

TRABAJO DE FIN DE GRADO

**INTERVENCIÓN LOGOPÉDICA EN SÍNDROME
DE BÖRJESON FORSSMAN LEHMANN:
PRESENTACIÓN DE UN CASO CLÍNICO**



**Grado en Logopedia
Facultad de Medicina
Universidad de Valladolid
Curso 2022-2023**



Alumno: Juan Carlos Reyes Furcal
Tutora: Inmaculada Gallego Gutiérrez

RESUMEN

El Síndrome de Börjeson Forssman Lehmann (SBFL) es una enfermedad genética poco común que se caracteriza por discapacidad intelectual, obesidad, convulsiones, hipogonadismo, retraso en el desarrollo y rasgos faciales distintivos. Es un trastorno poco conocido, lo que dificulta la planificación y desarrollo de la intervención logopédica.

Como consecuencia de esta alteración, se manifiesta una discapacidad intelectual en diferentes grados, lo que se traduce en dificultades en la lectoescritura.

El objetivo principal de este Trabajo de Fin de Grado es la propuesta de un plan de intervención adaptado al caso de una paciente de 11 años diagnosticada de SBFL, presentando dificultades en la lectoescritura y síndrome del respirador oral.

Palabras clave: Síndrome de Börjeson Forssman Lehmann, Discapacidad Intelectual, propuesta de intervención logopédica, lectoescritura, síndrome del respirador oral.

ABSTRACT

Börjeson-Forssman-Lehmann Syndrome (SBFL) is a rare genetic disease characterized by intellectual disability, obesity, seizures, hypogonadism, developmental delay, and distinctive facial features. It is not well-known, which makes planning and developing a speech and language therapy intervention difficult. As a result of this disorder, intellectual disability is manifested in different degrees, which translates into difficulties in reading and writing.

The main objective of this study is to propose an intervention plan adapted to the case of an 11-year-old patient diagnosed with SBFL, presenting difficulties in reading and writing and oral breathing syndrome.

Keywords: Börjeson-Forssman-Lehmann Syndrome, Intellectual Disability, Speech Therapy Intervention Proposal, Reading and Writing, Oral Breathing Syndrome.

ÍNDICE

1. INTRODUCCIÓN	3
2. OBJETIVOS E HIPÓTESIS	4
3. METODOLOGÍA.....	5
4. MARCO TEÓRICO.....	5
4.1 SÍNDROME DE BÖRJESON FORSSMAN LEHMAN.....	5
4.2 DISCAPACIDAD INTELECTUAL	6
5. PROPUESTA DE INTERVENCIÓN	8
5.1 PRESENTACIÓN DE UN CASO CLÍNICO	8
Datos personales:	8
Historia del paciente:	8
5.2 EVALUACIÓN LOGOPÉDICA:.....	9
5.3 PROGRAMA DE INTERVENCIÓN LOGOPÉDICA	16
Metodología de intervención	17
Objetivos	17
Estructura y temporalización	18
Propuesta de actividades	19
Pautas para la familia	25
6. CONCLUSIONES.....	26
7. REFERENCIAS.....	27
8. ANEXOS.....	29

ÍNDICE DE FIGURAS

<i>Figura 1: Paladar de la paciente</i>	10
<i>Figura 2: Resumen de puntuaciones PROLEC-R</i>	13
<i>Figura 3: Resumen de puntuaciones PROESC</i>	14
<i>Figura 4: Actividad 1 - Detective de faltas de ortografía</i>	29
<i>Figura 5: Actividad 3 - Hospital General de las Palabras</i>	29
<i>Figura 6: Actividad 4 - Un lince leyendo</i>	30
<i>Figura 7: Actividad 5 - Cuento mareado</i>	30
<i>Figura 8: Actividad 6 - Teatro emocional</i>	31
<i>Figura 9: Actividad 7 - Lectura trabada</i>	31
<i>Figura 10: Actividad 9 - El botón</i>	32

1. INTRODUCCIÓN

El Síndrome de Börjeson Forssman Lehmann (SBFL) se trata de una alteración muy poco común, lo que se traduce en que sea un trastorno muy poco conocido tanto por la sociedad, como en el ámbito de la investigación biomédica. En la literatura podemos encontrar diversas descripciones a nivel genético (describiendo los genes mutados); y nivel fenotípico (las presentaciones o características físicas derivadas de las mutaciones genéticas).

Desde un punto de vista logopédico, hay una gran carencia de información sobre las posibles dificultades que pueden surgir derivadas de este síndrome. Esta falta de información es una de las mayores barreras que nos pueden surgir de cara a la planificación y desarrollo de la intervención logopédica. Ante esta problemática, sumada a la gran variabilidad de los pacientes, podríamos decir que el profesional se encuentra a ciegas al comenzar la intervención en este síndrome.

En consecuencia, y teniendo en cuenta que a medida que pase el tiempo aparecerán más pacientes con SBFL, considero que este caso es una gran oportunidad de indagar en esas dificultades y reflexionar sobre ellas. Este trabajo permite abrir una puerta a futuras investigaciones sobre esta enfermedad en el ámbito logopédico. Esta es la razón última de la elección del caso para este trabajo.

La figura del logopeda debe buscar dar la mejor atención para cada paciente. Si bien es verdad que es muy difícil conocer todas las alteraciones y síndromes en profundidad, como logopedas debemos mantenernos en constante formación e investigar para ser capaces de intervenir de la forma más eficiente posible. Es precisamente esto lo que se busca al proponer un plan de intervención logopédica para el caso planteado.

2. OBJETIVOS E HIPÓTESIS

Objetivos:

Objetivo general:

El objetivo principal de este Trabajo de Fin de Grado es proponer un plan de intervención adaptado al caso planteado, teniendo en cuenta las características del paciente para la consecución de sus objetivos y la potenciación de sus capacidades.

Objetivos específicos:

- Conocer las características generales del Síndrome de Börjeson Forssman Lehmann (SBFL), sus manifestaciones físicas y cognitivas; así como sus repercusiones en el ámbito logopédico.
- Profundizar sobre la discapacidad intelectual que surge como consecuencia de este síndrome y las alteraciones que se manifiestan en el lenguaje.
- Desarrollar una propuesta de intervención que se ajuste al caso propuesto, con objetivos realistas y adecuados que se trabajen mediante actividades atractivas.
- Poner en práctica el conjunto de conocimientos aprendidos durante el desarrollo del Grado en Logopedia

Hipótesis:

Se puede elaborar una correcta intervención logopédica en SBFL mediante una buena base teórica en primer lugar de este síndrome y de la discapacidad intelectual; y en segundo lugar de las alteraciones que presenta derivadas o no del SBFL.

3. METODOLOGÍA

Estudio y propuesta de intervención logopédica en un caso de Síndrome de Börjeson Forssman Lehmann en un sujeto de 11 años, sexo femenino, que cursa cuarto de educación primaria con adaptación curricular.

La elección de este caso se ha basado principalmente en la infrecuencia de este síndrome siendo este uno de los dos únicos casos reportados en España.

Se ha realizado en primer lugar, una revisión de la literatura sobre el SBFL y la discapacidad intelectual con la que este cursa.

Posteriormente, se realiza una evaluación logopédica en la que se recoge la información mediante tres instrumentos principales:

- Entrevista semiestructurada con la familia: mediante la cual se recoge historia del paciente.
- Observación directa e indirecta con el máximo rigor: se utilizó para observar el comportamiento, la comunicación y el lenguaje en sus aspectos verbales y no verbales; así como para la exploración de las estructuras orofaciales.
- Pruebas estandarizadas: utilizadas para la evaluación de la lectura y la escritura mediante el PROLEC-R y el PROESC respectivamente. Se aplicó primero la prueba de escritura, seguida de la de lectura; ambas a fecha de 18 de marzo de 2023.

Finalmente se describe una propuesta de intervención en la que a partir de las dificultades y encontradas en la evaluación se ha propuesto: una metodología de intervención, objetivos estructura de las sesiones, actividades a realizar y pautas para la familia.

4. MARCO TEÓRICO

4.1 SÍNDROME DE BÖRJESON FORSSMAN LEHMAN

El síndrome Börjeson-Forssman-Lehmann (SBFL) es una enfermedad poco común, según Orphanet (s. f.) tiene una prevalencia desconocida, pero que se estima inferior al 1/1.000.000, habiendo sido descritos alrededor 50 pacientes de 24 familias y casos esporádicos.

El SBFL es de origen genético y se hereda de manera ligada al cromosoma X (Börjeson et al., 1962), siendo causada por mutaciones en el gen PHF6 de este cromosoma (Lower et al. 2002).

Este síndrome se caracteriza por cursar con discapacidad intelectual de moderada a severa, retraso del desarrollo, obesidad, ginecomastia e hipogonadismo; así como rasgos físicos distintivos, como orejas grandes, una cara redonda y ancha, ojos hundidos y anomalías en los dedos de las manos y pies (Turner et al. 2004).

En cuanto a la presentación clínica de las mujeres con mutación en PHF6, muestran características clínicas con sutiles diferencias en comparación con los pacientes masculinos clásicos con BFLS. Presentan fenotipos que varían desde ninguna afección hasta manifestaciones clínicas completas. La discapacidad intelectual puede estar presente, pero tiende a ser más leve que en los hombres, y puede estar asociado con anomalías conductuales, dentales, dismorfia facial (orejas prominentes, estrechamiento bitemporal, arcos supraorbitales prominentes, cejas arqueadas con sinofridia e hipertelorismo leve entre otros). Pueden estar presentes anomalías en los dedos y, en particular, en los dedos de los pies (braquidactilia, clinodactilia, pliegue palmar único, falanges distales cortas, sindactilia). Sin embargo, a diferencia de los pacientes masculinos, las mujeres con mutaciones en PHF6 no suelen presentar baja estatura, obesidad, epilepsia o anomalías genitales (García-Melendo et al., 2021).

4.2 DISCAPACIDAD INTELECTUAL

Concepto:

La American Psychiatric Association (2022) en el Manual Diagnóstico y Estadístico de los Trastornos Mentales DSM-5-TR, incluye la discapacidad intelectual (trastorno del desarrollo intelectual) dentro de los llamados “trastornos del neurodesarrollo”. Se define como un trastorno cuyo inicio tiene lugar en el periodo de desarrollo e incluye limitaciones deficiencias en el funcionamiento tanto intelectual y como adaptativo de en los dominios conceptual, social y práctico. Se deben cumplir los siguientes criterios:

- Déficit en las funciones intelectuales, como el razonamiento, la resolución de problemas, la planificación, el pensamiento abstracto, el juicio, el aprendizaje académico y el aprendizaje a partir de la experiencia, confirmados tanto mediante la evaluación clínica y pruebas de inteligencia estandarizadas individualizadas.
- Déficit en el comportamiento adaptativo que resultan en el incumplimiento de los estándares socioculturales y de desarrollo para la independencia personal y la responsabilidad social. Sin apoyo continuo, los déficits adaptativos limitan el funcionamiento en una o más actividades de la vida diaria, como la comunicación, la participación social y la vida independiente en múltiples entornos tales como el hogar, la escuela, el trabajo y la comunidad.
- Aparición de los déficits intelectuales y adaptativos durante el período de desarrollo.

Clasificación:

Según la American Psychiatric Association (2022) como se describe en el DSM-5-TR, la severidad del trastorno puede ser clasificada en 4 grupos:

- Leve: existen dificultades en el aprendizaje de aptitudes académicas relativas a lectoescritura, aritmética, el tiempo o el dinero, necesitando ayuda en uno o más campos para la para cumplir con las expectativas relacionadas con la edad.
- Moderado: las habilidades conceptuales están notablemente retrasadas durante todo el desarrollo en comparación con sus iguales.
- Severo: presentan las habilidades conceptuales están reducidas. Por lo general, tienen dificultades de comprensión del lenguaje escrito o de conceptos que implican números, cantidades, tiempo y dinero. Necesitan un grado notable de ayuda para la resolución de problemas.
- Profundo: las habilidades conceptuales se reducen al mundo físico, presentando una mayor dificultad en los procesos simbólicos.

5. PROPUESTA DE INTERVENCIÓN

5.1 PRESENTACIÓN DE UN CASO CLÍNICO

Datos personales:

Paciente de 11 años de sexo femenino. Diagnosticada de SBFL tras la identificación de la presencia de heterocigosis de la variante probablemente patogénica c. 139-1 G>T en el gen PHF6. Recientemente, en oftalmología se han observado problemas de visión debido a una falta de control en el movimiento de los ojos acompañado de hipotonía. De ahora en adelante nos referiremos a la paciente con el nombre ficticio de "María".

Historia del paciente:

Antecedentes perinatales: parto natural, nace con una vuelta de cordón con síntomas claros de hipoxia. Su peso al nacer es de 3,2 kg.

Antecedentes familiares: los padres no reportan ningún antecedente familiar.

Desarrollo psicomotor y datos evolutivos: retraso psicomotor y poca movilidad con un desarrollo tardío de la marcha (2 años y 2 meses) con aparente predominio del uso de la mano izquierda.

En 2018 mantiene retraso motor, no salta (aunque lo intenta), no tiene equilibrio, muestra dificultad para subir y bajar escaleras sin apoyo físico, no alterna los pies, tiene dificultad en la coordinación física y en el movimiento cuando corre (arrastrando los pies y cansándose rápidamente).

Presenta dificultades tanto en la motricidad fina (hipotonía), como en la motricidad gruesa (con hipotonía generalizada, dificultades en el equilibrio estático y dinámico y dificultades de coordinación de movimientos para cambiar de dirección y caminar hacia atrás).

A los tres años adquiere simultáneamente el control diurno y nocturno de esfínteres.

Desarrollo del lenguaje: primeras palabras pasado el primer año y utilizaba gestos para ayudar a hacerse entender. En el informe psicopedagógico de 2015 refieren que a los seis años no se entendía con los adultos, tenía estereotipias varias.

La familia refiere que en el último informe logopédico que recibieron del centro al que acude, los profesionales expusieron los resultados de la prueba PreLec, la cual es una prueba de precursores de lectura (Suro et al., 2019). Esta reflejó que no se manifiestan dificultades en la conciencia silábica y fonémica. Refieren leves dificultades para expresar oraciones de forma oral y escrita.

Situación educativa y terapéutica:

Actualmente acude a cuarto curso con adaptación curricular. Acude logopedia y fisioterapia en el centro Ciron en Valladolid.

5.2 EVALUACIÓN LOGOPÉDICA:

Para la recopilación de la información durante el primer contacto, se ha llevado a cabo en primer lugar una observación de la paciente, con la máxima objetividad y rigor posible.

Se ha podido observar a María en dos ambientes diferentes, teniendo lugar primeramente en una cafetería, lo que nos permitía valorar sus aspectos lingüísticos y comportamentales en un ambiente público pero tranquilo; y posteriormente, pudo ser observada en el ambiente familiar de su hogar.

A continuación, se muestran los aspectos a destacar de la información recogida durante la evaluación, haciendo hincapié en la evaluación de la lectoescritura puesto que es una de las áreas en las que se manifiesta una mayor dificultad.

Comportamiento:

En cuanto al aspecto comportamental, se muestra motivada para trabajar ante las diferentes tareas que se le presentan, aunque se cansa rápidamente lo que dificulta seguir un ritmo adecuado durante periodos largos.

Cabe destacar que María se muestra muy sensible por lo que en numerosas ocasiones muestra respuestas emocionales como el llanto que se presentan en momentos como despedidas o en la rememoración de determinados recuerdos. Estas respuestas emocionales no son muy intensas y tienen una corta duración.

Aspectos generales de la comunicación:

A pesar de que es una niña tímida al principio, rápidamente coge confianza. Presenta una intencionalidad comunicativa adecuada y es capaz de

comunicarse de manera efectiva y comprender el lenguaje hablado y escrito. Como se pudo observar en su desenvolvimiento en ambos contextos observados es capaz de adecuarse a ellos de manera adecuada.

Cuando se siente confiada por lo general establece contacto ocular y se muestra muy cercana y afectiva.

No presenta dificultades en la fluidez en la expresión oral, presentando tiempos de habla normales y respetando los turnos de habla.

Alteraciones miofuncionales:

En la exploración se pudo observar una respiración oral en reposo, es decir, presenta el síndrome del respirador oral. Por lo tanto, en la exploración se observa boca abierta, labios hipotónicos, paladar ojival con dientes apiñados debido a un posicionamiento de la lengua bajo y proyectado hacia adelante; ausencia de sellado e hipotonía labial (Figura 1). Refieren ronquidos mientras duerme. Además, presenta un patrón respiratorio incorrecto que interrumpe su flujo de voz.



Figura 1: Paladar de la paciente.

Articulación:

Tiene todos los fonemas adquiridos, aunque debido a sus alteraciones orofaciales en ocasiones distorsiona ligeramente los fonemas alveolares (/n/ y /r/) y palatales (/ñ/).

Lectoescritura:

Para la evaluación de la lectoescritura, es importante tener en cuenta el modelo de doble ruta o modelo dual de lectura. Coltheart et al. (2001) como se citó en Levy et al. (2009) postulan en este modelo la existencia de dos rutas que, aunque son distintas, interactúan en del procesamiento del lenguaje escrito. Estas son:

- **Ruta léxica o directa**, que procesa las palabras conocidas y frecuentes ya sean ortográficamente regulares o irregulares. Por tanto, procesa las palabras desconocidas o pseudopalabras.

- **Ruta fonológica (no léxica)**, procesa todas las pseudopalabras y las palabras desconocidas siempre que obedezcan a las reglas de conversión grafema-fonema.

Lectura:

Fue evaluada mediante la prueba estandarizada PROLEC-R (Cuetos et al., 2007). Fecha: 18 de marzo de 2023

➤ **Análisis Cualitativo:**

Presenta dificultades en los procesos iniciales de identificación de letras. Estos procesos básicos, son fundamentales para adquirir la lectura, ya que para adquirirla es necesario reconocer de manera rápida y automática todas las letras del alfabeto. Para valorar este proceso, el PROLEC utiliza las siguientes pruebas:

- **Nombre de letras:** consiste en verificar si el paciente conoce todas las letras y su pronunciación, el cual es un paso fundamental para leer correctamente. Por otro lado, el tiempo que tarda en realizar esta prueba nos proporciona información sobre el grado de automatización en el reconocimiento y denominación de las letras, es decir, la capacidad de transformar las de letras a sonidos.
- **Igual-diferente:** tiene como objetivo conocer si es capaz de separar e identificar las letras que conforman cada palabra que lee, o si en su lugar realiza una lectura logográfica, es decir, reconoce las palabras por su forma global.

Tiene dificultad para identificar las letras que componen cada palabra realizando una lectura logográfica (lectura global de la palabra).

La paciente presenta dificultad en el proceso de reconocimiento de palabras, conocido como procesamiento léxico, que nos permite acceder a su significado.

Ambas rutas se complementan, por lo que para llevar a cabo una buena lectura es necesario tener desarrolladas ambas rutas.

Para valorar este proceso se han utilizado las siguientes pruebas:

- Lectura de palabras: busca verificar la capacidad para leer palabras conocidas con fluidez, en otras palabras, el uso la ruta visual.
- Lectura de pseudopalabras. Evalúa el dominio de la conversión grafema-fonema, es decir, el uso de la ruta fonológica.

Los resultados de estas pruebas revelaron dificultades en la lectura de pseudopalabras, es decir, en la conversión grafema-fonema (ruta fonológica). También, presenta dificultades severas en la lectura de palabras (ruta visual). Además de tener afectadas las dos vías, sus fallos no solo son de precisión, sino también de velocidad, su lectura es muy lenta

María presenta dificultades en el proceso sintáctico, el cual nos permite identificar las distintas partes de la oración y comprender su valor relativo para acceder al significado de manera efectiva. Si bien el procesamiento léxico es importante para entender el mensaje presente en el texto, por sí solo no es suficiente. La información no se transmite mediante palabras aisladas, sino que es la relación entre ellas la que transmite el mensaje.

Para valorar este proceso se han utilizado las siguientes pruebas:

- Estructuras gramaticales: permite valorar el procesamiento sintáctico de las oraciones.
- Signos de puntuación: valora el dominio del conocimiento y uso de los signos de puntuación.

María tiene dificultades severas tanto en las estructuras gramaticales como en los signos de puntuación.

Presenta **dificultades severas en el proceso semántico**. La comprensión de textos es un proceso complejo que exige al lector dos tareas importantes: **la extracción de significado y la integración en la memoria**. La comprensión del texto se desarrolla a medida que se acumula información procedente de las oraciones. Algunas oraciones aportarán detalles, mientras que otras aportarán información relevante para comprender el texto en su totalidad. Dentro de la información transmitida, hay informaciones principales (las cuales se recordarán mejor), y secundarias.

Una vez que se ha comprendido el texto, es importante que se integre en la memoria del lector. Esto se hace posible cuando se logra una conexión entre la información previa del lector y la información que recibe nueva. Los conocimientos previos del lector adquieren relevancia ya que cuanto más se conoce sobre un tema, mayor es la comprensión y mayor será la capacidad de retención. A medida que el lector va adquiriendo información, va construyendo una estructura mental que le permite ir más allá de lo explícito en el texto, obteniendo información implícita. Esto le permite hacer inferencias y de esta manera, conseguir una comprensión más completa del texto y una mejor integración en sus conocimientos (Cuetos et al., 2007).

Para valorar este proceso se han utilizado las pruebas de:

- Comprensión de oraciones: evalúa la capacidad para extraer el significado de diferentes tipos de oraciones.
- Comprensión de textos: verifica si el lector es capaz de extraer el mensaje que aparece en el texto e integrarlo en sus conocimientos.
- Comprensión oral: comprobar si las dificultades de comprensión son específicas de la lectura o afectan a la comprensión en general.

➤ **Análisis Cuantitativo:**

RESUMEN DE PUNTUACIONES							
INDICES PRINCIPALES							
ÍNDICE	DESCRIPCIÓN	CÁLCULO	PD	CATEGORÍA			HABILIDAD LECTORA
				DD	D	N	
NL	Nombre de letras	$(NL-P / NL-V) \times 100$	90	*	*	*	Normal
ID	Igual - Diferente	$(ID-P / ID-V) \times 100$	8	*	*	*	Difc. Severa
LP	Lectura de palabras	$(LP-P / LP-V) \times 100$	29	*	*	*	Difc. Severa
LS	Lectura de pseudopalabras	$(LS-P / LS-V) \times 100$	25	*	*	*	Dificultad
EG	Estructuras gramaticales	ACIERTOS (EG)	8	*	*	*	
SP	Signos de puntuación	$(SP-P / SP-V) \times 100$	6	*	*	*	Difc. Severa
CO	Comprensión de oraciones	ACIERTOS (CO)	6	*	*	*	
CT	Comprensión de textos	ACIERTOS (CT)	1	*	*	*	
CR	Comprensión oral	ACIERTOS (CR)	0	*	*	*	

INDICES DE PRECISIÓN						
ÍNDICE	DESCRIPCIÓN	CÁLCULO	PD	CATEGORÍA		
				DD	D	N
NL-P	Nombre de letras	ACIERTOS (NL-P)	19	*	*	*
ID-P	Igual - Diferente	ACIERTOS (ID-P)	10	*	*	*
LP-P	Lectura de palabras	ACIERTOS (LP-P)	25	*	*	*
LS-P	Lectura de pseudopalabras	ACIERTOS (LS-P)	21	*	*	*
SP-P	Signos de puntuación	ACIERTOS (SP-P)	6	*	*	*

INDICES DE VELOCIDAD								
ÍNDICE	DESCRIPCIÓN	CÁLCULO	PD	CATEGORÍA				
				ML	L	N	R	MR
NL-V	Nombre de letras	TIEMPO (NL-V)	20	*	*	*	*	*
ID-V	Igual - Diferente	TIEMPO (ID-V)	122	*	*	*	*	*
LP-V	Lectura de palabras	TIEMPO (LP-V)	85	*	*	*	*	*
LS-V	Lectura de pseudopalabras	TIEMPO (LS-V)	84	*	*	*	*	*
SP-V	Signos de puntuación	TIEMPO (SP-V)	100	*	*	*	*	*

DD: Dificultad severa D: Dificultad L: Leve N: Normal ? : Dudas
ML: Muy lento L: Lento N: Normal R: Rápido MR: Muy Rápido B: Bajo M: Medio A: Alto

Figura 2: Resumen de puntuaciones PROLEC-R

Escritura:

Se evaluó mediante la prueba estandarizada PROESC (Cuetos et al., 2002).

Su nivel de escritura está caramente por debajo del nivel que le correspondería por curso y edad.

RESUMEN DE PUNTUACIONES Y PERFIL DE RENDIMIENTO EN ESCRITURA			DIFICULTADES				
PRUEBA		PD	SÍ	Dudas	Nivel bajo	Nivel medio	Nivel alto
1. Dictado de sílabas		16	●	*	*	*	*
2. Dictado de palabras							
	a) Ortografía arbitraria	8	●	*	*	*	*
	b) Ortografía reglada	5	●	*	*	*	*
3. Dictado de pseudopalabras							
	a) Total	3	●	*	*	*	*
	b) Reglas ortográficas	3	●	*	*	*	*
4. Dictado de frases							
	a) Acentos	0	*	●	*	*	*
	b) Mayúsculas	3	●	*	*	*	*
	c) Signos de puntuación	3	*	●	*	*	*
5. Escritura de un cuento		0	●	*	*	*	*
6. Escritura de una redacción		0	*	●	*	*	*
Total batería		41	●	*	*	*	*

OBSERVACIONES
Actualmente cursa cuarto de Educación Primaria, con adaptación curricular.

Figura 3: Resumen de puntuaciones PROESC

Para escribir correctamente las palabras, al igual que en la lectura, se pueden distinguir la ruta léxica u ortográfica y la ruta fonológica. La ruta fonológica hace referencia a las reglas de conversión fonema-grafema. Se observan dificultades claras en esta vía y en el proceso léxico o de recuperación de palabras.

Para valorar este proceso se han utilizado las siguientes pruebas:

- Dictado de sílabas: valora el conocimiento de las reglas de conversión fonema-grafema
- Dictado de pseudopalabras: valora si sabe utilizar dichas reglas de conversión cuando las sílabas forman parte de unidades mayores.

Los abundantes errores en estas pruebas nos confirman que tiene no tiene completamente adquirida la correspondencia, especialmente en los Grafemas/fonemas que se presentan en forma de trabadas o inversas, cometiendo por lo general, errores de omisión.

Las dificultades en la ruta léxica u ortográfica indica que aún no ha desarrollado las representaciones mentales de las palabras de ortografía arbitraria, ni tampoco de la reglada.

Podemos concluir, por tanto, que tiene dificultades en ambas vías: en la ruta léxica comete muchos errores de ortografía arbitraria y reglada, y también se observan fallos en la ruta fonológica.

En un correcto desarrollo de los procesos sintácticos, es necesario saber colocar adecuadamente los signos de puntuación para favorecer la comprensión del texto.

Para valorar este proceso se ha utilizado la prueba de:

- Dictado de frases: se comprueba el uso de mayúsculas, acentos y signos de puntuación. Permite detectar si existe una dificultad en la separación de las palabras.

En este aspecto María presenta dificultades en la utilización de acentos (no ha puesto ninguna tilde). En cuanto a los signos de puntuación, por lo general utiliza correctamente el punto al final de la frase y separa adecuadamente las palabras. Tiene dificultades en el uso de los signos de exclamación, interrogación y los dos puntos.

Composición de un cuento y una redacción

En esta prueba intervienen todos los procesos valorados anteriormente, además de otros recursos cognitivos de nivel superior.

- **Cuento**: se explora la expresión escrita a través de un texto, valorando contenidos y coherencia-estilo.
- **Redacción**: se evalúa la capacidad de escribir un texto expositivo, valorando los contenidos y la presentación.

En ambas pruebas presentó grandes dificultades ya que en el cuento no llegó a desarrollarlo completo a pesar de ser un cuento conocido (“Caperucita Roja”) llegando a escribir sólo dos líneas sin llegar a obtener ningún punto; por otro lado, la redacción no pudo ser evaluada ya que no escribió nada.

Conclusiones de la evaluación:

Como consecuencia de su discapacidad intelectual, tiene una Alteración en el desarrollo de la lectoescritura, lo que significa que puede no llegar a conseguir la habilidad lectora dentro de lo considerado el rango de normalidad para su edad.

Además, presenta el síndrome del respirador oral, lo que deriva en diversas alteraciones que influyen en la respiración, articulación y a nivel miofuncional.

5.3 PROGRAMA DE INTERVENCIÓN LOGOPÉDICA

El tratamiento logopédico tendrá una orientación funcional, en la que se apoye el desarrollo de la competencia comunicativa atendiendo a los contextos del desarrollo y a las necesidades personales. Es decir, no se busca igualar las capacidades con el resto de la población, sino reconocer que tiene capacidades diferentes que debe desarrollar para la consecución de los diferentes objetivos. Esto se consigue potenciando la funcionalidad de la persona en el día a día.

Respecto a la enseñanza de personas con discapacidad intelectual o con retraso en el desarrollo, el aprendizaje ensayo-error puede llevar a resultados insatisfactorios (Jones y Eayrs, 1992, como se citó en Markham et al., 2020), por lo que se utilizará preferentemente el aprendizaje sin error

Por tanto, en el desarrollo de la intervención buscaremos que la paciente realice correctamente las tareas limitando las posibilidades de que el error ocurra.

Es importante tener en cuenta que, los problemas de visión diagnosticados recientemente suponen una dificultad añadida, ya que la falta de control en el movimiento ocular dificulta la lectura haciendo que se salte algunas letras o palabras, y que se salte de una línea a otra. Para esta dificultad, acudirá a terapia visual para ejercitar los músculos implicados en estos movimientos. Debemos tener en cuenta esta dificultad a la hora de elegir el tipo y el tamaño de letra de los textos con los que trabajemos.

Tendrá un papel importante crear un ambiente de confianza, utilizando actividades lúdicas y motivadoras para la paciente. Se reforzará positivamente las conductas adecuadas, el correcto desarrollo y consecución de objetivos, sabiendo redirigir a la paciente cuando sea necesario siempre desde el respeto.

Metodología de intervención

La metodología a utilizar aúna los conocimientos adquiridos durante el desarrollo del Grado en Logopedia, teniendo como base en primer lugar, los conocimientos teóricos adquiridos durante las diferentes asignaturas; y en segundo lugar los conocimientos prácticos aprendidos primordialmente en las asignaturas prácticas.

Esta metodología de intervención se basa en los siguientes aspectos:

- Abordar los objetivos de una manera global y no por separado, de manera congruente con el aprendizaje natural.
- Guiar a la paciente durante las sesiones atendiendo a los objetivos favoreciendo el aprendizaje sin errores.
- Aprovechar los gustos y preferencias del paciente en beneficio de las sesiones.
- Crear un ambiente de confianza que facilite el proceso de intervención.
- Un modelo de intervención centrado en la familia, en el que la comunicación con la familia es fundamental.
- Mantener una comunicación con profesores, maestros de audición y lenguaje y otros profesionales.
- Motivar a la paciente sea consciente de que es una parte fundamental de la intervención por lo que debe participar activamente en esta.

Se seguirán sesiones que mantengan la misma estructura, aunque se lleve a cabo variaciones en las actividades, el número de ellas o su temporalización. De esta manera proporcionaremos así una rutina que aporte orden sin resultar monótona y que favorezca un mejor manejo del tiempo para la paciente.

Objetivos

G1. Adquirir un desarrollo funcional de la lectura adecuado a su nivel evolutivo.

1.1 Adquirir una buena conversión grafema-fonema.

1.2 Usar de manera eficiente la lectura tanto por ruta directa como indirecta.

1.3 Conseguir una fluidez lectora adecuada

1.4 Conseguir una comprensión adecuada

G2. Adquirir un desarrollo funcional de la escritura adecuado a su nivel evolutivo.

2.1 Adquirir una buena conversión fonema-grafema

2.2 Conseguir una correcta estructuración sintáctica

2.3 Conseguir una correcta ortografía

- Aprender la ortografía reglada
- Aprender la ortografía arbitraria
- Aprender las reglas de acentuación
- Utilizar correctamente los signos de puntuación

2.4 Ser capaz de producir textos adecuados

G3. Eliminar el patrón respiratorio incorrecto.

3.1 Adquirir el sellado labial (aumentando el tono)

3.2 Conseguir una correcta posición lingual

3.3 Generalizar el patrón respiratorio correcto

Estructura y temporalización

La intervención se desarrollará durante un tiempo indefinido ya que no hay estipulado un estándar de temporalización, sino que depende de la evolución y características personales del paciente. Por tanto, no se lleva a cabo una evaluación final, sino que se realizarán reevaluaciones periódicas que permitan llevar un control de la evolución teniendo en cuenta la consecución de los objetivos.

Se propone realizar una sesión semanal, con una duración aproximada de 50 minutos, que seguirá la siguiente estructura:

- **Saludo:** tendrá una duración aproximada de 5 minutos. En ella se entablará una pequeña conversación con la paciente abordando diferentes temas cotidianos o sucesos interesantes que le hayan ocurrido, ...
- **Actividades:** con una duración aproximada de 40 minutos que abarcarán varias actividades, así como los pequeños descansos que sean necesarios hacer de una actividad a otra. El número de actividades variará en función de las características de las mismas, teniendo en cuenta su duración o dificultad y, por tanto, también el desgaste o cansancio que produzcan en la paciente. Esto permite ajustarnos con cierta flexibilidad

a las sesiones evitando la monotonía y tener mayor control sobre las posibles dificultades que puedan surgir.

- **Despedida:** con una duración aproximada de 5 minutos, se emplearán para finalizar con otra pequeña conversación, mandar actividades para casa y comentar con la familia lo trabajado, las dificultades surgidas y los puntos positivos de la sesión.

Propuesta de actividades

A continuación, propongo una serie de actividades que trabajan los diferentes objetivos propuestos, describiéndolas (siempre que sea posible) de una forma atractiva que permita una puesta en escena que resulte motivadora para la paciente.

Escritura

- **Actividad 1: “Detective de faltas de ortografía”**

Explicación: deberá encontrar en un texto palabras que contengan errores (ya sean de ortografía reglada o arbitraria, así como de acentuación). Después deberán escribirlas correctamente en una frase que se le ocurra, intentando que tenga una estructura adecuada

Instrucción: “conviértete en la mejor detective, especializada en encontrar los errores ortográficos más terribles y buscados del país “Palabralandia”. Encuentra a todos estos criminales y enciérralos en la Cárcel de las faltas. Escríbelos correctamente en una frase para que no puedan hacer daño a nadie más.”

Objetivos: G.2, 2.1, 2.2, 2.3

Duración: 10 minutos

Material: material de escritura y un texto que contenga los diferentes errores que queramos trabajar. Pueden ser sacados de internet o credos por nosotros mismos (Figura 4).

- **Actividad 2: “Crea tu princesa”**

Explicación: puesto que a la paciente le gusta mucho la temática de princesas, propondremos una actividad en la que deberá describir

(mediante frases sencillas de manera escrita) una princesa de su imaginación o una de cuentos conocidas. Nos ayudaremos de un esquema que le iremos describiendo paso a paso.

No es obligatorio describir todos los aspectos del esquema que utilicemos, sino que podemos variarlos y adaptarlos en función de las necesidades de la sesión. Haremos hincapié en utilizar correctamente estructuras y conectores textuales simples. Como refuerzo positivo podrá dibujar la princesa descrita.

Instrucción: “¿Tienes una princesa favorita? En este juego puedes describirla o inventarte tú una. Descríbela en esta hoja y cuéntanos por qué esa princesa es tan especial. Nos podemos ayudar de este esquema. Después, podrás darle vida dibujándola y pintándola.”

Objetivos: G.2, 2.2, 2.4

Duración: 10-15 minutos

Material: material de escritura (papel con líneas guía) y un esquema orientativo para ayudar a definir a la princesa como el siguiente:

- ✓ Vestimenta (prendas de ropa, color, forma, ...)
- ✓ Descripción física: (color del pelo, peinado, color y forma de los ojos, ...)
- ✓ Personalidad (alegre, inteligente, tímida, tranquila, divertida, aventurera, ...)
- ✓ Gustos (cantar, bailar, leer, pintar, ...)
- ✓ Habilidades especiales (comunicarse con los animales, controlar el hielo/fuego, volar, tiro con arco, ...)
- ✓ Amigos que la acompañan

➤ **Actividad 3: “Hospital General de las Palabras”**

Explicación: anotaremos las palabras en las que haya cometido errores, para al final de la sesión mostrárselas correctamente escritas. A partir de estas palabras, crearemos el llamado “hospital de las letras” donde las deberá escribir correctamente. Podemos utilizar esta actividad de manera

transversal durante la intervención guardando el registro de estas palabras.

Instrucción: “Eres una doctora en el “Hospital General de las Palabras” deberemos curar a las palabras que han enfermado para que se encuentren bien. Coloca, bien escritas, cada palabra en su planta correspondiente. Tenemos la planta de la B y la V, de la C y la Z, J y G de las Tildes ...”

Objetivos: G.2, 2.1, 2.3

Duración: 5 minutos.

Material: hoja con temática de hospital y material de escritura (Figura 5).

Lectura:

➤ **Actividad 4: “Un lince leyendo”**

Explicación: en una hoja estarán escritas una serie de palabras distribuidas por toda la página. Deberá buscar una palabra que, o bien le diremos de manera oral, o bien, la mostraremos representada por una imagen. Cada vez que encuentre una palabra, le daremos una pieza de un puzle. La primera vez que practique este ejercicio, podemos cronometrar cuánto tiempo tarda y así las próximas veces que lo pongamos en práctica poner un tiempo a batir.

Instrucción: “Ahora te voy a *decir unas palabras/ mostrarte unas imágenes* que deberás encontrar escritas en esta hoja. Cada vez que encuentres una, te daré una pieza de un puzle, ¡Tienes que darte prisa para conseguir todas las piezas a tiempo!

Objetivos: G.1, 1.2, 1.3

Duración: 10 minutos.

Material: hoja con palabras escritas distribuidas (Figura 6), imágenes correspondientes a esas palabras (si no se la decimos de manera oral) y un cronómetro.

➤ **Actividad 5: “Cuento mareado”**

Explicación: le presentaremos un texto sencillo que tenga los párrafos desordenados. Deberá leerlos con atención y recolocarlos en el orden correcto para así conseguir que la historia tenga sentido. Procuraremos ayudarla y supervisarla en todo momento en vez de corregirla al final de la actividad. De esta manera será más difícil que se pierda en el texto.

Instrucción: “María, este cuento nos quería contar una historia muy chula, pero se ha mareado y ahora los párrafos están desordenados. Para ayudarlo, tenemos que leerlo muy bien y colocarlo ordenado. Así, descubriremos la historia tan chula que nos quería contar.”

Objetivos: G.1, 1.2, 1.3, 1.4

Duración: 10-15 minutos.

Material: texto con párrafos desordenados sacados de internet o creado por nosotros (Figura 7).

➤ **Actividad 6: “Teatro emocional”**

Explicación: se presentarán a la paciente una serie de frases que deberá leer siguiendo los signos de puntuación cuando los haya (comas, puntos, acotaciones, ...) y entonando adecuadamente las frases interrogativas y exclamativas. Se pueden asociar emociones a las frases y deberá entonar simulando estas emociones (enfadada, triste, muy contenta, asustada, ...).

Instrucción: “En este juego te vas a convertir en una gran actriz que se presenta a una audición. Tienes que leer las siguientes frases y cómo las dirías si estuvieses triste, contenta, enfadada, ... Asegúrate de leerlo correctamente haciendo las pausas cuando veas un punto o una coma. ¡Empezamos!

Objetivos: G.1, 1.2, 1.3

Duración: 10-15 minutos.

Material: Frases expresivas (que se asocien a emociones), fragmentos de obras o poemas (Figura 8).

➤ **Actividad 7: “Lectura trabada”**

Explicación: en esta actividad, se pedirá a la paciente que lea unos trabalenguas formados por palabras con sílabas trabadas o inversas. El objetivo no es leerlo lo más rápido posible, sino que en un primer momento se busca que lea de manera correcta estas sílabas en las que tiene mayor dificultad.

Instrucción: “En este ejercicio vamos a leer unos trabalenguas, son muy difíciles, pero estoy seguro de que los vas a leer genial. A ver si logramos decirlos bien. Empieza leyéndolos despacito.”

Objetivos: G.1, 1.1, 1.2

Duración: 5 minutos.

Material: trabalenguas, o frases que contengan numerosas sílabas trabadas o inversas (Figura 9).

Miofuncional:

➤ **Actividad 8: “El caramelo”**

Explicación: para promover un correcto posicionamiento lingual pediremos a la paciente que sujete entre el ápice de la lengua y las arrugas palatinas (que le habremos enseñado a reconocer con anterioridad) una sustancia comestible y segura para el paciente, podemos utilizar un caramelo pequeño, pero también podemos utilizar otros alimentos en función de los gustos o alergias de la paciente (un pedacito de oblea, Nutella, un gusanito, ...). Mientras realizan este ejercicio se produce una oclusión oral que fomenta la respiración nasal. Este ejercicio es compatible mientras realiza otras actividades.

Instrucción: “Mientras hacemos esta actividad, deberás sujetar el caramelo entre la punta de la lengua y las arruguitas. Tienes que mantenerlo ahí hasta que terminemos la actividad.”

Objetivos: G.3, 3.2, 3.3

Duración: variable en función del alimento utilizado

Material: una sustancia comestible y segura para el paciente (caramelo, oblea, Nutella, ...).

➤ **Actividad 9: “El botón”**

Explicación: para mejorar el tono labial aplicaremos el ejercicio del botón, en el que se coloca en el vestíbulo de la boca (entre los labios y los dientes) un botón atado a un hilo. Se tirará de este y, la paciente deberá hacer fuerza con los labios para mantener el botón dentro del vestíbulo de la boca. De esta manera se lleva a cabo un trabajo muscular isotónico. Este es un ejercicio muy versátil ya que podemos variar la dificultad tirando con mayor o menor fuerza del hilo, cambiando el tamaño del botón y realizando diferente número de series y repeticiones. Otra opción sería utilizar, si tenemos a nuestra disposición el material, pantallas orales con perla, lo que nos permitiría trabajar a la vez el tono labial y la correcta posición lingual.

Instrucción: “Ahora vamos a colocar el botón entre los labios y los dientes, y voy a tirar del hilo. Tú tienes que hacer fuerza para que no se salga el botón”.

Objetivos: G.3, 3.1

Duración: 3 minutos

Material: botones de diferentes tamaños e hilo. Pantallas orales con o sin perla (Figura 10).

➤ **Actividad 10: “Pesas labiales”**

Explicación: la paciente deberá mantener las pesas labiales entre los labios, haciendo una contracción muscular isométrica. En caso de no disponer de ellas, podemos crear unas con material cotidiano como depresores y monedas. Este ejercicio favorece el sellado labial y la respiración nasal mientras se utiliza.

Instrucción: “Mira María, estas son pesas labiales. Lo que tenemos que hacer con ellas es ponérsela entre los labios y mantenerla ahí un tiempo. A ver cuánto tiempo aguantas...”

Objetivos: G.3, 3.1, 3.3

Duración: variable, pudiendo ir aumentando progresivamente el tiempo.

Material: Pesas labiales o bien del mercado, o caseras (depresores linguales y plastilina).

Pautas para la familia

En primer lugar, es importante hacer saber a la familia que la intervención busca desarrollar los objetivos desde un punto de vista funcional y no igualar las diferentes áreas al nivel normotípico correspondiente a su edad cronológica, ya que esto no será posible como consecuencia de presentar discapacidad intelectual.

Deben ser conscientes de que, aunque conforman una parte activa en la intervención, no deben cumplir la función del profesional en casa. Es decir, deben implicarse y apoyar a su hija en el proceso, favoreciendo la adherencia a la intervención.

Se darán pautas sobre el estilo comunicativo que deban seguir con su hija, hablando de manera clara y a un ritmo adecuado. Se favorecerá el uso correcto de las estructuras gramaticales en el lenguaje espontáneo. Si comete un error, no deberán corregirla de forma directa, en su lugar tendrán que reformular las frases en las que haya cometido un error corrigiéndolas u ofreciendo estructuras mejores. Escuchar de manera activa y crear un ambiente adecuado de comunicación.

Se deberá informar a los padres de las diferentes ayudas económicas y becas a las que pueden acceder.

Evitar la sobreprotección, promoviendo el desarrollo de su autonomía personal en la medida de lo posible.

Favorecer la comunicación familia-logopeda y con otros profesionales para buscar una intervención multidisciplinar que potencie el desarrollo de la paciente de una manera global.

6. CONCLUSIONES

La intervención logopédica en enfermedades raras puede estar limitada principalmente por la falta tanto de conocimiento o información sobre las mismas; así como por la falta de consenso en las características y consecuencias asociadas a estas enfermedades.

En la literatura que podemos encontrar del SBFL, se presenta una escasa descripción de los componentes lingüísticos que pueden verse afectados. En este trabajo se recoge una evaluación logopédica sobre este síndrome que, si bien no se trata de una base de datos importante, supone un paso en el estudio de sus implicaciones logopédicas.

Se ha realizado una evaluación minuciosa de las dificultades más notables, recogiendo la información más relevante y analizándolas mediante pruebas estandarizadas como el PROLEC-R y PROESC.

Se ha llevado a cabo una propuesta que se adapta de manera fiel a las dificultades de la paciente del caso presentado, manteniendo una visión objetiva y proponiendo objetivos realistas, buscando una metodología adecuada y ofreciendo actividades atractivas.

Para finalizar, es importante plantearnos lo que queda por hacer: siendo en primer lugar, llevar a cabo esta propuesta, valorando la efectividad de la propuesta, reevaluando a la paciente y observando su evolución, así como las nuevas dificultades que puedan surgir. En segundo lugar, sería positivo ampliar el estudio logopédico a más pacientes con este síndrome, de manera que se puedan recoger un mayor número de datos.

No debemos olvidar que, cuando una familia se enfrenta a una alteración tan infrecuente, se pueden sentir abrumados ante la falta de investigaciones y de información. Nuestro papel como logopedas no se reduce únicamente a la intervención, sino que también debemos facilitar la información para futuros casos que puedan surgir y a su vez abrir nuevas líneas de investigación en el tema. De esta manera, no se avanzará únicamente en la investigación biogenética de este tipo de síndromes, sino también en el ámbito logopédico, buscando como objetivo primordial mejorar la calidad de vida de los pacientes.

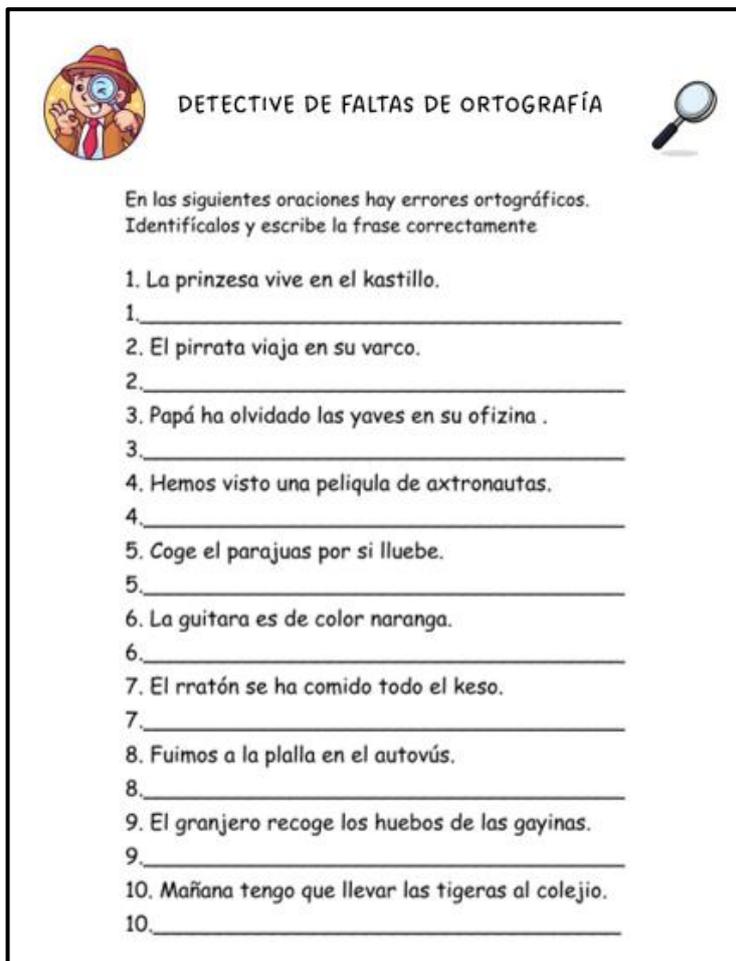
7. REFERENCIAS

- American Psychiatric Association – APA. (2022). Manual diagnóstico y estadístico de los trastornos mentales DSM-5-TR. (5a. ed.). Editorial Médica Panamericana.
- Börjeson, M., Forssman, H., y Lehmann, O. (1962). An X-linked, recessively inherited syndrome characterized by grave mental deficiency, epilepsy, and endocrine disorder. *Acta Medica Scandinavica*, 171(1), 13-22.
- Cuetos, F., Ramos, J. L., & Ruano, E. (2002). PROESC: batería de evaluación de los procesos de escritura. TEA.
- Cuetos, F., Rodríguez, B., Ruano, E., & Arribas, D. (2007). Prolec-R. Evaluación de los procesos lectores–revisado. TEA.
- García-Melendo, C., Roé, E., Rodríguez-Santiago, B., Amat-Samaranch, V., Cubiró, X., Puig, L., & Boronat, S. (2021). A case report of PHF6 mosaicism: Beyond the classic Börjeson-Forssman-Lehmann syndrome. *Pediatric Dermatology*, 38(4), 919–925.
<https://doi.org/10.1111/pde.14636>
- Levy J, Pernet C, Treserras S, Boulanouar K, Aubry F, Démonet JF, et al. (2009) Pruebas para el modelo de lectura en cascada de doble ruta en el cerebro: una cuenta de conectividad efectiva de fMRI de un estilo de lectura eficiente. *PLoS ONE* 4(8): e6675.
<https://doi.org/10.1371/journal.pone.0006675>
- Lower, Turner, G., Kerr, B. ., Mathews, K. ., Shaw, M. ., Gedeon, A. ., Schelley, S., Hoyme, H. ., White, S. ., Delatycki, M. ., Lampe, A. ., Clayton-Smith, J., Stewart, H., Ravenswaaij-Arts, C. M. A. van, Vries, L. B. A. de, Cox, B., Grompe, M., Ross, S., Thomas, P., ... Gecz, J. (2002). Mutations in PHF6 are associated with Borjeson-Forssman-Lehmann syndrome. *Nature Genetics*, 32(4), 661–665. <https://doi.org/10.1038/ng1040>
- Markham, V. A., Giles, A. F., Roderique-Davies, G., Adshead, V., Tamiaki, G., & May, R. J. (2020). Applications of within-stimulus errorless learning methods for teaching discrimination skills to individuals with intellectual and developmental disabilities: A systematic review. *Research in Developmental Disabilities*, 97, 103521–103521.
<https://doi.org/10.1016/j.ridd.2019.103521>
- Orphanet. (s. f.). Síndrome de Borjeson-Forssman-Lehmann. Orpha.net. Recuperado el 22 de junio de 2023, de https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=EN&Expert=127
- Suro, J., Leal, F., Zarabozo, D. y López, M. E. (2019). PreLec: Prueba de Precursores de Lectura. GEU
- Turner, Lower, K., White, S., Delatycki, M., Lampe, A., Wright, M., Smith, J. C., Kerr, B., Schelley, S., Hoyme, H., De Vries, B., Kleefstra, T., Grompe, M.,

Cox, B., Gecz, J., & Partington, M. (2004). The clinical picture of the Borjeson-Forssman-Lehmann syndrome in males and heterozygous females with PHF6 mutations. *Clinical Genetics*, 65(3), 226–232.
<https://doi.org/10.1111/j.0009-9163.2004.00215.x>

8. ANEXOS

Figura 4: Actividad 1 - Detective de faltas de ortografía

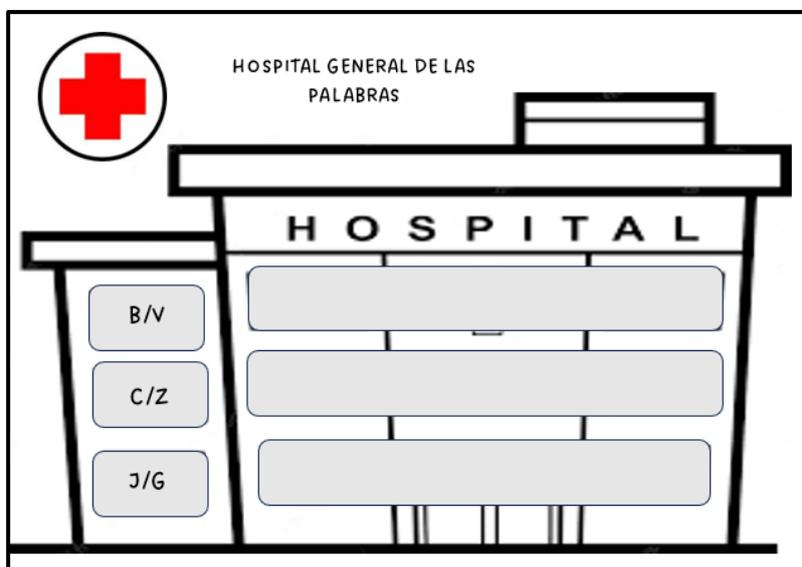


 DETECTIVE DE FALTAS DE ORTOGRAFÍA 

En las siguientes oraciones hay errores ortográficos. Identifícalos y escribe la frase correctamente

1. La prinzesa vive en el kastillo.
1. _____
2. El pirrata viaja en su varco.
2. _____
3. Papá ha olvidado las yaves en su ofizina .
3. _____
4. Hemos visto una peliqla de axtronautas.
4. _____
5. Coge el parajuas por si lluebe.
5. _____
6. La guitarra es de color naranga.
6. _____
7. El rratón se ha comido todo el keso.
7. _____
8. Fuimos a la plalla en el autovús.
8. _____
9. El granjero recoge los huebos de las gayinas.
9. _____
10. Mañana tengo que llevar las tigeras al colejio.
10. _____

Figura 5: Actividad 3 - Hospital General de las Palabras



 HOSPITAL GENERAL DE LAS PALABRAS

H O S P I T A L

B/V

C/Z

J/G

Three large empty rectangular boxes for writing answers.

Figura 6: Actividad 4 - Un lince leyendo



Figura 7: Actividad 5 - Cuento mareado

Así que si alguien extraño se acercaba al castillo, los guardias avisaban al rey.

Por lo que solo se puede acceder a él, por un puente de madera. Además tenía unas altas torres desde donde los guardias vigilaban todo lo que pasaba.

El rey vivía en un gran castillo. El castillo estaba rodeado de un frondoso bosque y un profundo lago.

Figura 8: Actividad 6 - Teatro emocional

Gritando:

¡Ten cuidado con la mesa! Si vas sin mirar te puedes dar un golpe y hacerte daño.

Contenta:

Estoy muy contenta porque este sábado es mi cumpleaños. Voy a celebrarlo con mi familia y mis amigos David, María, Hugo y Andrea.

Asustada:

No me castigéis porfa, prometo no volverlo a hacer.

Triste:

No quiero que se acabe el verano, quiero seguir jugando todos los días.

Enfadada:

Si me vuelves a quitar mi juguete sin permiso, no vuelvo a jugar contigo – dijo María-.

Sorprendida:

¿Has quedado primera en la carrera del cole? ¡Eres la mejor!

Figura 9: Actividad 7 - Lectura trabada

El cangrejo se quedó perplejo al ver su reflejo en aquel espejo.

Tres tristes tigres, tragaban trigo en un trigal, en tres tristes trastos, tragaban trigo tres tristes tigres.

Pablito clavó un clavito, ¿qué clavito clavó Pablito?, el clavito que Pablito clavó, era el clavito de Pablito

Pancha plancha con cuatro planchas. ¿Con cuantas planchas plancha Pancha?

Figura 10: Actividad 9 - El botón

