



Universidad de Valladolid



Universidad de Valladolid

FACULTAD DE EDUCACIÓN Y TRABAJO SOCIAL

TRABAJO FIN DE GRADO

**EL SÍNDROME DEL MAULLIDO DEL GATO: INTERVENCIÓN DEL
MAESTRO DE AUDICIÓN Y LENGUAJE**

CURSO 2024/2025

Presentado por Marta López Calvo

para optar al Grado de

Educación Primaria

por la Universidad de Valladolid

Tutelado por Rebeca Paniagua Alario

UVa

ÍNDICE

1. RESUMEN Y PALABRAS CLAVE	5
2. ABSTRACT AND KEYWORDS	6
3. INTRODUCCIÓN	7
4. OBJETIVOS	8
5. FUNDAMENTACIÓN TEÓRICA	8
5.1. DEFINICIONES	8
5.2. HISTORIA DEL SÍNDROME	9
5.3. EPIDEMIOLOGÍA	10
5.4. CASOS CLÍNICOS	11
5.4.1. Caso 1	11
5.4.2. Caso 2	12
5.4.3. Caso 3	12
5.4.4. Caso 4	13
5.5. CAUSAS	13
5.6. CARACTERÍSTICAS	14
5.6.1. Características clínicas	15
5.6.2. Características motoras	16
5.6.3. Características conductuales	17
5.6.4. Características comunicativo-lingüísticas	18
5.7. DIAGNÓSTICO	19
5.8. TRATAMIENTO	20
5.9. EVOLUCIÓN	23
5.10. NECESIDADES ESPECÍFICAS	25
6. PROPUESTA DE INTERVENCIÓN	27
6.1. INTRODUCCIÓN	27
6.2. CONTEXTUALIZACIÓN	28
6.3. OBJETIVOS	28
6.4. COMPETENCIAS CLAVE	28
6.5. METODOLOGÍA	29
6.6. TEMPORALIZACIÓN Y ESPACIOS	30
6.7. ACTIVIDADES	31
6.7.1. Actividades para el primer objetivo	31
6.7.2. Actividades para el segundo objetivo	32
6.7.3. Actividades para el tercer objetivo	33

6.7.4. Actividades para el cuarto objetivo	34
6.7.5. Actividades para el quinto objetivo	35
6.8. EVALUACIÓN	36
6.8.1. Evaluación del alumnado.....	36
6.8.2. Autoevaluación de la propuesta de intervención	38
7. CONCLUSIONES.....	40
8. BIBLIOGRAFÍA.....	41
9. ANEXOS.....	44
Anexo I.....	44
Anexo II	45
Anexo III.....	48
Anexo IV	51
Anexo V.....	54
Anexo VI	57
Anexo VII.....	61
Anexo VIII.....	62
Anexo IX	67
Anexo X.....	68
Anexo XI	69
Anexo XII.....	70
Anexo XIII.....	71

ÍNDICE DE ABREVIATURAS

- **CCL:** competencia en comunicación lingüística.
- **CCL1:** se expresa de forma oral, escrita, signada o multimodal con fluidez, coherencia, corrección y adecuación a los diferentes contextos sociales y académicos, y participa en interacciones comunicativas con actitud cooperativa y respetuosa tanto para intercambiar información, crear conocimiento y argumentar sus opiniones como para establecer y cuidar sus relaciones interpersonales.
- **CCL2:** comprende y valora textos orales, escritos y audiovisuales.
- **CE:** competencia emprendedora.
- **CE1:** analiza necesidades y oportunidades y afronta retos con sentido crítico.
- **CE2:** evalúa y reflexiona sobre las fortalezas y debilidades propias y las de los demás, haciendo uso de estrategias de autoconocimiento y autoeficacia.
- **CE3:** lleva a cabo el proceso de creación de ideas y soluciones innovadoras y toma de decisiones, con sentido crítico y ético, aplicando conocimientos técnicos específicos.
- **CPSAA:** competencia personal, social y de aprender a aprender.
- **CPSAA1:** regula y expresa sus emociones, fortaleciendo el optimismo, la resiliencia, la autoeficacia y la búsqueda de propósito y motivación hacia el aprendizaje.
- **CPSAA4:** reconoce el valor del esfuerzo y la dedicación personal para la mejora de su aprendizaje.
- **CPSAA5:** planea objetivos a medio plazo y desarrolla procesos metacognitivos de retroalimentación para aprender de sus errores en el proceso de construcción del conocimiento.

1. RESUMEN Y PALABRAS CLAVE

Este Trabajo Fin de Grado está orientado a investigar sobre la enfermedad rara conocida como el “síndrome del maullido del gato”, también llamada “síndrome de Lejeune” o “síndrome de 5p”. Se va a investigar de una forma detallada sobre las características que presentan las personas con dicha enfermedad y principalmente como esta afecta a su aprendizaje y desempeño en la vida cotidiana. Se abordará la importancia de la intervención del maestro especialista, en este caso de audición y lenguaje, para la adquisición de los prerrequisitos y requisitos para el aprendizaje, que pueden ser útiles no solo a nivel escolar, sino también familiar y social.

A pesar de ser una enfermedad quizás poco conocida e infrecuente debemos ser conscientes de que existe y estar alerta para poder actuar e intervenir de forma efectiva con estas personas. Por este motivo se debe saber que, “es un trastorno del desarrollo durante la embriogénesis poco frecuente causado por una delección total o parcial del brazo corto del cromosoma 5. Clásicamente se caracteriza por llanto agudo y monótono en maullido desde el nacimiento, asociado a un grado variable de discapacidad intelectual, retraso psicomotor, microcefalia y dismorfia facial”. (Orphanet, 2020)

Dicho trabajo de fin de grado lleva consigo una propuesta de intervención destinada a los alumnos de primero de primaria que manifiesten este síndrome y que requieren de la intervención del maestro de audición y lenguaje de forma periódica para recibir apoyo de acuerdo con las necesidades que han sido detectadas.

Este trabajo consta de dos fases: la primera trata de un proceso de justificación y de investigación sobre el tema y la segunda se centra en la propuesta de intervención a través de una serie de actividades adecuadas para conseguir los objetivos planteados en relación con las características que presenta este síndrome y que serán útiles para que vaya adquiriendo las diferentes habilidades en su día a día.

PALABRAS CLAVE: síndrome, maullido, gato, Lejeune, enfermedad, intervención, necesidades, maestro, audición, lenguaje, evaluación.

2. ABSTRACT AND KEYWORDS

This Final Degree Project aims to investigate the rare disorder known as "Crying Cat Syndrome," also known as "Lejeune Syndrome" or "5p Syndrome." It will investigate in detail the characteristics of individuals with this disorder and, primarily, how it affects their learning and performance in everyday life. It will specifically address the importance of specialist teacher intervention, in this case, in hearing and language, in the acquisition of the prerequisites and requirements for learning. This can be useful not only at academic level but also in the family and social spheres.

Despite being a perhaps little-known and rare disease, we must be aware of its existence and be alerted to be able to act and intervene effectively with these individuals. For this reason, it is important to know that "it is a rare developmental disorder during embryogenesis caused by a total or partial deletion of the short arm of chromosome 5. It is classically characterized by a high-pitched, monotonous meowing cry from birth, associated with a variable degree of intellectual disability, psychomotor delay, microcephaly, and facial dysmorphism." (Orphanet, 2020)

This final degree project includes a proposed intervention for first-grade students who exhibit this syndrome and require periodic intervention from the hearing and language teacher to receive support based on their identified needs.

This work consists of two phases: the first involves a process of justification and research on the topic, and the second focuses on the intervention proposal through a series of activities appropriate for achieving the objectives set in relation to the characteristics of this syndrome and the needs of the student. These activities will be useful for the student to acquire different skills in their daily life.

KEY WORDS: syndrome, meow, cat, Lejeune, disease, intervention, needs, teacher, hearing, language, evaluation.

3. INTRODUCCIÓN

En la actualidad resulta primordial tener, al menos, un mínimo conocimiento de la gran cantidad de síndromes y enfermedades raras que existen para poder intervenir con todos los alumnos que lo requieran a lo largo de su etapa escolar.

Este trabajo tiene el propósito de encontrar e investigar todo aquello relacionado con el síndrome del maullido del gato para que, como maestras y maestros de audición y lenguaje, seamos conscientes de las implicaciones en las diferentes áreas del desarrollo y de las necesidades que los alumnos tienen con el objetivo de dar respuesta a estas y conseguir así que actúen de forma autónoma.

A lo largo de este proyecto se hablará indistintamente de las diferentes nomenclaturas que tiene el síndrome como síndrome de cri du chat, síndrome de Lejeune, síndrome del maullido del gato o síndrome 5p para hacer referencia a su definición, características, diagnóstico, tratamiento y evolución en función de los diferentes autores, revistas y artículos científicos encontrados. Por otro lado, también se mencionarán las necesidades específicas de las personas afectadas, así como la intervención por parte del maestro de audición y lenguaje.

Se profundizará en una búsqueda bibliográfica para conocer detalladamente esta enfermedad considerada rara que, precisamente por este motivo, muchas personas desconocen y eso implica que exista información muy reducida acerca del tema. Esto ha sido el principal motivo por el que se ha decidido realizar el Trabajo de Fin de Grado sobre el síndrome del maullido del gato, para dar visibilidad a las enfermedades raras, las cuales carecen de estudios científicos que se dediquen a la investigación, tratamiento e intervención con estas personas.

Una vez adquiridos los conocimientos necesarios acerca de este síndrome se llevará a cabo una propuesta de intervención dirigida a un alumno con el síndrome de Lejeune escolarizado en el curso de primero de primaria, estableciendo una relación con el currículo de esta etapa.

Por último, se detallarán las conclusiones y la bibliografía utilizada.

4. OBJETIVOS

Los objetivos específicos que se pretenden conseguir con la realización de este Trabajo de Fin de Grado son los siguientes:

- Realizar una búsqueda bibliográfica y un análisis de la literatura científica sobre el síndrome de Lejeune.
- Visibilizar las enfermedades raras, concretamente el síndrome de 5p.
- Elaborar una propuesta de intervención con un alumno de primero de primaria con el síndrome del maullido del gato desde el punto de vista de la maestra de audición y lenguaje.

5. FUNDAMENTACIÓN TEÓRICA

5.1. DEFINICIONES

Antes de hablar sobre el concepto del síndrome de Lejeune es conveniente conocer los conceptos de enfermedad rara y síndrome, según la gran variedad de autores que, a lo largo del tiempo, han investigado y estudiado sobre ello. También cabe destacar que es un síndrome conocido de varias maneras, aunque las más conocidas son las siguientes: síndrome de Lejeune, síndrome del maullido del gato, síndrome de 5p o síndrome de Cri du Chat.

Según Posada (2008), las enfermedades raras son enfermedades mayoritariamente genéticas y con una alta tasa de mortalidad, pero de baja prevalencia y, por lo general, comportan una evolución crónica muy severa, con múltiples deficiencias motoras, sensoriales y cognitivas y suelen presentar un alto nivel de complejidad clínica que dificultan su diagnóstico y reconocimiento.

Cortes (2015), determina que las personas afectadas por las enfermedades raras, así como sus familiares, se enfrentan a una gran variedad de dificultades, como, por ejemplo: inexistencia de un diagnóstico correcto, lo que supone la determinación de tratamientos inadecuados; desinformación sobre la enfermedad y sobre los apoyos necesarios; carencia de conocimiento científico; problemas sociales en todos los ámbitos; escasez de cuidados de salud apropiados y coste alto de los medicamentos existentes.

El término síndrome proviene del griego “syndrome”, que significa concurrir. La Clínica Universidad de Navarra (2023) lo describe como un conjunto de signos y síntomas que, cuando ocurren juntos, indican una enfermedad o un trastorno específico. Al respecto, apenas existe una prueba que confirme el diagnóstico y su tratamiento se basa principalmente en mejorar los síntomas que padezca cada persona.

Una vez conocidos ambos conceptos nos centraremos en detallar y hablar específicamente del síndrome del maullido del gato. Cabe destacar que recibe también el nombre de síndrome de Lejeune debido al Doctor Lejeune, quien descubrió dicho síndrome en el año 1963. Zaragoza (2021), lo define como “una enfermedad hereditaria rara que se caracteriza por el hecho de que el niño afectado, bebé lactante, tiene un llanto similar al maullido de un gato”.

Castillo (2022) señala que “el síndrome del maullido del gato fue descrito en 1963 por el pediatra y genetista francés Jérôme Lejeune, como una alteración cromosómica causada por una deleción en el extremo 3 del brazo corto del cromosoma 5, caracterizada por un sonido parecido al maullido de un gato en los infantes o bebés afectados, acompañado de otras alteraciones físicas y psicomotoras”.

El portal Orphanet (2020), en su última actualización lo define como un trastorno del desarrollo durante la embriogénesis poco frecuente causado por una deleción total o parcial del brazo corto del cromosoma 5 y está asociado a un grado variable de discapacidad intelectual, retraso psicomotor, microcefalia y dismorfía facial.

5.2. HISTORIA DEL SÍNDROME

Carbajo (2020), relata ciertos aspectos acerca de la historia del síndrome de Lejeune, que se pueden observar a continuación:

El Síndrome del Maullido del Gato fue descrito por primera vez en París en el año 1963 por Jerome Lejeune, Lafourcade, De Grouchy, Berger, Gautier, Salmon y Turpin, como una deficiencia del brazo corto de un cromosoma del grupo B. Un año después, se confirmó mediante una radiografía que el causante del problema era el cromosoma 5.

Los estudios previos se llevaron a cabo sobre tres niñas que presentaban distrofia facial, retraso mental y un lloro semejante al del maullido de un gato, de donde surgió su nombre.

Posteriormente, se publicaron varios estudios y casos clínicos, destacando en el año 1982 un estudio transversal publicado por Wilkins acerca de 86 personas con el síndrome, así como un estudio en el que se estableció una comparativa entre 62 individuos afectados por dicha enfermedad llevado a cabo por Carlin en 1990. Los análisis clínicos más recientes en España resultan de la colaboración entre la Asociación de Personas Afectadas por el Síndrome y el hospital Ramón y Cajal.

Roberts (2023), comenta que Lejeune fue fundador en el ámbito de la genética médica y reconocido por descubrir el síndrome de Down. Por este motivo, a inicios de la década de 1960, decidió investigar a un grupo de niños que presentaban discapacidad intelectual y rasgos físicos poco frecuentes y observó que la mayor parte de ellos presentaban un llanto agudo y diferenciador que parecía el maullido de un gato. De esta manera descubrió la deleción 5p y la consecutiva identificación del síndrome.

5.3. EPIDEMIOLOGÍA

Según Rodríguez (2010), el síndrome de cri du chat, a pesar de ser considerado poco frecuente, es uno de los síndromes cromosómicos más comunes en los humanos. Los primeros estudios estimaron una prevalencia de 1 por cada 50.000 nacidos, pero sin embargo los estudios posteriores mencionaron una prevalencia mayor, de 1 por cada 37.000 nacidos. La incidencia en mujeres es mayor que en los hombres, pero no se han determinado diferencias importantes entre razas o zonas geográficas.

Entre la población con discapacidad mental, el síndrome de cri du chat representa menos del 1%. De este modo, no se ha establecido ninguna relación importante con eventos prenatales, edad de los progenitores o localización según el orden de nacimiento dentro de la familia. Una encuesta llevada a cabo por Cornish y Pigram (1996) a 27 madres demostró que el 37% sufrió alguna anomalía durante el embarazo. En el 44% de los casos el parto fue complicado y en muchas de las ocasiones se observó radiación y enfermedades por parte de la madre como anorexia o sangrado vaginal.

Bel (2023) señala que, entre los progenitores de niños afectados por el síndrome de Lejeune, consideran que el sexo determina las capacidades cognitivas y conductuales de

sus hijos. Los análisis que se han realizado para verificarlo han mostrado que la presencia de una boca grande, los problemas respiratorios y las variaciones visuales son más frecuentes en el género masculino, mientras que la escoliosis afecta más al femenino. En el estudio que han llevado a cabo se observa que las conductas agresivas, los problemas para conciliar el sueño y la frecuencia de presentar manías son más reiteradas en las niñas. Los resultados de sus niños en el Inventario de Desarrollo de Battelle que han llevado a cabo han mostrado que el sexo no es determinante en ninguna de sus áreas, a excepción de un estudio de EE. UU. en el que los resultados en el área cognitiva son mucho mejores en los niños, por lo que en este caso se puede confirmar que sí que existen discrepancias. Nguyen (2015) destaca que los individuos con translocaciones desequilibradas que incluyen una deleción de 5p presentan una tasa de mortalidad más alta (18,5%) que aquellas con deleciones terminales (4,8%). Si no hay presencia de defectos orgánicos significativos ni otras afecciones médicas, la esperanza de vida parece ser normal. Actualmente, la persona con más edad en la base de datos 5p tiene 64 años.

5.4. CASOS CLÍNICOS

Nasser (2022) ha descrito una serie de casos clínicos de distintas edades en los que se pueden observar la variedad de características tanto clínicas, físicas, conductuales y lingüísticas que pueden presentar las personas con el síndrome de cri du chat. En el anexo I se pueden observar las imágenes correspondientes a cada caso.

5.4.1. Caso 1

Se trata de una niña de 1 año y 7 meses la cual presentó bajo peso al nacer y llanto agudo. Su progenitora confirmó varios casos de neumonía e infecciones respiratorias reiteradas durante la infancia. Ella no tenía la capacidad de comunicarse verbalmente, pero sí que entendía órdenes y se podía comunicar mediante señas. Mostraba asimetría facial, hipertelorismo ocular, pliegues epicánticos, puente nasal saliente, orejas bajas, boca caída y microrretrognatia. Además, sufría de defectos cardíacos congénitos como comunicación interauricular e interventricular. (Ver anexo I)

5.4.2. Caso 2

Se trata de un paciente de 2 años y 4 meses que heredó un cromosoma derivado de un reordenamiento de la madre por translocación que afectaba a los cromosomas 5, 10 y 18. Es hija de progenitores sanos no consanguíneos. En el momento del embarazo, a las 20 semanas una ecografía detectó una restricción del crecimiento intrauterino y a las 24 semanas un derrame pericárdico. Más tarde, a las 28 semanas un ecocardiograma del feto mostró la presencia de tetralogía de Fallot y también defectos de la fosa oval. Nació a las 36 semanas con un color amarillento de la piel, hipotonía, dificultad para mamar, baja saturación de oxígeno y actividades epilépticas que requirieron de medicación. Respecto a las debilidades, sufría infecciones respiratorias reiteradas y broncoscopias y necesitaba oxígeno suplementario. Presentaba retraso grave del desarrollo ya que no podía ni verbalizar, ni hablar ni comprender señas o gestos, microcefalia, hipertelorismo ocular, párpado inclinado, pliegues epicánticos, microrretrognatia, reflujo gastroesofágico, clinodactilia leve, unión de los dedos de los pies y superposición del segundo y tercer dedo. (Ver anexo I)

5.4.3. Caso 3

Se trata de una niña de 3 años y 8 meses que, al nacer, presentó llanto agudo, dificultad para mamar e hipertelorismo ocular. A lo largo de su primer año de vida, se le realizaron las siguientes pruebas médicas, en las cuales no se observó ningún tipo de alteración: resonancia magnética cerebral, ecocardiografía Doppler, electroencefalograma, potenciales evocados visuales, ecografías del abdomen y tomografía cerebral. Durante la infancia, la madre observó dos episodios de neumonía, bronquitis e infecciones de garganta. Respecto a sus características físicas destacaba la asimetría de la cara, pliegues epicánticos, puente nasal abultado, orejas displásicas, paladar alto, reflujo gastroesofágico y microrretrognatia. (Ver anexo I)

5.4.4. Caso 4

Por último, observamos a una chica de una edad más avanzada, 22 años y 5 meses. Esta paciente presentó, además de la deleción 5p, una duplicación de la región contigua al punto de ruptura de la deleción. Sus características físicas fueron hipertelorismo ocular, pliegues epicánticos, orejas displásicas, surco naso labial corto, paladar alto, microrretrognatia, hipotonía y convulsiones. (Ver anexo I)

5.5. CAUSAS

Mainardi (2006) detalla los factores que causan la aparición del síndrome 5p en las personas y son las siguientes:

El análisis citogenético molecular (Hibridación In Situ con Fluorescencia, FISH) permitió describir el mapa citogenético y fenotípico del síndrome 5p. El análisis realizado a 80 pacientes y 148 padres del Registro Italiano de CdCS descubrió que un 77,5% se debe a una deleción terminal de 5p; un 8,75% a una deleción intersticial, un 5% a una translocación de novo, un 3,75% a una translocación familiar, un 3,75% a un mosaico con dos líneas celulares reorganizadas y un 1,25% a una deleción causada por una inversión paterna.

El análisis molecular llevado a cabo mostró que el cromosoma perdido es por parte del padre en la mayor parte de los casos: 20/25 (80%), 10/12 (83,3%), 55/61 (90,2%).

Diversos estudios recientes en pacientes italianos sugieren que los síndromes de aneusomía parcial, como el síndrome de cri du chat se deben a una administración genética atípica que implica un número elevado de genes contiguos. Así mismo, existen otras causas como la inactivación genética debido a la ruptura de un gen grande.

La catenina, una proteína involucrada en la motricidad celular, se manifiesta durante las primeras etapas del desarrollo de las neuronas y una deleción de esta parece estar relacionada con el retraso mental en las personas afectadas por el síndrome de Lejeune.

Rodríguez (2010) establece aquellas causas que provocan la muerte de las personas afectadas siendo las más frecuentes la neumonía, neumonía por aspiración, cardiopatías congénitas y síndrome de dificultad para respirar.

5.6. CARACTERÍSTICAS

Son varias las características que presentan las personas con esta enfermedad rara, sobre todo en función del grado de afectación de cada una de ellas, y según Edens (2023), las más habituales son las siguientes:

- Llanto agudo similar al de un gato
- Desviación de los ojos hacia abajo
- Doblez del cutis sobre el ángulo interior del ojo
- Bajo peso al nacer y crecimiento lento
- Orejas atípicas
- Pérdida de la audición y visión
- Problemas cardiacos
- Discapacidad intelectual
- Unión de las membranas en los dedos de las manos o pies
- Escoliosis
- Presenta una única línea en la palma de la mano
- Papiloma en la piel delante de la oreja
- Desarrollo lento o incompleto de las habilidades motoras
- Microcefalia
- Mandíbula pequeña
- Ojos distanciados

Una característica notable es que la mitad de los niños con este síndrome aprende habilidades verbales suficientes para comunicarse y el llanto similar al de un gato se vuelve menos notorio con el paso del tiempo. Las complicaciones que presente cada persona dependen, en gran medida, del grado de discapacidad intelectual y de los problemas físicos.

La Fundación síndrome 5p (2022) clasifica brevemente las características de este síndrome siendo las más destacables las siguientes:

- **Características biomédicas:** contienen cráneo pequeño, cara redonda, paladar ojival, hipotonía, deformidades en los pies y problemas de audición y visión.
- **Características cognitivas:** presentan discapacidad intelectual, capacidad de atención limitada, retraso en el desarrollo y escaso control sobre sus emociones.
- **Características conductuales:** dificultad para interactuar con el entorno y aparición de movimientos repetitivos realizados siempre de la misma manera, así como conductas obsesivas.
- **Características comunicativas:** retraso en la adquisición del lenguaje que se caracteriza por grandes dificultades en la expresión oral, teniendo más desarrollada la comprensión.

5.6.1. Características clínicas

Vélez (2012) relata que las manifestaciones observables de este síndrome varían en función de la diversidad citogenética y la distinta ubicación en el cromosoma. Establece que las principales características de la malformación del cráneo y de la cara son la microcefalia, cara de luna, nariz plana, labios abiertos, orejas grandes y mandíbula caída.

Rodríguez (2010) señala que, durante el periodo de recién nacido, el rasgo clínico más significativo es quizás el particular llanto similar al maullido de un gato. Consiste en un llanto débil, monótono y agudo que tiende a desaparecer a los pocos meses o años de vida, aunque su duración da lugar a discusión. Existen excepciones en las que no se presentó dicho llanto y de esta forma no se puede considerar un signo único de este síndrome debido a que también se ha observado en otras enfermedades neurológicas.

El origen del llanto se asignó a alteraciones de la laringe como epiglotis blanda, pequeña y en forma de curva y laringe incompleta y estrecha con un espacio atípico en la zona posterior en el momento de la fonación.

Durante los dos primeros años de vida, el crecimiento y desarrollo de las personas que sufren el síndrome 5p, son lentos debido a la dificultad que presentan para alimentarse (reflujo gastroesofágico y nasal, disfagia, succión deficiente).

En relación con el sentido del oído, Nguyen (2015) describe que la pérdida auditiva puede ocurrir en los niños afectados debido a infecciones crónicas como la otitis. La base de datos de familias con el síndrome de cri du chat indica que a un 15% de los infantes se les colocó tubos de timpanostomía y que un 8,4% presentó pérdida auditiva. Esta puede presentarse como frustración o agresión al dar respuesta a instrucciones, dificultad con el habla y lenguaje, además de interacciones sociales poco maduras. Existe alta incidencia de hiperacusia en el 70-80% de los casos, cuya hipersensibilidad es debida a angustia, agitación potente o sobresalto.

Respecto al sentido de la vista, se ha indicado que el 46% presenta hallazgos oftalmológicos. Dichas anomalías visuales observables en las personas afectadas incluyen miopía en el 15% de los casos, estrabismo entre un 45 y 53%, cataratas en el 2% y anomalías del nervio óptico entre el 5 y 19% de los individuos.

La escasa alimentación (44%), el estreñimiento (24%) y la escoliosis (43%) también son características frecuentes del síndrome 5p. Al menos un 30% presenta hipoplasia, leucomalacia periventricular, defectos de la mielinización de la sustancia blanca, atrofia cerebelosa o hidrocefalia. También se observan anomalías cardiovasculares (18-36%), gastrointestinales (4-21%), renales (6-18%) y genitourinarias (4-21%).

5.6.2. Características motoras

Zaragoza (2021) relata que el desarrollo psicomotor está gravemente afectado en los niños con el síndrome de cri du chat, observándose las principales dificultades en la coordinación de los movimientos y en las habilidades de motricidad fina.

Los problemas psicomotores presentes en las personas afectadas por el síndrome del maullido del gato están relacionados según Bel (2021) con la atrofia del tronco cerebral afectando a la sustancia blanca y los pedúnculos cerebelosos.

Vélez (2012) añade que se observa en ellos un mantenimiento extenso del gateo y un retraso en la adquisición del desplazamiento de forma autónoma y estos hitos evolutivos serán adquiridos por su parte con posterioridad a lo habitual.

Samada (2013), comenta que, a pesar de la adquisición tardía de algunos hitos, existen logros muy significativos como la bipedestación o el control de esfínteres, que

habitualmente son obtenidos sin grandes dificultades. Así mismo, señala que, las personas afectadas, durante el periodo de recién nacidos y la primera infancia presentan una hipotonía que en el futuro se verá sustituida por una hipertonía con reflejos y marcha espástica, manifestando dificultades en la motricidad fina y gruesa.

Mainardi (2006) destaca que un estudio llevado a cabo con 91 pacientes del Registro Italiano sobre el desarrollo psicomotor, empleando la Prueba de Cribado del Desarrollo de Denver II (DDST II), mostró una repartición percentil de las personas en función de la edad de logro de los diferentes hitos del desarrollo.

Los datos de esta serie italiana han mostrado que un 50% de los individuos afectados andan solos a los 3 años y que las demás personas, indistintamente de la edad, aprenden a caminar con posterioridad.

5.6.3. Características conductuales

Zaragoza (2021), destaca principalmente las siguientes características respecto al comportamiento presente en las personas con el síndrome del maullido del gato: son personas muy afectivas, presentan miedo ante ciertos objetos, son muy tímidos, y en determinados momentos muestran hiperactividad y conductas desafiantes llegando a autolesionarse e incluso agredir a las personas de su alrededor.

Señala que la hiperactividad y el déficit de atención presentes se manifiestan con varias intensidades en función de los momentos en que el niño esté más o menos cansado y estresado o en aquellas ocasiones en las que busque la atención de los adultos.

Respecto al ámbito social comenta que son niños con capacidad para establecer relaciones con sus iguales, pero que en algunas ocasiones no son conscientes de los posibles riesgos y llevan a cabo actos peligrosos para su salud.

Gómez (2011) menciona que uno de los principales motivos por el que las personas con el síndrome del maullido del gato muestran conductas desafiantes se debe a la ausencia del lenguaje expresivo, ya que las personas de su entorno tienen dificultad para entenderles y entablar una conversación y ello desemboca en una gran frustración.

Mainardi (2006) señala que las personas afectadas muestran, mayoritariamente, una personalidad amable y cariñosa. Aproximadamente el 50% presenta hiperactividad acompañada en alguna ocasión con actitudes agresivas.

Un indicador temprano de distracción, hiperactividad y palilalia en personas adultas es un bajo nivel de comportamiento dirigido a objetos.

5.6.4. Características comunicativo-lingüísticas

Zaragoza (2021), señala que, respecto al desarrollo lingüístico se distinguen dos líneas de divergencia, una está relacionada con la diferencia entre la edad cronológica del niño y su edad lingüística y la otra línea se encuentra entre la comprensión del lenguaje y la expresión de este, las cuales están muy limitadas.

Según Cornish & Munir (1998) los registros y las observaciones realizadas afirman que el lenguaje receptivo es mucho mejor que el expresivo y que, al analizar la parte fonética-fonológica se observan reiteradas omisiones, sustituciones y distorsiones. Bel (2021) menciona que, respecto al componente fonológico, el bebé emplea configuraciones fonéticas las cuales el adulto interpretará en función del contexto.

Cornish (1996), destaca el desarrollo académico, mencionando que solamente un número reducido de individuos podrá adquirir competencias adecuadas de lectoescritura y en el caso de que así sea, será con un nivel muy básico necesitando apoyo constante. Esto se debe a las dificultades psicomotoras, y que condicionan el desarrollo cognitivo, es decir, si el retraso motor está afectado en gran medida, peor será el funcionamiento intelectual y del lenguaje.

En este ámbito, Wilkins, Brown y Wolf (1980), confirmaron que en los casos que habían estudiado existían limitaciones verbales, aunque las personas afectadas se podían comunicar empleando otras alternativas, como, por ejemplo:

- Utilizando el lenguaje de forma expresiva para mostrar sus necesidades
- Empleando un vocabulario escaso
- Mediante un lenguaje de signos sencillo

Carlin (1990) concluye que el empleo de signos por parte de las personas afectadas por el síndrome 5p estimulan el desarrollo lingüístico y reducen los problemas de comportamiento. Este autor indica que, en los niños criados en casa, a pesar de que su lenguaje sea muy retrasado, la estimulación temprana ha dado lugar al empleo de signos y del lenguaje como forma de comunicación. Sin embargo, los niños que han sido escolarizados antes de la aparición del lenguaje no son capaces de desarrollarlo.

Mainardi (2006) destaca que el 25% de los niños tienen la capacidad de formar frases cortas a los 4,5 años; el 50% a los 5 años y medio y la mayor parte de ellos producen frases cortas antes de los 10 años.

A pesar de que son personas que muestran diferentes grados de retraso grave en el desarrollo, son capaces de adquirir muchas habilidades en la etapa infantil y continuar aprendiendo. Esto se ve reflejado en la actualidad, ya que las personas actuales con el síndrome de cri du chat tienen un pronóstico más positivo que las del pasado.

5.7. DIAGNÓSTICO

Según la National Organization for Rare Disorders (NORD 2024), el síndrome de cri du chat se puede diagnosticar antes o después del nacimiento. Prenatalmente, es decir, antes del nacimiento, se puede diagnosticar mediante un proceso denominado amniocentesis, que consiste en tomar una muestra del líquido que rodea al feto en el útero para analizarla. Dicho líquido contiene células, que a su vez contienen cromosomas que se pueden analizar para detectar si existe la delección en el cromosoma 5. La amniocentesis se puede combinar con una ecografía, la cual puede revelar las características físicas del feto que hacen sospechar de una condición genética como el síndrome de Lejeune.

Además de ello, se pueden realizar estudios cromosómicos a los progenitores para saber si alguno de ellos presenta una translocación equilibrada, así como otras pruebas adicionales para conocer que otros problemas tienen las personas afectadas, como, por ejemplo, radiografías para detectar anomalías como la escoliosis.

Mainardi (2006) confirma que el diagnóstico de este síndrome, en primer lugar, es clínico y está basado en los rasgos típicos como dismorfias faciales, hipotonía, así como el particular llanto similar al maullido de un gato. La primera prueba que se realiza para

ratificar el diagnóstico es el análisis del cariotipo. En el caso de que haya dudas, es decir, que exista una oposición entre la sospecha médica y el cariotipo a simple vista normal, se deberá llevar a cabo el análisis FISH. Esta prueba es esencial para un diagnóstico preciso de las deleciones 5p debido a que, en Italia, de 80 pacientes analizados, siete de ellos no fueron pronosticados correctamente hasta que la FISH reveló que presentaban una deleción intersticial, una deleción terminal de pequeño tamaño y un mosaicismo.

Otras técnicas recientes como la PCR cuantitativa y el array CGH, que se utilizan especialmente para investigar, han permitido especificar de una forma más minuciosa los puntos de corte y los pequeños reordenamientos.

Las características médicas de las personas afectadas por el síndrome 5p no son específicas si se tienen en cuenta por separado, pero si se evalúan de forma conjunta, dan lugar a rasgos distintivos que, junto con el particular llanto, permiten presagiar el diagnóstico al nacer. De esta manera, el análisis del cariotipo en sangre será quien lo confirme.

En casos leves que pueden evitar el diagnóstico o en personas adultas, serán el cuadro clínico y el retraso motor los que ocasionarán la realización de análisis citogenéticos moleculares.

Un diagnóstico clínico correcto debería depender, según Rodríguez (2010), de la capacidad para reconocer la combinación de un conjunto de situaciones específicas como microcefalia o bajo peso al nacer más que de la búsqueda de signos patognomónicos del síndrome.

El diagnóstico diferencial del síndrome de cri du chat, como comenta Ajitkumar (2024), incluye anomalías congénitas múltiples, otros síndromes de monosomía o trisomía, síndromes que presenten retraso mental, el síndrome de Patau y el síndrome de Wolf-Hirschhorn.

5.8. TRATAMIENTO

Respecto al tratamiento aplicado con las personas que sufren el síndrome de Lejeune, la National Organization for Rare Disorders (NORD 2024), señala que no existe aún una cura específica, por lo que el tratamiento se basa en mejorar los síntomas incluyendo

servicios, terapias y cirugías de intervención temprana. Señala que las personas afectadas deben ser atendidas por una gran variedad de especialistas que trabajan juntos de forma coordinada y son los siguientes:

- Pediatras, para controlar el desarrollo general y la salud del niño.
- Cardiólogos, para manejar las afecciones cardíacas presentes.
- Ortopedistas, para trabajar los problemas esqueléticos como la escoliosis.
- Cirujanos, para realizar correcciones como el paladar o labio hendido.
- Neurólogos, para evaluar y tratar los problemas neurológicos.
- Dentistas, para mantener la salud dental.
- Fisioterapeutas y terapeutas ocupacionales, para mejorar la psicomotricidad.
- Logopedas, para estimular el desarrollo del habla y de la comunicación.

Zaragoza (2021), señala para el tratamiento una serie de orientaciones de intervención tanto con la familia, como psicológica y educativa con el niño.

- Con la familia

- Aceptar y comprender el problema
- Actuar de forma precoz una vez que se ha confirmado el diagnóstico
- Asumir el compromiso de buscar soluciones y tratar los síntomas
- Coordinación con los especialistas

- Con el niño

- A nivel conductual es necesario intervenir para modificar el comportamiento y eliminar los hábitos disruptivos. Deberá ser un tratamiento individual y personalizado y los progenitores deben estar preparados para aplicarlo en el ámbito familiar. Además, se deberá intervenir para establecer pautas de autonomía como la higiene o alimentación.

Con respecto a los tratamientos propuestos por los distintos autores revisados (Carlin, 1990; Overhauser et al., 1990; Torres et al, 1989; Wilkins et al, 1980, 1982) en este síndrome se pueden obtener las siguientes conclusiones:

- A través de estimulación precoz, multidisciplinar y constante se pueden alcanzar niveles de desarrollo superiores.
- La forma más apta para reducir la hipotonía y la coordinación deficiente es la fisioterapia.
- Los problemas atencionales mejoran con tratamiento farmacológico.
- La articulación y la proyección de la voz mejoran con programas de logopedia.
- Las patologías somáticas asociadas se mejoran a través de intervenciones quirúrgicas y médicas.
- Un método preventivo es realizar un estudio cromosómico de los progenitores para evitar la heredabilidad.

Mainardi (2006) especifica que no existe un tratamiento específico para medicar a las personas afectadas por el síndrome de Lejeune, ya que el deterioro cerebral a causa de la mutación es producido en las primeras etapas del desarrollo del embrión. A pesar de ello, un beneficio son los programas rehabilitadores, los cuales se deben comenzar lo antes posible.

Los problemas de los recién nacidos pueden tratarse generalmente en departamentos de patología neonatal y en pocas ocasiones requieren de un tratamiento intensivo. En el caso de bebés con dificultades para la succión y deglución, es recomendable iniciar la logopedia durante las primeras semanas de vida.

Para tratar los problemas neurológicos como el retraso psicomotor o del habla se recomienda la rehabilitación de forma temprana, como la fisioterapia, psicomotricidad o logopedia. Debido a que una parte de los individuos afectados presentan sordera neurosensorial y retraso del habla, se debe llevar a cabo una audiometría a todos los niños con el síndrome de cri du chat para anticipar los problemas. Así mismo, todas las vacunas son recomendadas.

5.9. EVOLUCIÓN

Mainardi (2006) señala que muchos de los rasgos y características propias de este síndrome se van desarrollando y acentuando con la edad. En el 70,8% de los casos el rostro se estrecha y alarga, el 31% presenta el arco supraorbitario elevado, el canal central que se localiza entre el labio superior y la nariz se hace cada vez más corto en el 87,7% de las personas, así como el labio inferior se vuelve más grueso en el 45,2%. La maloclusión dentaria tiende a ser también muy elevada, observándose en el 75% de los afectados y la hendidura entre ambos párpados comienza a volverse horizontal en el 70,2%. Además, es muy frecuente la presencia de estrabismo divergente, en al menos el 44,7% de los casos. Entre un 75% y un 82,6% de los individuos con el síndrome de 5p presenta dedos cortos, por lo que con el paso del tiempo sus manos y pies son pequeños a pesar de su edad.

Con la edad, la microcefalia se va haciendo más evidente y señalada y la hipotonía muscular da paso a la hipertonia.

Zaragoza (2021) también habla sobre la evolución de este síndrome, señalando que los pacientes tienden a ser hiperactivos, por lo que deben de ser estimulados desde muy pequeños, estar muy atentos en la etapa escolar y recibir apoyo familiar constante. De los 2 a los 5 años, los niños presentan la cara redondeada y la nariz pequeña, aunque poco a poco se va modificando en la adolescencia. Los cambios propios de la pubertad son los típicos con desarrollo de las mamas, aparición de vello, voz grave, menstruación... Las personas afectadas se van relacionando con otros niños, teniendo a menudo buenos conocimientos sociales, magnífica memoria y sentido del humor. Algunos de los signos que marcan un buen pronóstico y evolución son las muestras de interés por interactuar con el entorno, conocerlo y deseo de aprender. Respecto al retraso evolutivo, es evidente desde la etapa intrauterina, siendo asimismo lento el desarrollo posteriormente. A medida que van creciendo, el equilibrio, la motricidad y las capacidades intelectuales de los niños afectados presentan un retraso significativo. Es muy importante tener en cuenta que las metas evolutivas que pueden alcanzar los afectados por este síndrome estarán condicionadas por los siguientes aspectos fundamentales:

- La gravedad de los daños estructurales en el brazo corto del cromosoma 5 y de las zonas afectadas.

- La atención precoz, así como la atención y/o enseñanza recibida por parte de los especialistas.
- La respuesta del niño.

En la etapa adulta su forma de vida dependerá del grado de funcionamiento autónomo, cognitivo y motor que haya asumido.

Fernández (2010) destaca en este ámbito los problemas de asfíxia, succión y crisis cianóticas que los recién nacidos presentan con frecuencia, sumándose a ellos los que aparecen a lo largo del primer año de vida como alteraciones cardíacas, neurológicas, renales y craneales. A lo largo de su vida van apareciendo también problemas auditivos y visuales.

Galán (2009) detalla que el llanto característico va desapareciendo con la edad y con el tiempo se acentúa el retraso psicomotor, así como la aparición de síntomas neurológicos como la espasticidad. Además, la pequeña mandíbula que presentan puede provocar maloclusión dentaria, dificultando la alimentación. También presentan infecciones respiratorias frecuentemente y respecto a la comunicación, aproximadamente la mitad de los niños va adquiriendo habilidades verbales.

Vélez (2012) señala que, de media, los alumnos con el síndrome del maullido del gato adquieren el contacto visual a los 5 meses, el control cefálico a los 7, la posición corporal a los 15, las primeras palabras a los 3 años y el control de esfínteres a los 6,5.

Fernández (2007) clasifica por periodos la evolución de las personas afectadas por el síndrome del maullido del gato, siendo lo más relevante lo siguiente:

- Durante las primeras semanas es notable, además de las características físicas, el llanto agudo debido a anomalías de la laringe y la epiglotis y a defectos en el sistema nervioso central, pero posteriormente tiende a desaparecer.
- Según van creciendo, en la niñez, la cara se va alargando y estrechando, presentando una forma asimétrica. En esta etapa comienzan a aparecer problemas médicos crónicos, como infecciones respiratorias, otitis, hiperactividad, etc.
- Al final de la niñez y comienzo de la adolescencia se hace notable el desarrollo psicomotor y mental, destacando las dificultades en el lenguaje. Empiezan a hacerse visibles las características sexuales secundarias propias de la pubertad.

5.10. NECESIDADES ESPECÍFICAS

Las personas afectadas por el síndrome de cri du chat tienen muchas necesidades y requieren del apoyo e intervención por parte de diferentes especialistas, así como de familiares u otras personas propias de su entorno.

Vélez (2012) destaca la importancia de que, profesores, padres y todos los profesionales involucrados sean conscientes de las necesidades de los niños y dispongan de una actitud lo más positiva posible para poder atenderles. A continuación, relata las necesidades del alumnado con síndrome de Lejeune:

- **Familia:** requieren por su parte una actuación temprana, es decir, desde el momento de la detección del síndrome. Es fundamental que colaboren y se coordinen con otros profesionales para conseguir la mejor atención para sus hijos. La familia debe tutorizar el proceso de desarrollo del niño y proporcionarle seguridad.
- **Desde el punto de vista médico,** las personas afectadas necesitan una actuación coordinada de un equipo de especialistas como neurólogos, traumatólogos u otorrinos para que valoren y atiendan su salud y calidad de vida y hagan un seguimiento en coordinación con otros especialistas clínicos como logopedas, psicomotricistas...
- **Desde el punto de vista educativo,** es necesaria la orientación e información a la familia teniendo en cuenta los informes médicos, así como la edad y evolución de los alumnos. Es fundamental una atención basada en la estimulación de los sentidos, sensaciones, reflejos...para provocar respuestas adecuadas según su evolución.
- En **logopedia** se procura estimular desde el inicio los órganos bucofaciales y las funciones propias de la alimentación como la succión, deglución, masticación y control del babeo. Las personas afectadas también necesitan que se estimule su respiración para aprender a controlar el aire y realizar las fonaciones adecuadas. La respiración requiere que se estimulen los músculos del cuello, los hombros, los pectorales y los abdominales. Así mismo, se debe ayudar a que realicen inspiraciones y espiraciones tanto bucales como nasales y en diferentes posturas corporales.

- **Fisioterapia:** requieren de fisioterapia para desarrollar las distintas etapas motoras, sostén cefálico, estimulaciones propioceptivas...Necesitan realizar ejercicios para los problemas de espalda, mecanoterapia para desarrollar todas las amplitudes articulares y potenciación de abdominales, espinales, cuádriceps...
- **Desde el punto de vista de la psicomotricidad** se deben poner en funcionamiento nuevos aprendizajes que den respuesta a situaciones como el control espacial, mantenimiento del equilibrio...así como el contacto con los objetos y personas. Algunos de los objetivos principales del trabajo psicomotor para satisfacer las necesidades de las personas afectadas son los siguientes:
 - Desarrollar la motricidad gruesa
 - Identificar su cuerpo
 - Coordinación motora mediante posturas básicas
 - Concienciación de las partes de su cuerpo y del de otros
 - Desarrollar la respiración y relajación
 - Iniciar la comunicación con el propio cuerpo a través de la expresión corporal
 - Desarrollar conductas de relación con los demás
 - Conseguir acciones que requieran la percepción espaciotemporal
 - Desplazar los logros de la motricidad gruesa a la motricidad fina
- En el **ámbito educativo** la intervención de la maestra de audición y lenguaje y de pedagogía terapéutica van a ser esenciales para responder a las necesidades de los alumnos y trabajar con ellos cada una de las dificultades presentes.
 - Maestra de audición y lenguaje: interviene trabajando las necesidades referidas a las áreas de comunicación y lenguaje tanto oral como escrito que tengan los alumnos con el síndrome de Lejeune.
Vélez (2012) señala otros aspectos imprescindibles que hay que trabajar en la intervención y son los siguientes: **discriminación** y **conciencia fonológica**, capacidad de **atención**, formación de **estructuras lingüísticas**, **prosodia del habla** (tono, timbre y fluidez) y desarrollo de las **funciones comunicativas** básicas.

Uceda (2009) establece que el maestro o maestra de audición y lenguaje debe ser un profesional diversificado y abierto hacia varias funciones atendiendo de forma educativa a todos los alumnos que requieran de su intervención, así como, desde este punto de vista, a los alumnos afectados por el síndrome del maullido del gato. Así mismo debe ser innovador empleando las nuevas tecnologías de forma que en todo momento se busque la mejor respuesta y actitud de los alumnos. Son profesionales que deben ser empáticos con el alumnado que trabajan y con las circunstancias que forman parte de su vida y que pueden afectar a su rendimiento académico. Por último, estos maestros deben ser dinámicos, de forma que empleen metodologías activas que favorezcan el aprendizaje del alumnado.

- Maestra de pedagogía terapéutica: interviene abarcando las dificultades presentes en los alumnos afectados por el síndrome 5p relacionadas con su discapacidad física, motora, sensorial, etc. además de trabajar los aspectos relacionados con las diferentes áreas curriculares.

6. PROPUESTA DE INTERVENCIÓN

6.1. INTRODUCCIÓN

Se ha diseñado un plan de intervención para llevar a cabo en el aula de audición y lenguaje que será útil para dar respuesta a las necesidades de los alumnos de primero de primaria con el síndrome 5p. Se trabajará en los diferentes contenidos y actividades y se empleará una variedad de metodologías fomentando en todo momento la atención, motivación y bienestar de los alumnos a lo largo de las sesiones. Para trabajar los contenidos, se combinarán recursos físicos con recursos tecnológicos para que el aprendizaje sea lo más efectivo posible, ofreciendo siempre retroalimentación al alumnado y reforzando positivamente cada uno de sus logros.

Se llevará a cabo al final de la propuesta un proceso de evaluación, en primer lugar, sobre el alumnado para el que se han diseñado las sesiones y en segundo lugar sobre la

programación diseñada y realizada, valorando la estructuración de las sesiones, los materiales empleados, entre otros.

6.2. CONTEXTUALIZACIÓN

Esta propuesta de intervención está diseñada para llevar a cabo con cualquier alumno o alumna con el síndrome de cri du chat escolarizado en un centro de educación ordinaria en el curso de primero de primaria. Todas las actividades diseñadas serán adaptadas a cada uno de los casos y en función de cada una de las características físicas, conductuales y lingüísticas que presenten los estudiantes.

Dicha programación está englobada dentro del proyecto educativo de centro (PEC) y, concretamente, en el plan de atención a la diversidad (PAD).

6.3. OBJETIVOS

Los objetivos que se busca conseguir con la realización de esta propuesta de intervención son los siguientes:

1. Articular fonemas, sílabas y palabras.
2. Trabajar la conciencia fonológica.
3. Incrementar el vocabulario a través del juego.
4. Formar estructuras lingüísticas con apoyo visual.
5. Trabajar las emociones con la ayuda de Mimi.

6.4. COMPETENCIAS CLAVE

Según el *DECRETO 38/2022, de 29 de septiembre, por el que se establece la ordenación y el currículo de la educación primaria en la Comunidad de Castilla y León*, las competencias clave a adquirir en el primer curso y que se relacionan directamente con los objetivos son las siguientes:

- **Articular fonemas, sílabas y palabras:** reconocer palabras y expresiones habituales en textos orales y multimodales breves y sencillos sobre temas frecuentes y cotidianos de relevancia personal y próximos a su experiencia, expresados de forma comprensible, clara, sencilla y directa, y en lengua estándar a través de distintos soportes. (CCL2, CE1)

- **Trabajar la conciencia fonológica:** relacionar los sonidos del lenguaje hablado con sus grafías correspondientes a través la asociación grafema-fonema, la conciencia fonológica y la fluidez verbal, desarrollando el aprendizaje lectoescritor y contribuyendo a la comprensión de textos escritos y multimodales. (CCL2, CPSAA4, CPSAA5)
- **Incrementar el vocabulario a través del juego:** reconocer palabras y expresiones habituales en textos orales y multimodales breves y sencillos sobre temas frecuentes y cotidianos de relevancia personal y próximos a su experiencia, expresados de forma comprensible, clara, sencilla y directa, y en lengua estándar a través de distintos soportes. (CCL2, CE1, CCEC2)
- **Formar estructuras lingüísticas con apoyo visual:** expresar oralmente frases cortas y sencillas, para hablar de sí mismo o de su entorno más inmediato, utilizando, de forma guiada, recursos verbales y no verbales básicos, recurriendo a modelos y estructuras previamente presentados y prestando atención al ritmo, la acentuación y la entonación. (CCL1, CE1, CE3)
- **Trabajar las emociones con la ayuda de Mimi:** identificar las emociones propias y las de los demás en el entorno familiar y escolar, reconociendo de manera guiada, las acciones que favorezcan el bienestar emocional y social. (CPSAA1, CE2)

6.5. METODOLOGÍA

A lo largo de las sesiones las metodologías que van a predominar son **activas** para favorecer en todo momento la motivación y atención del alumno o alumna, haciendo que su proceso de aprendizaje sea eficaz y positivo. La **metodología lúdica**, en la cual se incluirán materiales atractivos, estará presente de manera que, a través del juego se cree un ambiente de trabajo ameno y divertido.

Trabajar en un **ambiente tranquilo y relajado** y encontrar los momentos en los que los alumnos estén más receptivos es esencial para poder llevar a cabo las actividades con efectividad, tanto por parte de la maestra como de los estudiantes.

Se presentarán las actividades de forma **gradual**, es decir, de las más sencillas a las más complejas, de manera que no se vea incapaz de poder realizarlas. De esta manera, no se

forzará al alumno, sino que habrá que basarse en su maduración y en su ritmo de aprendizaje.

El **aprendizaje sin error** también formará parte de la metodología, tratando de evitar que el alumno o alumna que está comenzando a aprender un determinado contenido cometa errores y sienta que está fracasando.

En las sesiones también se presentará el **encadenamiento hacia atrás**, de forma que al principio se proporcionen todas las ayudas necesarias al alumno para realizar la actividad, pero que con el paso del tiempo estas se irán retirando de forma progresiva.

Por último, una metodología muy importante que será aplicada es el **modelado**, ya que el **aprendizaje por observación** es crucial en el aprendizaje de los estudiantes, debido a que muchas de las habilidades que se adquieren dependen de la observación de otras personas. Se busca que el alumno o alumna imite la conducta de la persona modelo, en este caso la maestra, para poder realizar las actividades, especialmente en aquellas que tenga más dificultades.

6.6. TEMPORALIZACIÓN Y ESPACIOS

La propuesta de intervención se ha diseñado para llevar a cabo a lo largo de 5 semanas.

En cada sesión se trabajarán los 5 objetivos planteados con sus respectivos contenidos. Por tanto, se realizarán 5 actividades, es decir, una de cada objetivo para trabajar todos en cada una de las sesiones y reforzar así lo aprendido en sesiones anteriores, siempre de una forma variada, diferente y principalmente visual para poder conseguir los objetivos planteados.

Respecto al tiempo empleado para cada actividad, teniendo en cuenta que la sesión tiene una duración de 50 minutos, este varía en función de cada una de ellas, del grado de dificultad que tengan para el alumno, de si lo realiza de forma más rápida o lenta, o de cómo la afronte, entre otras. También hay que tener en cuenta que la actividad se puede adaptar, realizar de otras maneras, reducirla si supone cansancio para el alumno o, por el contrario, aumentarla si es escasa, etcétera, por lo que algunos alumnos pueden tardar 10 minutos en llevarla a cabo, y otros posiblemente más o incluso menos. Generalmente, cada una de las actividades tendrá una duración de 10 minutos aproximadamente.

Todas las sesiones serán llevadas a cabo en el aula de audición y lenguaje de forma individual para fomentar el buen progreso y aprendizaje del alumno, en un lugar tranquilo y sin distracción.

A continuación, se abordarán diferentes actividades para cada objetivo a trabajar, de modo que, para cada sesión, el maestro o maestra, podrá elegir una de las actividades planteadas para cada objetivo.

6.7. ACTIVIDADES

6.7.1. Actividades para el primer objetivo

<p>Objetivo: articular fonemas, sílabas y palabras.</p>
<p><u>ACTIVIDAD 1:</u> “LETRA A LETRA”</p> <p>Esta actividad consiste en un libro en el que aparecerán todas las letras del abecedario, tanto en minúscula como en mayúscula realizadas con goma-eva, de forma que permita al alumno repasarlas con el dedo y sentir el relieve. Estas letras irán acompañadas de tres imágenes de elementos que comiencen por dicha letra con su correspondiente nombre debajo. De esta forma se irán pasando las páginas y se irán conociendo cada uno de los fonemas. La maestra articulará cada letra y palabra sirviendo de modelo y el alumno deberá repetirlo. (Ver anexo II)</p> <p>-Temporalización: 10 minutos</p> <p>-Recursos: libro con las letras del abecedario e imágenes.</p>
<p><u>ACTIVIDAD 2:</u> “LEO, LEO ¿QUÉ LEES?”</p> <p>Se entregarán tarjetas con diferentes fonemas y tarjetas con diferentes sílabas. Se le enseñará al alumno una tarjeta y tendrá que articular el fonema que observe. A continuación, se le entregarán dos tarjetas con una sílaba diferente en cada una y tendrá que leerlas. Por último, deberá juntar ambas sílabas y leer la palabra que ha formado y encontrar la tarjeta con el dibujo correspondiente a dicha palabra. (Ver anexo II)</p> <p>-Temporalización: 10-15 minutos</p> <p>-Recursos: tarjetas con fonemas, sílabas e imágenes.</p>
<p><u>ACTIVIDAD 3:</u> “LA CAJA MÁGICA”</p>

Esta actividad consiste en una caja llena de tarjetas que pueden contener fonemas, sílabas o palabras. El alumno o alumna debe meter la mano y sacar una de las tarjetas. Se le colocará delante dicha tarjeta y si es capaz él solo deberá leerla, sino la maestra le proporcionará la ayuda necesaria o lo articulará en voz alta y él solo tendrá que repetirlo. (Ver anexo II)

-Temporalización: 10-15 minutos

-Recursos: caja y tarjetas de fonemas, sílabas o palabras.

6.7.2. Actividades para el segundo objetivo

Objetivo: incrementar el vocabulario a través del juego.

ACTIVIDAD 1: “LA RULETA”

Esta actividad consiste en una ruleta compuesta por las letras del abecedario. El alumno debe tirar de ella y en función de la letra en la que se pare se le enseñará la tarjeta que contenga el dibujo que empiece por dicho fonema, y así conocerá diferente vocabulario. Por ejemplo, si se ha parado en la letra I, se le enseñará una tarjeta con la palabra isla y se le enseñará también a leerla, así como se le proporcionará información de lo que es, para que sirva.... A medida que vaya avanzando, si lo va adquiriendo de forma positiva le podemos pedir que intente decir otra palabra que empiece por dicha letra, enseñarle más tarjetas, etcétera. (Ver anexo III)

-Temporalización: 10 minutos

-Recursos: ruleta con las letras del abecedario y tarjetas de dibujos que comiencen con las diferentes letras del abecedario.

ACTIVIDAD 2: “¡CADA COSA EN SU LUGAR!”

La segunda actividad trata de clasificar por grupos diferentes objetos: animales, comida, bebida, ropa y colores. Se le irán entregando tarjetas con dibujos al alumno y con la ayuda de la maestra deberá leerlo y colocarlo en el lugar que corresponda. Se le irán haciendo preguntas para saber si lo entiende, conoce... y que así aprenda también a diferenciar cada elemento. (Ver anexo III)

-Temporalización: 10 minutos

-Recursos: plantilla con la diferente clasificación y tarjetas con los objetos.

ACTIVIDAD 3: “¡BINGO!”

Esta actividad consiste en el juego tradicional del bingo, pero adaptado en el aula. Se le entregará a la alumna una plantilla con diferentes objetos y su correspondiente nombre debajo. La maestra dirá una de las palabras en alto y el alumno debe repetirlo y buscar en la hoja la imagen y colocar una ficha encima. Otra de las formas en que podrá completarlo será de la siguiente manera: le diré: “busca la palabra que empiece por la letra P”, y una vez que la identifique podrá colocar la ficha encima. Por último, una vez completado le haré preguntas como, por ejemplo: ¿Qué animales hay? ¿Qué números hay? ¿En qué podemos viajar? y él deberá señalarlo. (Ver anexo III)

-Temporalización: 10 minutos

-Recursos: plantilla de bingo con los diferentes dibujos y su respectivo nombre.

6.7.3. Actividades para el tercer objetivo

Objetivo: formar estructuras lingüísticas con apoyo visual.

ACTIVIDAD 1: “¿PASO A PASO, LOGRO COMPLETARLO!”

Esta actividad consiste en formar una oración describiendo la imagen presente con la ayuda de unas tarjetas que indican lo que hay que poner en cada momento, es decir, sujeto, verbo y predicado. En dichas tarjetas se indica lo siguiente: ¿Quién? ¿Qué? ¿Con qué/quién o a qué/quién? (Ver anexo IV)

-Temporalización: 10 minutos

-Recursos: tarjetas (quién, qué, a quién/con quién) y tarjetas que muestren cada una de las situaciones que se deben describir.

ACTIVIDAD 2: “¿PIENSA Y COLOCA!”

En esta actividad el alumno deberá ir diciendo y colocando debajo de las imágenes que se le proporcionan el nombre correspondiente de cada una de ellas para formar una oración. (Ver anexo IV)

-Temporalización: 10 minutos

-Recursos: tarjetas con diferentes dibujos.

ACTIVIDAD 3: “SILABEANDO”

En esta actividad se le proporcionarán al alumno diferentes tarjetas ordenadas correctamente con dibujos y deberá ir diciendo el nombre de cada una de ellas para formar una oración. Una vez que ha completado la oración se le entregará una plantilla con los números del 1 al 4 y deberá ir contando las sílabas de cada una de las palabras que forman la oración utilizando las palmadas y deberá colocar la tarjeta debajo del número correspondiente en función de las sílabas que tenga dicha palabra. (Ver anexo IV)

-Temporalización: 10-15 minutos

-Recursos: tarjetas con diferentes dibujos o palabras y plantilla con los números del 1 al 4.

6.7.4. Actividades para el cuarto objetivo

Objetivo: trabajar la conciencia fonológica.

ACTIVIDAD 1: “DOMINÓ”

Esta actividad se basa en el famoso juego del dominó, pero con dibujos y fonemas. En primer lugar, se le entregará al alumno una ficha dividida en dos partes como el juego tradicional, una formada por un dibujo y la otra por un fonema. Si en dicha ficha aparece el fonema /s/, el alumno deberá buscar en otra de las fichas el dibujo correspondiente al fonema /s/ e ir las juntando, y así sucesivamente. (Ver anexo V)

-Temporalización: 10-15 minutos

-Recursos: “fichas de dominó” con dibujos y fonemas.

ACTIVIDAD 2: “EL INTRUSO”

Esta actividad se dividirá por fonemas. Se le entregará al alumno una tarjeta con un fonema y tres palabras con su correspondiente dibujo. Dos de ellas llevarán dicho fonema y la otra no, y deberá identificar cual es el que sobra. (Ver anexo V)

-Temporalización: 10-15 minutos

-Recursos: tarjetas con fonemas y tarjetas con dibujos y su respectivo nombre.

ACTIVIDAD 3: “EL ZOO DE LAS LETRAS”

Esta actividad representa un zoo en el que hay diferentes casas, cada una de ellas con un fonema. Se trata de que los animales encuentren la suya y entren dentro de ella.

Por ejemplo, la tortuga debe encontrar la casa que lleva el fonema /t/ y así sucesivamente. Por lo tanto, se le irán entregando al alumno las tarjetas de los diferentes animales y deberá identificar porque letra empieza cada uno y colocarles en sus respectivas casas. (Ver anexo V)

-Temporalización: 10-15 minutos

-Recursos: plantilla del zoo con diferentes casas y fonemas y tarjetas con el dibujo de los animales.

6.7.5. Actividades para el quinto objetivo

Objetivo: trabajar las emociones con la ayuda de Mimi.

ACTIVIDAD 1: “¿CÓMO SE SIENTE MIMI?”

En esta actividad se contará con Mimi, un niño que en muchas ocasiones no sabe cómo se siente y hay que ayudarlo. Se le pondrán al alumno diferentes situaciones sobre cosas que le pasan a Mimi y él debe identificar como se siente, a través de los colores y expresiones faciales: alegría (amarillo), tristeza (azul), rabia (rojo), miedo (negro) y calma (verde). (Ver anexo VI)

-Temporalización: 10-15 minutos

-Recursos: imágenes de Mimi con diferentes expresiones faciales, bolas de colores que representan las emociones y tarjetas que describan diferentes situaciones.

ACTIVIDAD 2: “¿QUÉ LÍO DE EMOCIONES!”

En esta actividad se mostrará al alumno diferentes expresiones faciales de Mimi (contento, triste, enfadado, asustado y tranquilo) y él deberá identificar como está o cómo se siente con la ayuda de unos emoticonos en caso de que sea necesario o le cueste identificarlo. Por ejemplo, si se le muestra a Mimi con una sonrisa deberá intentar decir que está alegre, o relacionarlo con el emoticono de la cara feliz. Después, el alumno deberá explicar que cosas hacen que él se sienta de cada una de esas maneras. Se le entregará una plantilla con dibujos que le ayudarán a reconocer si eso le produce estar triste, contento y así irle dando pistas para que se exprese. (Ver anexo VI)

-Temporalización: 10-15 minutos

-Recursos: imágenes de Mimi con diferentes expresiones faciales, emoticonos que representan las emociones y plantilla con dibujos que representan situaciones en función de cada emoción.

ACTIVIDAD 3: “¿ES HORA DE UNIR!”

En esta actividad se le pondrán diferentes situaciones al alumno a través de imágenes y deberá relacionarlas con la expresión facial de Mimi en función de cómo cree que se sentirá. De esta forma sabrá diferenciar cada una de ellas y asociar cada emoción a diferentes situaciones. Así, sucesivamente con varios casos.

Por ejemplo: ¿Cómo crees que se sentirá Mimi si su mejor amigo le da un abrazo? En este caso deberá unir la imagen de los amigos dándose un abrazo con Mimi alegre. (Ver anexo VI)

-Temporalización: 10 minutos

-Recursos: imágenes de Mimi con diferentes expresiones faciales, bolas de colores que representan las emociones y dibujos de situaciones para relacionarlas con cada emoción.

6.8. EVALUACIÓN

6.8.1. Evaluación del alumnado

La evaluación hacia el alumnado va a estar presente a lo largo de todas las actividades y ya que principalmente se empleará la observación para controlar las dificultades que van surgiendo, las mejoras, la evolución, el ritmo de aprendizaje, etcétera.

Antes de comenzar a realizar las actividades, se realizará una evaluación inicial al alumno o alumna, para conocer cuáles son sus saberes y competencias previos para adquirir los nuevos aprendizajes. Así mismo, al finalizar dichas actividades se realizará una evaluación final para observar su evolución y examinar si los objetivos académicos propuestos han sido conseguidos por su parte.

Para realizar la **evaluación inicial**, se utilizará una plantilla en la que se pueda evaluar de forma conjunta cada uno de los contenidos fijados para trabajar a lo largo de la intervención. En ella se evaluará el grado de conocimiento por parte del alumno de las vocales y consonantes, se mostrarán diferentes imágenes para comprobar si conoce su nombre y, por tanto, si dispone de vocabulario, observar en qué medida es capaz de describir una imagen utilizando una oración, así como si es capaz de discriminar fonemas. (Ver anexo VII)

Se empleará la **evaluación sumativa** para determinar el grado en que el alumno va consiguiendo los objetivos fijados y para ello se dispondrá de un cuaderno de registro que permitirá hacer un seguimiento de las actividades día a día y en el que se podrá anotar todo aquello que se observe y que será imprescindible para intervenir y trabajar en los aspectos que sean necesarios. En él se anotará el tiempo que el alumno emplea para realizar una actividad, de forma que se pueda comparar con el tiempo empleado en la primera actividad con respecto a la última, si alguna no ha sido capaz de completarla, qué aspectos tiene mejor dominados y aquellos que por el contrario no, entre otras. Tanto la observación comentada anteriormente, como el cuaderno de registro se tratan de técnicas de evaluación cualitativas, es decir, un recurso para describir las conductas de los alumnos, su evolución o aprendizaje.

Por otro lado, se empleará también la técnica de evaluación cuantitativa, contando con una rúbrica en la que se evaluarán diferentes ítems. Se realizará una rúbrica por cada objetivo, permitiendo así identificar en una escala numérica cual es aquel que mejor ha adquirido, cual tiene que mejorar, o cual falta aún por adquirir. En ella se puntuarán diferentes ítems del 1 al 5, siendo 1 lo mínimo y 5 lo máximo. (Ver anexo VIII).

Así mismo, una vez finalizadas todas las actividades y trabajados todos los objetivos propuestos, se realizará una **evaluación final**, en la cual se le entregará al alumno la misma plantilla utilizada en la evaluación inicial, para así poder establecer comparaciones y observar si ha habido evolución con el paso del tiempo y si de esta forma las actividades llevadas a cabo han dado su fruto.

Al finalizar el trimestre se entregará a las familias un informe en el que se indicará la modalidad de apoyo y evolución de sus hijos, explicando las mejoras, las dificultades, así como indicando algunas actividades que podrían realizar en casa que les ayudará a no perder el ritmo y favorecerá su aprendizaje. (Ver anexo IX)

Por último, con el objetivo de aumentar la motivación de los alumnos, se le entregará a cada uno de ellos una plantilla al finalizar cada sesión, en la cual deberán pegar una pegatina, punto de color...de forma que se indique que lo han conseguido. Serán ellos mismos quienes se encarguen de pegarlo para que también puedan observar su evolución y servirles de retroalimentación positiva a su trabajo y esfuerzo. (Ver anexo X)

Así mismo, se les entregará otra plantilla en la que, ellos mismos, tendrán que evaluar del 1 al 5, siendo 1 lo mínimo y 5 lo máximo qué tal les ha parecido la actividad, es decir, si ha sido entretenida, si les ha parecido fácil o difícil, etcétera, y así de esta forma servirá de retroalimentación a la maestra para realizar modificaciones en caso de que sea necesario o tener en cuenta los aspectos que han destacado positivamente. (Ver anexo XI)

En caso de que el alumno o alumna no tenga la capacidad para conocer los números y, por tanto, no pueda evaluar con certeza del 1 al 5 las actividades, se realizarán adaptaciones, incluyendo emoticonos con diferentes expresiones faciales, de forma que tengan que rodear aquella con la que se sientan identificados, y así poder obtener retroalimentación por su parte, pero de una forma más sencilla para ellos. (Ver anexo XII)

Todas las plantillas y rúbricas mencionadas con anterioridad se podrán adaptar en función de la capacidad que presente cada alumno para afrontar las actividades, teniéndolo en cuenta para realizar la evaluación de una manera u otra.

6.8.2. Autoevaluación de la propuesta de intervención

De forma personal, se evaluará la propuesta de intervención realizada utilizando una rúbrica en la que se evaluarán diferentes ítems, teniendo en cuenta los materiales empleados, los contenidos trabajados o el tiempo dedicado, entre otras cosas. Estos serán calificados con una puntuación del 1 al 5, siendo 1 lo mínimo y 5 lo máximo. (Ver anexo XIII)

En primer lugar, uno de los ítems que será calificado es si los objetivos perseguidos son adecuados, es decir, si como maestra de audición y lenguaje los objetivos que he planteado van a ser útiles en el día a día de los alumnos y si por lo tanto a lo largo de las sesiones han sido capaz de adquirirlos o están en proceso, pero de forma positiva y sin haber presentado grandes dificultades que no se correspondan con su capacidad.

Otro aspecto que será evaluado es la metodología empleada, es decir, si ha sido adaptada a las necesidades de los alumnos y si ha favorecido su aprendizaje, de forma que fuese activo y no pasivo.

También se evaluará el ítem relacionado con los contenidos trabajados, teniendo en cuenta si serán útiles para que, en un futuro, quizás no muy lejano, los alumnos puedan interactuar con el entorno, comunicarse, expresar sus emociones... para lo cual necesitan adquirirlos.

Para llevar a cabo cada una de las actividades es esencial disponer de recursos materiales adecuados, por lo que se calificará si a lo largo de las sesiones estos han sido visuales, dinámicos y variados.

Es muy importante tener en cuenta que los alumnos, y sobre todo aquellos más pequeños y que presentan dificultades, tienden a cansarse de una forma más rápida, por lo que hay que establecer adecuadamente la temporalización de cada una de las actividades, de forma que también se evaluará si esta se ha ajustado por parte de la maestra a las necesidades del alumno o no.

Trabajar en un ambiente tranquilo y relajado, fuera de excesivos ruidos, ha sido uno de los ítems clave para evaluar como maestra, teniendo en cuenta si el espacio en el que se han llevado a cabo las sesiones ha sido correcto.

Por último, se considera que es muy importante llevar a cabo una buena evaluación y, sobre todo justa, hacia el alumnado, teniendo en cuenta sus dificultades y las adaptaciones necesarias, sin calificar algo para lo que no tienen capacidad, por lo que también será uno de los ítems presentes en la rúbrica de autoevaluación.

7. CONCLUSIONES

Una vez finalizado el trabajado de fin de grado y habiendo investigado diferentes autores, revistas y artículos científicos que tratan sobre el síndrome de cri du chat, se llega a la conclusión de que, a pesar de ser una enfermedad rara y poco conocida, se dispone de gran variedad de información que confirma el diagnóstico y que permite conocer cuáles son las características principales que presentan los afectados. Así mismo, a pesar de no disponer de un tratamiento específico para dicha enfermedad, se cuenta con una multitud de profesionales de distintas áreas que trabajan día a día para tratar y evitar que los síntomas de las personas afectadas por el síndrome de Lejeune se agraven y que mejoren con el paso del tiempo.

En definitiva, tanto a nivel personal, como social, educativo o laboral, es una enfermedad que causa un gran impacto en la vida de los alumnos o personas afectadas, ya que cuentan con grandes limitaciones que les impide, en muchas ocasiones, desenvolverse de forma autónoma.

El tratamiento recibido por parte de los diferentes especialistas, como fisioterapeutas, neurólogos, traumatólogos, cardiólogos, etcétera, es esencial para que la evolución y pronóstico de las personas afectadas sea positiva y ganen autonomía. Cabe destacar la intervención en el ámbito escolar de la maestra de audición y lenguaje, especialista que trabaja cada día en mejorar las características comunicativo-lingüísticas, entre otras, de estos alumnos para que puedan expresarse y comunicarse con su entorno, y sobre todo con las personas más cercanas evitando que se frustren en momentos en que no se entiende que es lo que necesitan, así como en adquirir contenidos básicos, pero vitales para ellos.

En conclusión, el síndrome del maullido del gato es en la actualidad una enfermedad desconocida que aún sigue necesitando una mayor investigación a nivel mundial para poder encontrar los tratamientos específicos, y de esta forma poder reducir la gravedad y el impacto de los síntomas en las personas que lo padecen.

8. BIBLIOGRAFÍA

5p, F.S. (2022). *El síndrome del maullido del gato y la rehabilitación neuropsicológica*. NeuronUP.

<https://neuronup.com/estimulacion-y-rehabilitacion-cognitiva/testimonios/el-sindrome-del-maullido-de-gato-y-la-rehabilitacion-neuropsicologica/>

Ajitkumar, A. y Jamil, R.T. (2024). *Cri Du Chat Syndrome* (págs. 1-29). StatPearls.

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK482460/>

Ana K. Castillo-Hernández, E. E.-R.-M.-Á. (2022). Síndrome cri du Chat. *Tepexi boletín científico de la escuela superior tepeji del río*, 77-80.

<https://doi.org/10.29057/estr.v9i18.8855>

Anna C. Edens Hurst, D. C. (2023). *Síndrome del maullido del gato*. Biblioteca Nacional de Medicina de los Estados Unidos.

<https://medlineplus.gov/spanish/ency/article/001593.htm>

Bel, C. (2021). *Factores predictivos de las alteraciones del desarrollo y las dificultades de aprendizaje en niños menores con síndrome 5P: aspectos biomédicos, genéticos, cognitivos y conductuales* [Tesis de Doctorado, Universidad Complutense de Madrid].

<https://docta.ucm.es/entities/publication/6a55a5c1-9d7c-4e54-8822-967d2f1f9a0d>

Bel Fenellós, C. y Biencinto López, C. (2023). Cognitive-Behavioral Profile in Pediatric Patients with Syndrome 5p-; Genotype-Phenotype Correlations. *Genes*, 14.

<https://www.mdpi.com/2073-4425/14/8/1628>

Cortés, D. F. (2015). LAS ENFERMEDADES RARAS. *Revista médica clínica Las Condes*, 425-431.

<https://doi.org/10.1016/j.rmclc.2015.06.020>

Decreto 38/2022, de 29 de septiembre, por el que se establece la ordenación y el currículo de la educación primaria en la Comunidad de Castilla y León. Boletín Oficial de Castilla y León, 190, de 30 de septiembre de 2022.

<https://bocyl.jcyl.es/boletines/2022/09/30/pdf/BOCYL-D-30092022-2.pdf>

Disorders, N. O. (2024). *Síndrome de cri du chat*. *National Organization for Rare Disorders* (NORD).

<https://rarediseases.org/es/rare-diseases/cri-du-chat-syndrome/>

Fernández Lozano, M. P., Puente Ferreras, A., Barahona Gomariz, M. J., & Palafox. (2010). RASGOS CONDUCTALES Y COGNITIVOS DE LOS SÍNDROMES RETT, CRI-DU-CHAT, X-FRÁGIL. *Liberabit*, 39-50.

<https://www.redalyc.org/articulo.oa?id=68615511005>

Fernández Vallejo, B., Higuera Sanjuán, P., García Iñiguez, J. P., Bassecourt Serra, M., López-Pisón, J., Marco Tello, A., & Rebage Moisés, V. (2007). *Síndrome de «cri du chat». Comunicación de un nuevo caso y revisión*. Actapediatrica.com.

https://www.actapediatrica.com/index.php/secciones/notas-clinicas/download/515_537e640e38659498cb424e591cad35b

Galán, E. (2009). CRI DU CHAT- WOLF HIRSCHHORN. *Hospital Materno Infantil Complejo Hospitalario Universitario de Badajoz*.

https://www.areasaludbadajoz.com/images/datos/docencia_e_investigacion/cri_du.pdf

Gómez Santos E., O. G. (2011). Manejo inicial del Síndrome de Cri du Chat. *Vox Paediatrica*, 97-100.

<https://spaoyex.es/sites/default/files/pdf/Voxpaed18.1pags97-100.pdf>

Mainardi Cerruti, P. (2006). Cri du Chat syndrome. *Orphanet Journal of Rare Diseases*, 33.

<https://ojrd.biomedcentral.com/articles/10.1186/1750-1172-1-33>

M.Posada, C. M.-A. (2008). Enfermedades raras. Concepto., edpidemiología y situación actual en España. *Anales del Sistema Sanitario de Navarra*.

<https://doi.org/10.4321/S1137-66272008000400002>

Nasser Chehimi, S. y Tavares Almeida, V. (2022). Novel rearrangements between different chromosomes with direct impact on the diagnosis of 5p- syndrome. *Clinics*, 75-81.

<https://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S180759322200494X?via%3Dihub>

Clínica Universitaria de Navarra. (2023). *Síndrome*. Clínica Universidad de Navarra.

<https://www.cun.es/diccionario-medico/terminos/sindrome>

Nguyen, J. M. y Qualmann, K. J. (2015). 5p Deletions: Current Knowledge and Future Directions. *American Journal of Medical Genetics Part C: Seminars in Medical Genetics*, 224-238.

<https://onlinelibrary.wiley.com/doi/abs/10.1002/ajmg.c.31444>

Orphanet. (2020). *Conocimiento sobre enfermedades raras y medicamentos huérfanos*. Recuperado el 11 de abril de 2025, de

<https://www.orpha.net/es/disease/detail/281>

Real Decreto 696/1995 [Ministerio de Educación y Ciencia]. Por el cual se establece la ordenación de la educación de los alumnos con necesidades educativas especiales. 28 de abril de 1995. Boletín Oficial del Estado. No. 131.

<https://www.boe.es/buscar/pdf/1995/BOE-A-1995-13290-consolidado.pdf>

Roberts, M. E. (2023). *The Remarkable Discovery By Jérôme Lejeune Of Cri Du Chat Syndrome*. Cri Du Chat Support Group.

<https://criduchat.org.uk/the-remarkable-discovery-by-jerome-lejeune-of-cri-du-chat-syndrome/>

Rodríguez Caballero, A. y Torres Lagares, D. (2010). Cri du chat syndrome: A critical review. *Medicina Oral Patología Oral y Cirugía Bucal*, 473-480.

<https://ojrd.biomedcentral.com/articles/10.1186/1750-1172-1-33>

Samada, N. C. (2013). *ESTUDIO PSICOPEDAGÓGICO DEL SÍNDROME DEL MAULLIDO DEL GATO*. ASIMAGA.

<https://asimaga.org/estudio-psicopedagogico-del-sindrome-del-maullido-del-gato/>

Uceda, M. V. (2009). El papel del maestro y la maestra de audición y lenguaje en el marco de la escuela inclusiva. *P@K-EN REDES*, 9-12.

<https://redined.educacion.gob.es/xmlui/bitstream/handle/11162/248/00120123000104.pdf?sequence=1&isAllowed=y>

Vélez, M. d. (2012). SÍNDROME DEL MAULLIDO DEL GATO. INTERVENCIÓN EDUCATIVA. *TABANQUE*, 235-250.

<https://dialnet.unirioja.es/descarga/articulo/4196738.pdf>

Wilkins, L. E., Brown, J. A., & Wolf, B. (1980). Psychomotor development in 65 home-reared children with cri-du-chat syndrome. *The Journal of Pediatrics*, 97(3), 401-405.

[https://doi.org/10.1016/s0022-3476\(80\)80189-2](https://doi.org/10.1016/s0022-3476(80)80189-2)

Zaragoza, N. Q. (2021). Síndrome cri du chat: un maullido del gato. *Revista Internacional de apoyo a la inclusión, logopedia, sociedad y multiculturalidad*, 118-137.

<https://doi.org/10.17561/riai.v7.n2.6371>

9. ANEXOS

Anexo I

Las siguientes imágenes mostradas se corresponden con el artículo detallado por Nasser (2022).



Caso número 1



Caso número 2



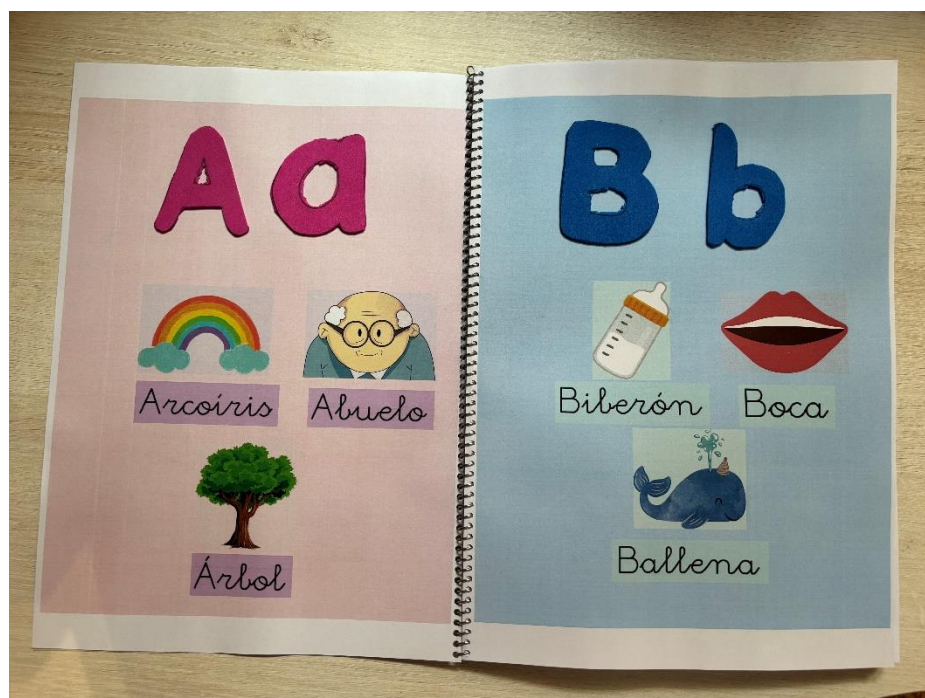
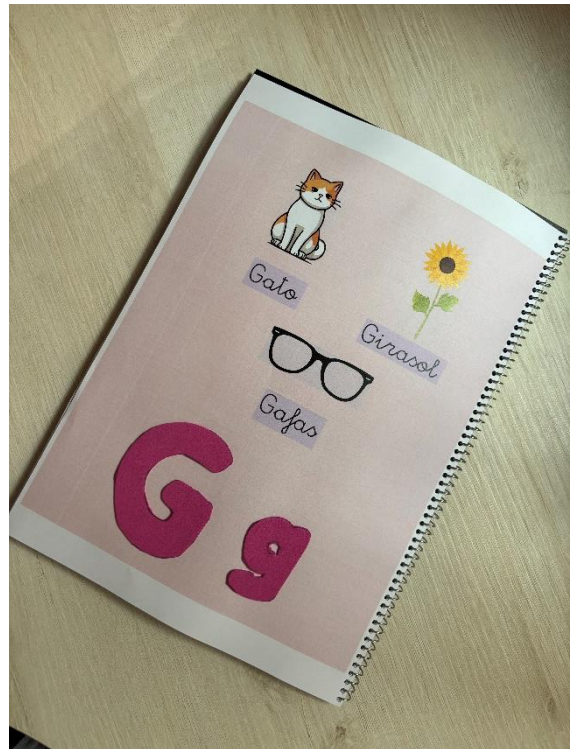
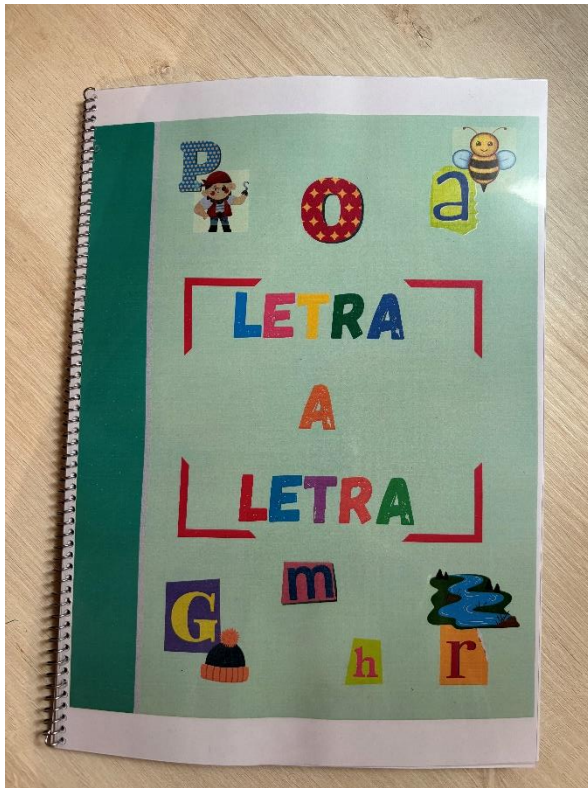
Caso número 3



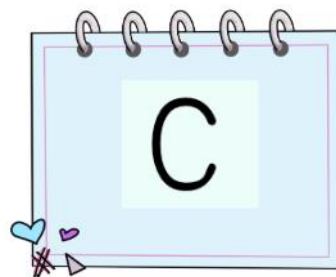
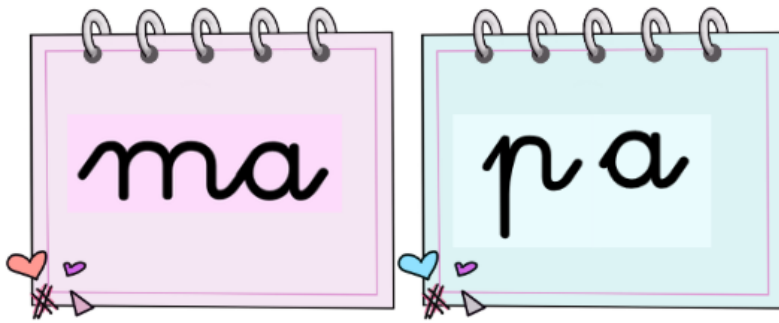
Caso número 4

Anexo II

Recursos materiales de las actividades para el primer objetivo



Actividad 1



Actividad 2

M

P

li

cu

te

palo

tomate



























Actividad 3

Anexo III

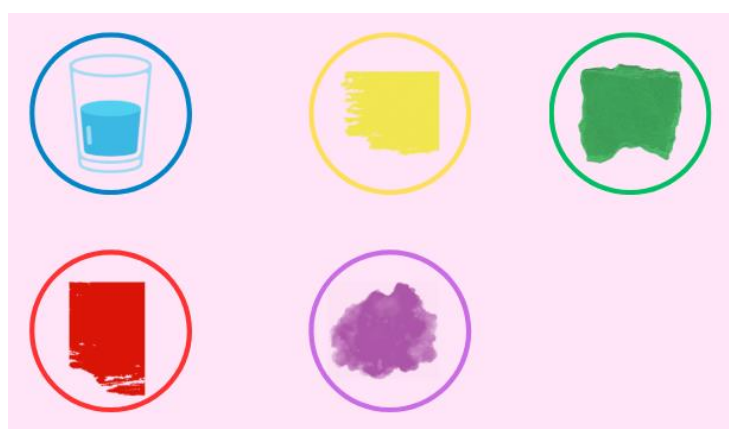
Recursos materiales de las actividades para el segundo objetivo

A circular alphabet chart with letters A through Z arranged around a central pink dot. An arrow points to the letter 'I'. To the right and below are grids of word cards, each with an illustration and a label in Spanish. The cards are:

 abeja	 bufanda	 casa			
 delfin	 elefante	 flor			
 galleta	 huevo	 isla	 manzana	 nariz	 oveja
 jirafa	 kiwi	 libro	 pingüino	 queso	 reloj
 semáforo	 tarta	 uvas			
 verano	 yogur	 zoo			

Actividad 1

Animales	Comida	Ropa	Bebida	Color



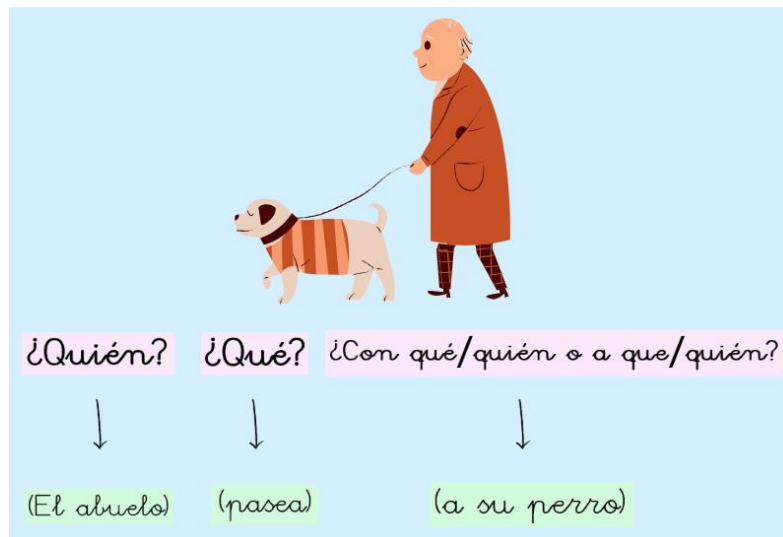
Actividad 2



Actividad 3

Anexo IV

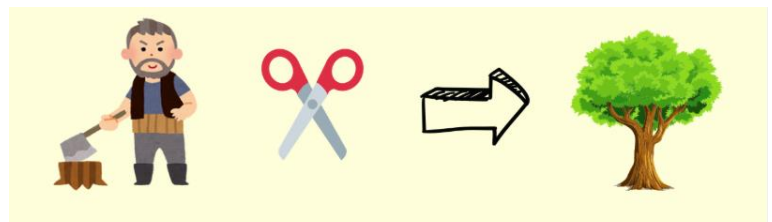
Recursos materiales de las actividades para el tercer objetivo



Actividad 1




La niña come un bocadillo



El leñador corta el árbol



El perro bebe agua



Mamá compra cuatro manzanas

Actividad 2

La manzana es verde

SÍLABAS

1 2 3 4

La es

This block illustrates the syllable breakdown of the sentence 'La manzana es verde'. At the top, the words 'La', a green apple, 'es', and a green leaf are shown in individual boxes. Below them, the full sentence 'La manzana es verde' is written. A horizontal line separates this from the syllable section, which is headed 'SÍLABAS'. Under this heading, four numbered boxes (1-4) are shown. Box 1 contains the syllables 'La' and 'es'. Box 2 contains a green leaf. Box 3 contains a green apple. Box 4 is empty.

Papá come macarrones

SÍLABAS

1 2 3 4

This block illustrates the syllable breakdown of the sentence 'Papá come macarrones'. At the top, three boxes contain a man waving, a man eating, and a bowl of macaroni. Below them, the sentence 'Papá come macarrones' is written. A horizontal line separates this from the syllable section, which is headed 'SÍLABAS'. Under this heading, four numbered boxes (1-4) are shown. Box 1 is empty. Box 2 contains a man waving and a man eating. Box 3 is empty. Box 4 contains a bowl of macaroni.

El pato está en la piscina

SÍLABAS

1 2 3 4

El en la

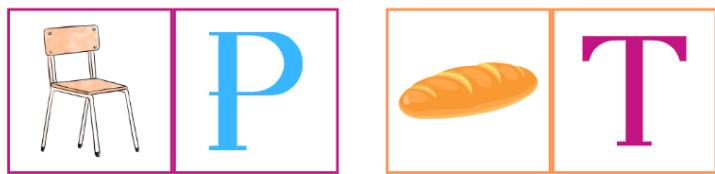
está

This block illustrates the syllable breakdown of the sentence 'El pato está en la piscina'. At the top, six boxes contain the words 'El', a duck, 'está', 'en', 'la', and a swimming pool. Below them, the sentence 'El pato está en la piscina' is written. A horizontal line separates this from the syllable section, which is headed 'SÍLABAS'. Under this heading, four numbered boxes (1-4) are shown. Box 1 contains the syllables 'El', 'en', and 'la'. Box 2 contains a duck and the syllable 'está'. Box 3 contains a swimming pool. Box 4 is empty.

Actividad 3

Anexo V

Recursos materiales de las actividades para el cuarto objetivo



Actividad 1

[R]



perro



rosa



nube

[S]



sapo



cubo



sol

[C]



tambor

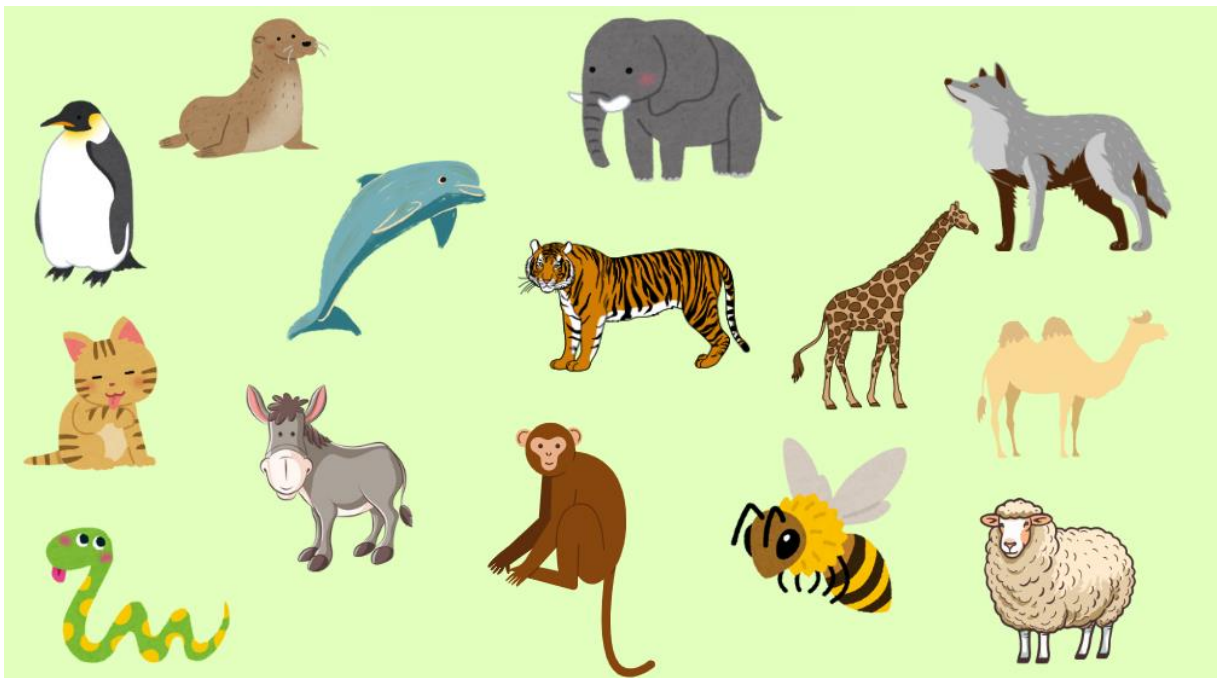
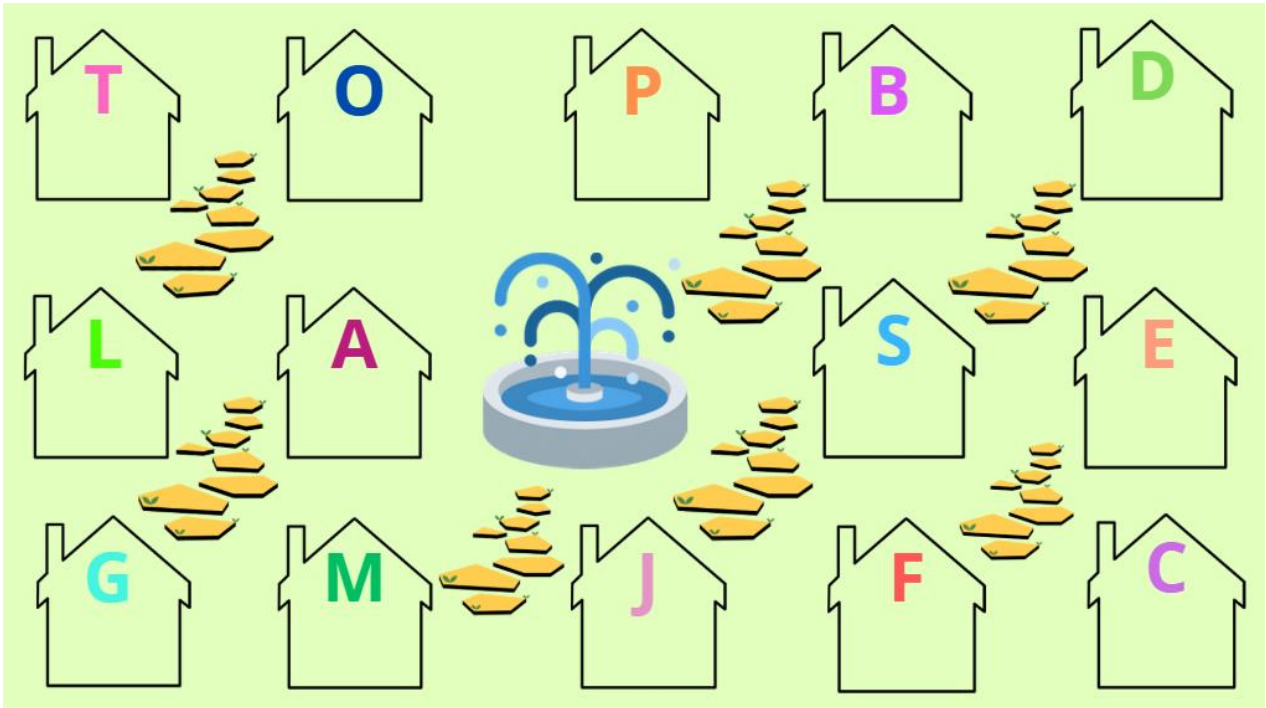


caballo



cometa

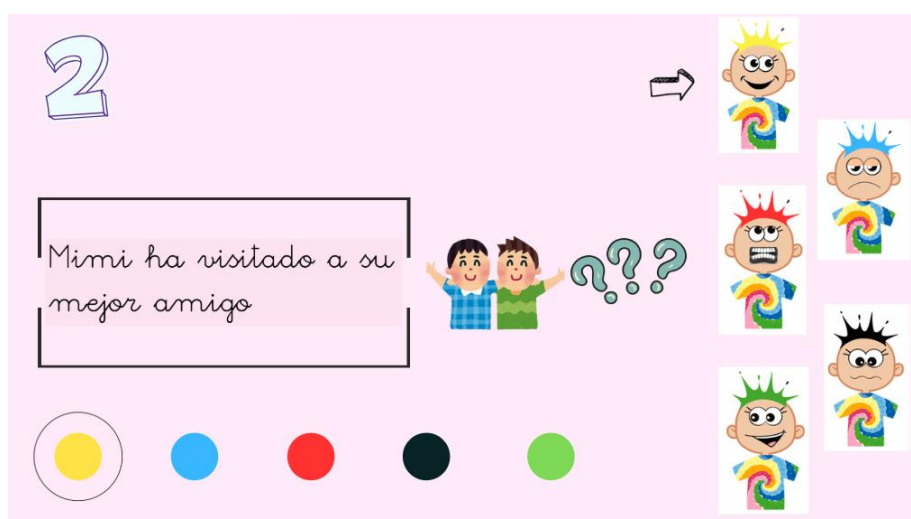
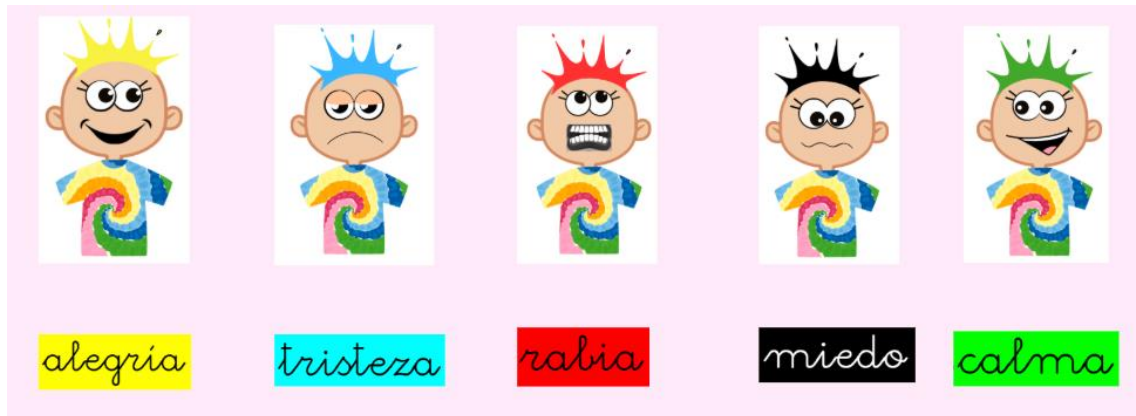
Actividad 2



Actividad 3

Anexo VI

Recursos materiales de las actividades para el quinto objetivo



Actividad 1

3

Mimi ha visto una araña en su habitación



???




4

Mimi no quiere irse a dormir



???



5

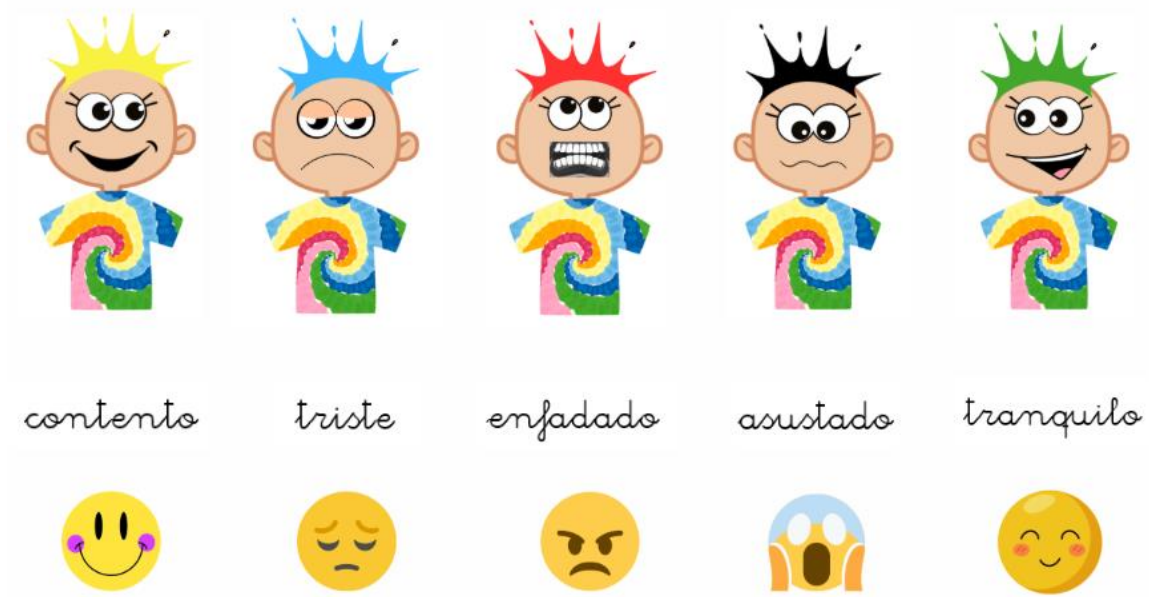
Mimi está descansando en el campo con su familia



???



Actividad 1



Actividad 2

SITUACIONES ACTIVIDAD 3 SEISÓN 5

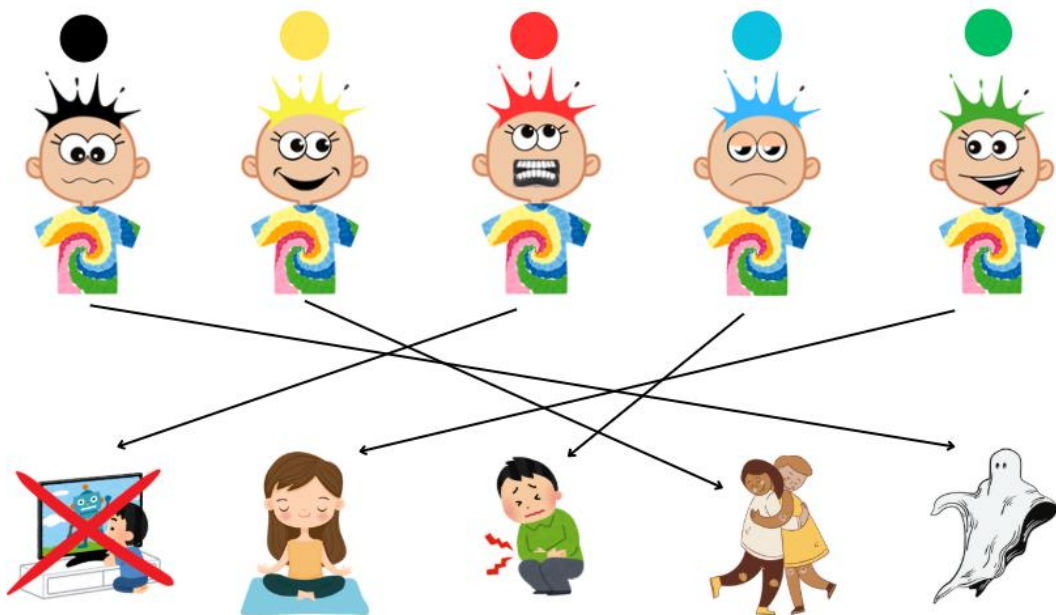
¿Cómo se sentirá Mimi si alguien le habla sobre fantasmas? **(asustado)**

¿Cómo se sentirá Mimi si se encuentra con su mejor amiga y se dan un abrazo? **(contento)**

¿Cómo se sentirá Mimi si sus padres no le dejan ver los dibujos en la televisión? **(enfadado)**

¿Cómo se sentirá Mimi si le duele la barriga? **(triste)**

¿Cómo se sentirá Mimi si está en clase de relajación? **(tranquilo)**



Actividad 3

Anexo VII

Plantilla evaluación inicial

EVALUACIÓN INICIAL

1. Di el nombre de estas vocales y consonantes

A F I O T
D L P m

2. ¿Cuál es su nombre?

3. Describe la imagen

4. ¿Cuál no lleva el sonido /p/?

Anexo VIII

Rúbrica de evaluación

RÚBRICA DE EVALUACIÓN

OBJETIVO 1

Objetivo: articular fonemas, sílabas y palabras

Nombre y apellidos:

Curso escolar:

Fecha:

ÍTEMS	1	2	3	4	5
Ha articulado de forma correcta todos los fonemas					
Ha repetido las palabras a través del modelo de la maestra					
Ha articulado adecuadamente cada sílaba					
Ha leído la palabra formada al unir dos sílabas					
El alumno ha requerido de ayuda constante para realizar las actividades					

Rúbrica de evaluación del primer objetivo

RÚBRICA DE EVALUACIÓN

OBJETIVO 2

Objetivo: incrementar el vocabulario a través del juego

Nombre y apellidos:

Curso escolar:

Fecha:

ÍTEMS	1	2	3	4	5
Ha adquirido el nuevo vocabulario de cada fonema					
Los objetos han sido clasificados correctamente en su lugar					
Ha logrado reconocer todos los objetos y completar el bingo					
El alumno ha requerido de ayuda constante para realizar las actividades					

Rúbrica de evaluación del segundo objetivo

RÚBRICA DE EVALUACIÓN

OBJETIVO 3

Objetivo: formar estructuras lingüísticas con apoyo visual

Nombre y apellidos:

Curso escolar:

Fecha:

ÍTEMS	1	2	3	4	5
Ha logrado formar una oración con coherencia					
Las palabras se corresponden con el dibujo de las tarjetas					
Ha separado las palabras en sílabas de forma correcta					
Ha sido capaz de contar cuantas sílabas tiene cada palabra					
El alumno ha requerido de ayuda constante para realizar las actividades					

Rúbrica de evaluación del tercer objetivo

RÚBRICA DE EVALUACIÓN

OBJETIVO 4

Objetivo: trabajar la conciencia fonológica

Nombre y apellidos:

Curso escolar:

Fecha:

ÍTEMS

1

2

3

4

5

Ha identificado el dibujo correspondiente a cada fonema

Ha reconocido que palabra no lleva el fonema indicado

Ha colocado correctamente a cada animal en su casa en función del fonema inicial de su nombre

El alumno ha requerido de ayuda constante para realizar las actividades

Rúbrica de evaluación del cuarto objetivo

RÚBRICA DE EVALUACIÓN

OBJETIVO 5

Objetivo: trabajar las emociones con la ayuda de Mimi

Nombre y apellidos:

Curso escolar:

Fecha:

ÍTEMS	1	2	3	4	5
Sabe reconocer la emoción que se siente en cada situación					
Identifica cada emoción con su expresión facial correspondiente					
Especifica qué momentos hacen que él sienta una emoción u otra					
Asocia cada emoción con un color diferente					
El alumno requiere de ayuda constante para realizar las actividades					

Rúbrica de evaluación del quinto objetivo

Anexo IX

Informe trimestral de audición y lenguaje a las familias

INFORME TRIMESTRAL DE AUDICIÓN Y LENGUAJE

Nombre: xxxxx

Nivel: (infantil o primaria)

Curso escolar: 2024/2025

Tutor/a: xxxxx

TERCER TRIMESTRE

MODALIDAD DE APOYO

A lo largo del tercer trimestre X ha estado recibiendo una sesión semanal, de 45 minutos, de apoyo por parte de la maestra de audición y lenguaje, individualmente, fuera de su aula de referencia.

PROGRAMA DE INTERVENCIÓN

De acuerdo con las necesidades que presentaba los OBJETIVOS que hemos trabajado con X son los siguientes:

- Articular fonemas, sílabas y palabras.
- Incrementar el vocabulario a través del juego.
- Formar estructuras lingüísticas con apoyo visual.
- Discriminar fonológicamente vocales y consonantes con el uso de pictogramas.
- Trabajar las emociones con la ayuda de Mimi.

EVOLUCIÓN

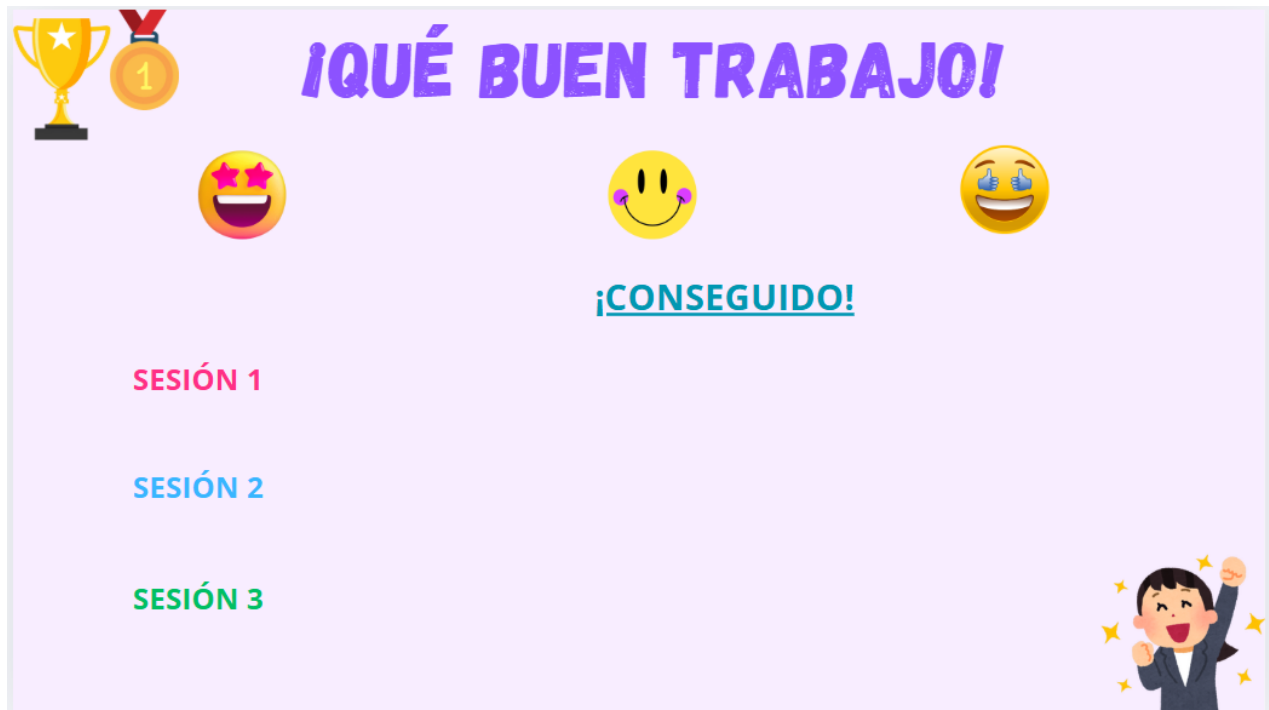
- Evolución a lo largo del trimestre
- Dificultades y mejoras encontradas
- Aspectos que hay que seguir trabajando
- Actitud durante las sesiones

PAUTAS A LA FAMILIA

Se entregará a la familia una serie de pautas para continuar trabajando con la alumna en casa.

Anexo X

Plantilla de retroalimentación a los alumnos



Anexo XI

Plantilla para evaluar por parte de los alumnos























**ESTRELLITA, ESTRELLITA
¿EN QUÉ PUESTO ESTARÉ?**

	1	2	3	4	5
¿Te ha gustado la actividad?	☆	☆	☆	☆	☆
¿Los materiales te han parecido entretenidos?	☆	☆	☆	☆	☆
¿Te ha parecido difícil?	☆	☆	☆	☆	☆
¿La actividad ha sido muy larga?	☆	☆	☆	☆	☆

Anexo XII

Plantilla adaptada para evaluar por parte de los alumnos

¡EVALÚA LA ACTIVIDAD!

	1	2	3	4	5
¿Te ha gustado la actividad?					
¿Los materiales te han parecido entretenidos?					
¿Te ha parecido difícil?					
¿La actividad ha sido muy larga?					

Anexo XIII

Autoevaluación por parte de la maestra sobre la propuesta de intervención

AUTOEVALUACIÓN

ÍTEMS	1	2	3	4	5
Los objetivos perseguidos son adecuados					
La metodología empleada se adapta a las necesidades de los alumnos					
Los contenidos trabajados son útiles para el día a día de los alumnos					
Los materiales utilizados son variados, dinámicos y visuales					
El tiempo empleado en cada actividad ha sido el adecuado					
El espacio en el que se han llevado a cabo las sesiones es tranquilo para aprender					
La evaluación llevada a cabo es sencilla y justa para los alumnos					