepilépticos disminuyen el apetito y el nivel de conciencia. También es importante recabar información acerca del parto, pues es un momento decisivo, y muchos problemas neurológicos se ocasionan en este momento (13).

Otro de los aspectos significativos durante la entrevista es observar el grado de información y el bienestar de los cuidadores principales ya que influye directamente sobre el tratamiento del niño. Para conocer con facilidad esta información se puede emplear la escala de calidad de vida **WHOQOL-Bref**. En este caso también sería recomendable aplicar la prueba





**Feeding/Swallowing Impact Survey (FS-IS)** ya que mide la comprensión de los problemas del cuidador y el impacto de las dificultades de alimentación/deglución del niño (13).

Una vez recogidos los datos necesarios para la síntesis de la historia clínica y de la anamnesis se llevará a cabo una **evaluación clínica y funcional**, pero para que esta sea práctica nos debemos adaptar a los aspectos motores, sensitivos y sensoriales del paciente. Se habrá de buscar una postura confortable para el paciente, alineada y que facilite la mecánica deglutoria. Además, para facilitar el éxito de la valoración se recomienda el uso de alimentos que gusten al paciente y se tengan en cuenta los tiempos habituales de alimentación.

Según la American Speech – Hearing Association (ASHA) (16) una evaluación clínica en el ámbito de disfagia pediátrica debe incluir los siguientes apartados:

- Evaluación del desarrollo físico, psicosocial, conductual y comunicativo y de la motricidad gruesa y fina.
- Evaluación de los pares craneales, en concreto aquellos involucrados en la deglución: trigémino, facial, glossofaríngeo, vago, espinal e hipogloso mayor,
- Evaluación de las estructuras faciales: cara, mandíbula, labios, lengua, paladar duro y blando, la orofaringe y la mucosa oral.
- Evaluación funcional de los músculos y estructuras empleadas en la deglución.
- Observación del control de la cabeza y el cuello, la postura en reposo, reflejos orales y faríngeos y los movimientos involuntarios.
- Evaluación y observación funcional de la capacidad de deglución; amamantamiento y lactancia en los bebés, masticación en los mayores, contención y manipulación del bolo.
- Observación del tipo, modo respiratorio y coordinación del mecanismo respiración-deglución. Algunas de las pruebas que se pueden realizar son: evaluación de la capacidad pulmonar o la prueba del pico de flujo espiratorio (*Peak Flow*) pues indica la capacidad de producir tos eficaz, aunque puede ser complicada en algunos pacientes por su necesidad de colaboración.
- Observación del manejo de secreciones y la capacidad de tragar.
- Evaluación de las consistencias, fatiga en la seguridad de la alimentación, alteraciones en la administración del bolo y/o uso de técnicas de rehabilitación/habilitación o compensatorias en la deglución.



Con el objetivo de obtener una visión global de la capacidad deglutoria en distintas fases y con diversos alimentos para poder realizar una intervención lo más eficaz posible se realizará un evaluación mediante una serie de pruebas. Para obtener una visión global de la capacidad deglutoria en sus distintas fases y con diversos alimentos se valorará mediante pruebas de *screening* (figura 6). Además, sería conveniente que el médico completará la exploración con las siguientes pruebas instrumentales: videofluoroscopia, fibroendoscopia de la deglución o manometría, siempre y cuando sea posible.

**Figura 7:**

*Screening para valorar la disfagia en pacientes diagnosticados de le enfermedad GNAO1.  
Basado en la referencia bibliográfica: (13)*

<b>SCREENING</b>	<b>EDISFO:</b> test de exploración de disfagia para pacientes y cuidadores.
	<b>Método de exploración volumen viscosidad (MECV-V):</b> evalúa signos de eficacia y de seguridad ofreciendo distintas texturas, volúmenes y cantidades.
	<b>Gugging Swallowing Screen (GUSS):</b> proporciona el grado de disfagia del paciente. Solo se emplea para población con alteración neurológica
	<b>Dysphagia Screening Test for Preterm Infants (DST-PI):</b> permite detectar la penetración supraglótica o la aspiración subglótica en población pediátrica.
	<b>Nordic Orofacial Test- Screening (NOT-S):</b> analiza las funciones orofaciales de habla, deglución y masticación. Evalúa sujetos a partir de los tres años.

Debido a que las dificultades de alimentación se presentan en las primeras semanas de vida se debe valorar el patrón de succión, pues nos da información tanto de su alimentación como del desarrollo neuromotor. Se debe evaluar tanto la succión nutritiva (SN) como la succión no nutritiva (SNN). Esta última es aquella que realiza el recién nacido sin extraer líquido o succión seca, puede realizarse con el seno vacío, con un dedo o con el chupete; sirve como método para conocer y explorar el medio ambiente y como efecto calmante. Estas succiones son cortas y estables, entre 7 y 8, con pausas de 6 a 7 segundos, con una tasa de frecuencia de dos



succiones por segundo. La prueba **Neonatal Oral- Motor Assessment Scale (NOMAS)** es una escala de evaluación que identifica los patrones de la SNN y de la SN y cuantifica las habilidades oromotoras neonatales para clasificar sus patrones de succión como normales, desorganizados o disfuncionales (17). Según los expertos la población con patología neurológica tiene un patrón de succión disfuncional con interrupción en el proceso de alimentación debido a movimientos anormales de la lengua y de la mandíbula. En el caso de los pacientes con trastornos del neurodesarrollo con movimientos involuntarios es probable que se observe un patrón de succión disfuncional.

Otras pruebas para valorar la succión nutritiva (SN) pueden ser:

- **Breastfeeding Observation Form:** valora la posición del cuerpo, la respuesta observada del niño, el vínculo afectivo manifestado, la anatomía de las mamas, el tipo de succión y la duración de la lactancia.
- **LATCH Breastfeeding Assessment (LATCH):** valora el agarre al pecho, la cantidad de deglución audible observada, el tipo de pezón de la madre, la comodidad de la madre y la cantidad de ayuda que necesita para sostener a su bebé contra el pecho.

Si la evaluación se realiza en edades más avanzadas y se presenta un desarrollo orofacial mayor no se debe evaluar el patrón de succión sino que se debe evaluar el **patrón de masticación**. Para ello se pueden pasar una serie de pruebas como el **Test of Mastication and Swallowing Solids (TOMASS)** que valora la preparación y la fase oral en la ingesta de sólidos.

La valoración tanto en sólidos como en líquidos se puede complementar con una **auscultación cervical** mediante el sonar Doppler, que permite captar los sonidos percibidos en la etapa faríngea y registrarlo en formato digital. Esta herramienta nos permite analizar y comparar la evolución del paciente pues almacena la actividad mecánica de la deglución (18). Otra de las maneras de observar la evolución del sujeto es completando la **Escala de Evolución de la Disfagia Murciego Rubio (EDMUR)** antes, durante y después del tratamiento logopédico. Esta escala cuantifica de una manera objetiva los siguientes aspectos: movilidad, sensibilidad, reflejos, fases de deglución, respiración y alimentación (19).

Respecto al desarrollo comunicativo, en el caso de los pacientes con la enfermedad GNAO1 es importante realizar una evaluación precoz, para detectar de forma temprana las alteraciones



del lenguaje. Por ello es importante observar si se cumplen los prerrequisitos del lenguaje y los hitos principales del desarrollo del lenguaje:

- Aparición de las primeras palabras entre los 10 y los 12 meses.
- Aumento de vocabulario y denominación de los elementos comunes de la vida diaria entre los 16 y los 24 meses.
- Entre los 19 y los 30 meses el vocabulario medio del niño debe de ser de aproximadamente 50 palabras.
- A partir de los 24 meses se observan las primeras combinaciones de palabras.

También es importante conocer las funciones cognitivas del paciente dado que el niño aprende a hablar conforme va evolucionando cognitivamente, siendo el pensamiento el que posibilita el lenguaje. Este aspecto también influye en la deglución, ya que hay una serie de funciones cognitivas implicadas en la actividad de comer: atención (vigil, focalizada, sostenida, selectiva, alternante, dividida), funciones ejecutivas, capacidad de procesar la información sensorial (gnosias) y comprensión para la elaboración de un plan motor (praxias) (20). Por ello en la evaluación logopédica se debe tener presente valorar el área cognitiva; aunque también es recomendable que un especialista realice una evaluación neuropsicológica que permita clarificar qué componentes del sistema están afectados y requieren ser rehabilitados.

A continuación se adjuntan una serie de pruebas que evalúan alguno de estos aspectos: desarrollo motor, cognitivo, psicosocial, conductual y comunicativo y/o motricidad gruesa y fina.

**Figura 8:**

*Pruebas de valoración en Atención Temprana para pacientes diagnosticados de la enfermedad GNAO1. Basado en referencia bibliográfica: (21)*

<b>INVENTARIO DE DESARROLLO BATELLE</b>	Instrumento de evaluación de niños entre los 0 y los 8 años. Evalúa las siguientes áreas: adaptativa, personal-social, comunicación expresiva y comprensiva, motricidad gruesa y fina y el área cognitiva.
<b>ESCALAS DE DESARROLLO MERRIL PALMER</b>	Herramienta de evaluación del desarrollo global infantil de niños entre 1 y 78 meses. Explora cinco áreas: desarrollo cognitivo,



	lenguaje y comunicación, desarrollo motor, desarrollo socioemocional y autocuidado y conducta adaptativa.
<b>ESCALAS BAYLEY DE DESARROLLO INFANTIL</b>	Instrumento que detecta posibles retrasos en el desarrollo, dirigido a sujetos entre 15 días y 42 meses. Evalúa las siguientes áreas: cognición (atención, memoria, proceso sensoriomotor, formación de conceptos), lenguaje (comprensivo y expresivo), motricidad (gruesa y fina), conducta socioemocional y conducta adaptativa.
<b>ESCALA DE DESARROLLO PSICOMOTOR DE LA PRIMERA INFANCIA BRUNET-LÉZINE</b>	Prueba que explora el control postural, la coordinación óculo-motriz, el lenguaje o la comunicación, sociabilidad y autonomía. Se administra a sujetos de edades comprendidas entre 0 y 30 meses. Dependiendo de la edad se emplearán unos materiales u otros para la evaluación.
<b>INVENTARIO DE DESARROLLO COMUNICATIVO MACARTHUR-BATES</b>	Este inventario se realiza a pacientes entre los 8 y 30 meses. En este caso los padres complementan unos informes sobre el desarrollo del lenguaje de sus hijos. Aporta gran cantidad de información sobre gestos, juegos, acciones prelingüísticas, comprensión y expresión del vocabulario y primera gramática.

Tras esta evaluación se realizaría un diagnóstico que daría paso a la intervención logopédica. Para que este tratamiento sea eficaz se tienen que plantear unos objetivos terapéuticos lo más ajustados a las necesidades del sujeto, siempre teniendo en cuenta las prioridades del entorno. Para la síntesis de dichos objetivos se puede seguir la **planificación de objetivos SMART**, que permite crear objetivos específicos, medibles, accesibles y realistas en un tiempo determinado, es decir, permite observar de manera cuantificable el cumplimiento de objetivos en un tiempo concreto.

### **PAPEL DEL LOGOPEDA EN LA ENCEFALOPATÍA EPILÉPTICA**

Como se ha mencionado anteriormente el papel del logopeda tiene gran importancia en los pacientes diagnosticados de la enfermedad GNAO1, ya que tiene un papel decisivo tanto en la alimentación del sujeto como en su desarrollo comunicativo.



Seguidamente, se añade un listado con diferentes actuaciones que puede desarrollar un logopeda en estos pacientes:

### 1. Asesoramiento en la alimentación del niño con dificultades:

- Adaptación de la dieta: textura, consistencia y volumen en líquidos y sólidos. Tras la valoración de la alimentación debemos adaptar la dieta a las necesidades individuales del paciente, se debe informar de todos aquellos alimentos de riesgo para los pacientes con disfagia; es importante conseguir texturas homogéneas y evitar grumos, espinas, sólidos que se derritan a líquido, crujientes y grumos. Dependiendo de la gravedad de la disfagia del paciente se señala que tipo de dietas hay y cuál es la indicada: puré, blanda (fácil masticación) o túrmix. También, se debe mostrar los diferentes tipos de espesante y la forma correcta de utilizarlo; se debe enseñar a los cuidadores las diferentes consistencias y cuál es la adaptada para la gravedad de la disfagia del paciente. Así como concienciar de que las gelatinas no son equivalentes a agua gelificada y pueden suponer un riesgo en el paciente.

En los primeros años de vida el niño debe mamar, probar, masticar y manipular el alimento, pero esto se debe realizar de una manera segura, evitando atragantamientos, y eficaz, consiguiendo un soporte nutricional que satisfaga las necesidades del paciente; si es verdad que para conseguir la máxima eficacia posible en la alimentación es importante trabajar de manera coordinada con un nutricionista. Se debe de hacer hincapié en mostrar al entorno del paciente todas las señales de alarma que indiquen que la alimentación no es segura ni eficaz.

También, se enseñará a los cuidadores diferentes guías que establezcan pautas para la modificación de la textura de los sólidos y de los líquidos como puede ser la guía de la *British Dietetic Association* y la estandarización internacional de la dieta para la disfagia, *International dysphagia diet standardisation initiative (IDDSI)*.

- Adaptación del material para la ingesta y acciones del cuidador para favorecer la toma.

En pacientes con la enfermedad GNAO1, las primeras dificultades de alimentación ocurren en los primeros años de vida, cuando la alimentación del paciente aún no es complementaria o no han comenzado el período de ablactación. En el caso de que la lactancia sea materna se puede emplear el uso de pezoneras por un corto plazo ya que ayuda a prenderse mejor y obtener suficiente leche. Otro de los materiales que se



deben de tener en cuenta en los pacientes con esta patología es el uso del relactador, pues sirve como sistema de nutrición suplementaria, aumentando la cantidad de leche ingerida por el niño. Respecto a la lactancia artificial es importante adaptar la tetina del biberón a las características anatomofuncionales y al patrón de deglución del neonato. En los casos en los que el paciente se encuentre aún entre los 0-5 meses, donde la alimentación es exclusiva de leche, se tiene que mostrar al cuidador las diferentes posturas para conseguir una buena alimentación rugby, cuna, caballito, biológica y acostada.

Respecto a alimentación en edades más avanzadas será aconsejable enseñar el material idóneo para este tipo de población, adaptado a su dieta y que favorezca la autonomía del paciente, como, por ejemplo: vaso escotado, cucharas y tenedores sensoriales, cucharas de aprendizaje o vaso de control de ingesta.

2. **Mejorar los problemas respiratorios:** la respiración y la deglución son dos funciones orofaciales vitales que funcionan de forma coordinada para proteger la vía aérea, por lo que un problema respiratorio puede conllevar una alteración deglutoria y una alteración deglutoria puede agravar el cuadro respiratorio. En este caso se trabajará la respiración de manera conjunta con el fisioterapeuta, tratando de mejorar la calidad de vida de los pacientes.
3. **Orientaciones para una higiene oral correcta:** en el caso en estudio se halla que los pacientes tienen unas cualidades orofaciales específicas y, en la mayoría de los casos, se encuentran en situación de dependencia. Además, encontramos que la mayor parte tiene disfagia por lo que es común que tengan déficits en la higiene oral y alteraciones de la salud oral, que pueden favorecer la adquisición de bacterias e infecciones. Por ello, los logopedas debemos indicar unas pautas de higiene oral y mostrar los diferentes materiales que se pueden emplear para una correcta limpieza: cepillo de dientes con sistema de conexión para la aspiración de secreciones, dedal con filamentos de silicona, limpia lenguas o hisopos de espuma.
4. **Estimulación orofacial:** los pacientes con encefalopatía epiléptica por GNAO1 presentan gran hipotonía en el aparato estomatognático. Para corregir este desequilibrio muscular orofacial y conseguir un patrón muscular adecuado se llevará a cabo una intervención basada en la terapia orofacial y miofuncional. En alguno de los casos en estudio se podría



aplicar el uso de vendaje elástico terapéutico para varios fines como puede ser la secreción de saliva o la estabilización del articulación temporomandibular (ATM).

Para la mayor estimulación orofacial e integración sensorial, se deben tener presentes los siguientes manuales: *Premature Infant Oral Motor Intervention (PIOMI)* o *Improving Outcomes of Pediatric Feeding (BARLOW)*.

**5. Estimulación del lenguaje:** encontramos que la mayor parte de los pacientes presenta un trastorno del lenguaje, tanto expresivo como comprensivo. Existen tres niveles de intervención en el tratamiento de este tipo de trastornos:

- Estimulación reforzada o sistematizada del lenguaje: la intervención se centra en el lenguaje oral tratando de adquirirlo a través de la ejercitación de la misma. Para ello se emplean los siguientes programas: ambientales de intervención a través de la familia y de la escuela, basado en ejercicios funcionales y basada en ejercicios dirigidos.
- Reestructuración del lenguaje: en este caso el tratamiento también se centra en el lenguaje oral, pero se instaura un sistema aumentativo para incrementar la capacidad de dominio del código oral-verbal.
- Sustitución del lenguaje: se implementa un sistema de comunicación alternativo que sustituya el lenguaje oral para comunicarse con su entorno.

Observando los resultados obtenidos en el estudio, podemos afirmar que en la mayor parte de los casos se debería llevar a cabo el último nivel de tratamiento mencionado o, si fuese posible, el segundo. En todos los casos, independientemente de la gravedad, es importante realizar una estimulación del lenguaje porque no solo trabaja la capacidad de comunicarse, si no que ayuda a mejorar el desarrollo cognitivo e intelectual, así como el crecimiento de múltiples habilidades.

Otro de los tratamientos de apoyo que se pueden llevar a cabo con el fin de reforzar aspectos cognitivos, mejorar la comunicación, estimular lenguaje corporal y reconocer las emociones de estos pacientes, es la intervención con musicoterapia.





## CONCLUSIONES

1. La enfermedad GNAO1 es una gran desconocida para la mayor parte de la población, incluso dentro del sistema sanitario. Es necesario trazar pautas comunes de evaluación internacionales que faciliten la intervención.
2. Los resultados reflejan la necesidad de una intervención logopédica precoz en estos pacientes desde los primeros meses de vida.
3. La población diagnosticada con la enfermedad GNAO1 en España ha recibido tratamiento logopédico, en centros públicos o privados, muy heterogénea en cuanto a metodologías. Es preciso llamar la atención sobre la falta de información de los propios familiares, en cuanto a la necesaria adaptación de la dieta en relación a los síntomas que presentan los afectados.
4. Respecto a la intervención logopédica existen técnicas novedosas e incluso en estudio como puede ser la estimulación magnética transcraneal, la electroestimulación, o la fotobiomodulación herramienta terapéutica específica para el tratamiento de disfasias.

Como reflexión final, decir que la realización de este trabajo me ha permitido ampliar mi conocimiento sobre los trastornos del neurodesarrollo y otras enfermedades raras. Aún hay líneas de trabajo por desarrollar respecto a este tema que no descartó abordar en un futuro, para que esta enfermedades tenga mayor visibilidad en la sociedad con el consiguiente beneficio para estos pacientes y sus familias.



## BIBLIOGRAFÍA

1. FEDER. Federación Española de Enfermedades Raras. [Online]; 2022. Acceso 23 de Octubre de 2022. Disponible en: <https://www.enfermedades-raras.org/>.
2. Nguengang Wakap S, Lambert DM, Olry A, Rodwell C, Gueydan C, Lanneau V, et al. Estimating cumulative point prevalence of rare diseases: analysis of the Orphanet database. *European Journal of Human Genetics*. 2019;(28): p. 165-173.
3. ReeR. Informe ReeR 2022: Situación de las Enfermedades Raras en España. Registro. Madrid: Gobierno de España, Ministerio de Sanidad.133-22-177-3.
4. Vicente E, Pruneda L, Ardanaz E. Paradoja de la rareza: a propósito del porcentaje de población afectada por enfermedades raras. *Gaceta Sanitaria*. 2020; 34(6): p. 536-538.
5. RARE DISEASES INTERNATIONAL. [Online] Acceso 18 de Diciembre de 2022. Disponible en: <https://www.rarediseasesinternational.org/es/>.
6. Cortes Monsalve F. Las Enfermedades Raras. *Revista Médica Clínica Las Condes*. 2015; 26(4): p. 425-431.
7. Lasa Aranzasti A, Pérez Dueñas B. Enfermedades neurológicas asociadas a defectos en la proteína GNAO1. En *Guía de ayuda para el diagnóstico clínico y genético de enfermedades hereditarias.: Genotipia III*.
8. Bell E. GNAO1 Medical Conference 2019 Roma. Italia; 2019
9. Rachele Danti F, Galosi S, Romani M, Montomoli M, Carss H, Raymond L, et al. GNAO1 encephalopathy. *Neurology Genetics*. 2017; 3(2).
10. Molecular Devices. [Online]; 2023. Acceso 21 de enero de 2023. Disponible en: <https://es.moleculardevices.com/applications/g-protein-coupled-receptors>.
11. Axeev E, Bell E, Robichaux Viehoveer A, Schreiber J, Sidiropoulos C, Goodkin H. Results of the First GNAO1-Related Neurodevelopmental Disorders Caregiver Survey. *Pediatric Neurology*. 2021; 121: p. 28-32.
12. GNAO1 España. [Online]; 2012. Acceso 8 de marzo de 2023. Disponible en: <https://gnao1.es/>.



13. García Ezquerra R, Paniagua Monreal J, Giménez Barriga P, Murciego Rubio P, De Almeida Simão M. Abordaje de la disfagia pediátrico-neonatal. 1st ed. S.L GCE, editor. Barcelona: ELSEVIER; 2022.
14. Basil C, Unitat de Tècniques Augmentatives de Comunicació. ARASAAC. [Online]. Acceso 28 de enero de 2023. Disponible en: <https://arasaac.org/aac/es>.
15. Gambardella ML, Pede E, Orazi L, Leone S, Quintiliani M, Amorelli M, et al. Visual Function in Children with GNAO1-Related Encephalopathy. Genes. 2023; 14(544).
16. ASHA (American Speech- Language Hearing Association. [Online] Acceso 24 de Marzo de 2023. Disponible en: [https://www.asha.org/practice-portal/clinical-topics/pediatric-feeding-and-swallowing/#collapse\\_5](https://www.asha.org/practice-portal/clinical-topics/pediatric-feeding-and-swallowing/#collapse_5).
17. Matarazzo Zinoni M. APLICACIÓN DE LA HERRAMIENTA EARLY FEEDING SKILLS ASSESSMENT EN RECIÉN NACIDOS PREMATUROS INGRESADOS EN UCIN ESPAÑOLA: TRADUCCIÓN Y ESTUDIO DE PROPIEDADES MÉTRICAS..
18. Maximiliano Jerez R. Evaluación funcional de la etapa faríngea de la deglución utilizando sonar Doppler. Revista de Logopedia, Foniatría y Audiología. 2017; 37(1): p. 38-42.
19. Murciego Rubio P, Giménez Barriga P, García Atares N. Validación de la escala EDMUR, una herramienta para cuantificar la evolución de la disfagia neurógena. Nutrición Hospitalaria. 2022; 39(4): p. 876-887.
20. Paniagua Monreal J, Susanibar , Giménez Barriga P, Murciego Rubio P, García Ezquerra R. Disfagia: de la evidencia científica a la práctica clínica. 1st ed.: GIUNTI EOS; 2019.
21. Arribas Osés L. Escalas e inventarios de evaluación en atención temprana..