



SYNDROME AND INTERVENTION GUIDES (O2)

(CATALÀ)



SÍNDROMES

1. Autisme sever	1
2. Encefalopaties epilèptiques de la infància	6
3. Paràlisi cerebral infantil.....	10
4. Síndrome d'Angelman	14
5. Síndrome de Cornelia de Lange	19
6. Síndrome de Kleefstra	23
7. Síndrome de Lennox Gastaut	27
8. Síndrome de Mowat Wilson.....	31
9. Síndrome de Phelan-McDermid.....	35
10. Síndrome de Pitt-Hopkins	37
11. Síndrome de Rett.Trastorns relacionats amb MECP2.....	41
12. Síndrome Usher	46
13. Síndrome de West	50
14. Síndromes de microduplicació-microdeleció amb afectació greu del llenguatge	54
15. Sordesa associada a altres causes de discapacitat intel·lectual	60

SÍNDROMES

1. Autisme sever

L'autisme és una alteració que es dona en el neurodesenvolupament de competències socials, comunicatives-ves i lingüístiques i, de les habilitats per a la simbolització i la flexibilitat.

1 de cada 110 nens presenten un trastorn de l'espectre autista. Entre el 30 i el 51% de les persones amb trastorn de l'espectre autista tenen discapacitat intel·lectual associada.

Causes

En la major part de casos d'autisme no és possible detectar una causa específica. Per tal de poder classificar de forma comprensible tots els casos, es defineixen dos grups: l'idiopàtic i el secundari (l'autisme secundari ha estat denominat autisme sindròmic)

Diferències entre Autisme idiopàtic i sindròmic

Autisme idiopàtic

Causa desconeguda

Trastorn pur

Base genètica poc aclarida

Absència de marcador biològic

Retard mental en el 70%

Ampli espectre de gravetat

Autisme sindròmic

Causa coneguda

Associat a altres manifestacions

Es coneix la base genètica

Poden haver marcadors biològics

Retard mental gairebé constant

Predominen casos greus

Causes en Autisme sindròmic: Trastorns genètics, trastorns congènits del metabolisme, epilèpsia, infeccions congènites / adquirides, exposició intrauterina a drogues, miscel·lània (encefalopatia hipoxicoisquèmica).

Característiques clíniques

Poden variar moltíssim; des de persones que presenten només els símptomes que defineixen l'autisme amb una capacitat intel·lectual normal i fins i tot per sobre de la normalitat, fins pacients amb autisme sindròmic; que a més dels símptomes propis de l'autisme presentaran la clínica pròpia de la seva malaltia de base (epilèpsia, trastorn motor, dèficit cognitiu, distròfies facials, absència de llenguatge ...)

Clínica específica d'Autisme:

- Interacció social alterada: Poc contacte visual, manca d'habilitat per compartir amb altres nens o adults, tendència a l'aïllament, resposta inadequada a les relacions socials formals.

- Comunicació verbal i no-verbal alterades: No usen el llenguatge verbal i / o corporal per a comunicació funcional.
- Restricció d'interessos i comportaments estereotipats i repetitius: insistència exagerada en una mateixa activitat, rutines o rituals específics. Escassa tolerància als canvis de les seves rutines. Manierismes motors estereotipats i repetitius com sacsejar o girar les mans o dits, o moviments complexos de tot el cos.

Tractament

És molt important el diagnòstic precoç per a tractament en centres d'atenció primerenca amb equip multidisciplinari: Psicòlegs, logopedes i neuropediatres

- Tractament multidisciplinari: Neuropediatres, psiquiatres, psicòlegs, logopedes. Per als que presenten Autisme sindròmic de precisan, segons el seu trastorn de base, potser també fisioteràpia, ortopèdia, col·legis d'educació especial i altres especialistes.
- Tractament farmacològic per als que presentin epilèpsia o trastorns de conducta.

Estratègies de comunicació

Els nens amb un trastorno dins de l'espectre de l'autisme sever poden cursar amb alteracions greus de la parla o absència total d'aquesta. A aquesta alteració se li afegeix la seva baixa o nul·la capacitat de intenció comunicativa, que pot dificultar de forma considerable l'aprenentatge de les estratègies de comunicació. Tot i això el seu nivell de comprensió del llenguatge sol ser millor que l'expressió.

En aquest sentit es recomana l'estimulació per part de logopedes o especialistes en trastorns del llenguatge.

Les estratègies d'intervenció que haurien de tenir-se en consideració són:

- En el cas de les persones amb un baix nivell d'intenció comunicativa, fer un treball previ i/o paral·lel per instaurar-la.
- És bàsic i fonamental conèixer els estímuls que motiven al nen per tal de poder utilitzar-los com a reforçadors positius de la conducta.
- És important tenir una llista el més amplia possible de reforçadors i anar comprovant que els gustos del nen no hagin canviat amb el temps.
- Sobreinterpretar les senyals de les persones afectades. Reaccionar als seus moviments, accions, indicacions, mirades, sorolls o vocalitzacions per donar-li un sentit comunicatiu relacionant-lo amb el context de la situació present en aquell moment.
- Utilitzar **Sistemes de Comunicació Augmentatius i Alternatius (sistemes de CAA)**: formes d'expressió diferents al llenguatge oral,

que tenen como a objectiu augmentar les habilitats de comunicació i/o compensar les dificultats de comunicació i llenguatge de moltes persones amb discapacitat.

- Adaptar els diversos sistemes de símbols en funció de les característiques de cada persona (segons les seves habilitats cognitives, lingüístiques i motrius). En funció del nivell de desenvolupament en els sistemes de CAA podem utilitzar des d'objectes en miniatura, fotos d'objectes reals fins a pictogrames.
- Reforçar positivament tots els inicis de comunicació així com l'ús dels sistemes de CAA.
- Es potencia l'aprenentatge de la comunicació si els hi resulta útil i es duu a terme en contextos naturals.
- Aprofitar l'aparició espontània de qualsevol signe o gest per referir-se a un objecte o acció. No són incompatibles amb el sistema de CAA que s'estigui treballant.
- Fomentar l'ús de signes bàsics que recolzin la paraula: primer ensenyar signes específics que facin referència a objectes concrets com “pa” o “pilota” i després accions generals com “menjar” o “jugar”.
- Les fotos reals són útils per a programar activitats.
- Els pictogrames poden ajudar a generalitzar conceptes.
- Mantenir unes rutines mitjançant els horaris amb pictogrames.
- Utilitzar ajudes tècniques.
- Utilització de llenguatge de signes.

En situacions en les que no es coneix a la persona afectada es recomana:

- Preguntar a la família quin és el sistema de comunicació que fan servir habitualment.
- En el cas de que facin servir un sistema de CAA amb pictogrames o fotos demanar que el tinguin sempre a prop per poder utilitzar-lo.
- Si la persona utilitza un sistema de gestos demanar a la família un breu resum per poder interpretar-los.
- Sempre que es pugui anticipar les activitats que es realitzaran amb la persona, amb l'ajuda de suports visuals (objecte real, fotos d'objectes o pictogrames).

Problemes de conducta associats i com actuar enfront d'ells

Els nens amb autisme sever solen presentar els següents problemes de conducta:

- Conductes oposicionistes:
 - Actuar de forma calmada i amb un to suau ja que reaccionen tant a allò que li diem com a la manera en la que se li diu.
 - Ajupir-se, posar-se a la seva alçada i al seu costat per facilitar la comunicació.
 - Explicar-li com volem que es comporti acompanyant la nostra explicació amb un suport visual.
- Rabietes i conductes hetero o autoagressives:
 - Actuar de forma calmada i no reaccionar augmentant la seva ansietat o empipament.
 - Intentar esbrinar quina és la causa del seu empipament.
 - Investigar si hi ha algun problema sensorial.
 - Si el problema és el lloc (excés de sorolls, persones, etc), sortir de la situació.
- Problemes per a ajustar el seu comportament a les normes socials:
 - No donar per suposat que sabrà com actuar en una situació tot i que ja hagi passat abans per una situació semblant.
 - És necessari explicar les coses amb antelació i recordar-li com ha de comportar-se en aquella situació en concret.
 - Centrar la nostra atenció en els aspectes positius del seu comportament.
- Presenten dificultats per canviar o passar d'una tasca o situació a una altra:
 - Sempre que sigui possible anticipar els canvis amb l'ajuda d'un suport visual.

Bibliografía i recursos

Grups suport:

Confederación Española de Autismo

<http://www.fespau.es>

The National Autistic Society (United Kingdom)

<http://www.autism.org.uk>

Autism Europe

<http://www.autismeurope.org>

Bibliografía:

El Autismo Sindrómico

Artigas-Pallarés a, E. Gabau-Vila b, M. Guitart-Feliubadaló

REV NEUROL 2005; 40 (Supl 1): S143-S149

Guía de Práctica Clínica para el Manejo de Pacientes con Trastornos del Espectro Autista en Atención Primaria

Guías de práctica clínica en el SN/Ministerio de Sanidad y Política Social

http://www.guiasalud.es/GPC/GPC_462_Autismo_Lain_Enter_compl.pdf

2. Encefalopaties Epilèptiques de la Infància

Definició

Són un conjunt de síndromes clíniques, en les quals les crisis epilèptiques comprometen el desenvolupament neurològic del nen / a.

Epilèpsia Mioclònia Greu de la Infància o Síndrome de Dravet

Causa Genètica

S'han detectat mutacions de novo en el gen que codifica la subunitat α del canal de sodi depenent de voltatge (*SCN1A*) així com mutacions en el gen de la subunitat $\gamma 2$ del receptor GABA

Característiques

- Història familiar d'epilèpsia o convulsions febrils.
- Desenvolupament psicomotor normal fins al seu començament.
- Crisis epilèptiques que s'inicien durant el primer any de vida.
- Tipus de crisi: crisis clòniques febrils, generalitzades o unilaterals, aparició secundària de sacsejades mio-clòniques i, sovint, de crisi parcials.
- Electroencefalograma (EEG) s'observen punta-ona i polipunta-ona, fotosensibilitat precoç i anomalies focals.
- El desenvolupament psicomotor retardat a partir del segon any de vida i posteriorment apareix atàxia, signes piramidals, mioclònies interictals amb dèficit cognitiu greu i afectació important del llenguatge (comprenen més del que poden expressar).

Tractament

- És una de les formes d'epilèpsia infantil més resistents al tractament farmacològic.
- Fàrmacs Antiepilèptics: Necessita combinació de diversos fàrmacs, sent els següents els més eficaços: valproat, benzodiazepines, topiramat i estiripentol.
- En cas de crisi aguda: Administració de midazolam bucal o intranasal i avisar Emergències ja que solen fer crisis prolongades.
- Maneig multidisciplinari: Fisioteràpia, Ortopèdia (fèrules, cadires per a desplaçaments llargs), comunicació augmentativa i educació especial.

Estratègies de comunicació

El grau d'afectació neurològica dels pacients amb encefalopaties epilèptiques és variable. En el cas de la **síndrome de Dravet** per exemple, que cursa amb dèficit cognitiu greu, l'afectació de l'àrea del llenguatge és important (amb una comprensió millor que l'expressió).

Tenen problemes per comunicar-se, per comprendre l'entorn i per establir relacions socials. És en aquest sentit que un treball per part de logopedes o especialistes en trastorns del llenguatge resulta fonamental.

Estratègies d'intervenció recomanades:

- Utilitzar **Sistemes de Comunicació Augmentatius i Alternatius (sistemes de CAA)**: formes d'expressió diferents al llenguatge parlat, que tenen com a objectiu augmentar (augmentatius) les possibilitats de comunicar-se i/o compensar (alternatius) les dificultats de comunicació i llenguatge de moltes persones amb discapacitat. Aquests sistemes ajudaran també al fet que augmenti el seu interès per l'entorn i també la seva intenció comunicativa.
- Reforçar sempre positivament tots els inicis de comunicació així com l'ús dels sistemes de CAA.
- En funció del nivell de desenvolupament, en els sistemes de CAA, es poden utilitzar objectes en miniatura, fotos d'objectes reals o pictogrames. Es tracta d'adaptar els diversos sistemes de símbols en funció de les característiques de cada persona (segons les seves habilitats cognitives, lingüístiques i motrius).
- Fomentar l'ús de signes bàsics que recolzin la paraula (utilitzant dos sistemes de comunicació simultàniament). Primer ensenyar signes específics referits a objectes concrets com “pa” o “pilota” i després a accions generals com “menjar” o “jugar”.
- Aprofitar l'aparició espontània de qualsevol signe o gest per referir-se a un objecte o acció. Aquests no són incompatibles amb el sistema de CAA que s'estigui utilitzant.
- Sobreinterpretar les senyals de les persones afectades. Reaccionar als seus moviments, accions, indicacions, mirades, sons o vocalitzacions per donar-li un sentit comunicatiu relacionant-ho amb el context de la situació present en aquest moment.
- Per anticipar i per augmentar la seva comprensió es poden associar cançons a accions com menjar, jugar, dormir,... (sentir aquestes claus anticiparà al nen el què passarà i li donarà seguretat).
- Utilitzar els sistemes augmentatius i alternatius de comunicació per a la planificació i temporalització de les activitats.

- Utilitzar ajudes tècniques.

En situacions en les quals no es coneix a la persona afectada es recomana:

- Preguntar a la família quin és el sistema de comunicació que utilitzen habitualment.
- En el cas que utilitzi un sistema de CAA amb pictogrames o fotos demanar que ho tinguin sempre a mà per poder utilitzar-ho.
- Si la persona utilitza un sistema de gestos demanar a la família un breu resum dels mateixos per poder interpretar-los.
- Sempre que es pugui, avançar les activitats que es realitzaran amb la persona, ajudant-nos de suports visuals.

Problemes de conducta associats i com actuar davant d'ells

És comú que les persones amb síndrome de Dravet o altres encefalopaties epilèptiques en la infància presentin problemes de conducta com a manifestació de la seva incomprensió de l'entorn i dels seus pocs recursos per poder transmetre el què senten.

Entendre per què actuen com actuen ens ajuda a posar-nos en el seu lloc i ens facilita el poder evitar situacions que desencadenen conductes disruptives o interactuar amb ells en els moments conflictius.

Els problemes de conducta més habituals poden ser:

- Augment del nivell de frustració que pot causar excitabilitat, ansietat o conductes agressives cap a ell mateix o cap als altres.

Les estratègies possibles per actuar davant d'ells serien:

- Crear guions en els quals visualment puguin veure: què és el que passarà, com han d'estar i si tenen problemes, qui els pot ajudar.
- Ensenyar i reforçar l'aprenentatge de normes bàsiques. Cal reforçar-ho i generalitzar-ho amb un suport visual que els recordi com ho han de fer.
- És important conèixer els reforçadors que es poden utilitzar (en funció de les característiques de cada persona).
- Reforçar positivament els moments en els que estan tranquils i la seva conducta és adequada.
- En moments crítics, és important intentar desviar la seva atenció i centrar-los en algun estímul o objecte que els pugui relaxar o distreure.
- Parlar de forma pausada i amb calma en els moments d'elevada excitabilitat o ansietat. Utilitzar un to de veu suau i no cridar ni alçar la veu.

Bibliografia i recursos

Grups suport:

Dravet syndrome foundation Delegación en España

<http://www.dravetfoundation.eu>

Dravet Syndrome European Federation

<http://dravet.eu>

Bibliografía:

Dravet syndrome: an update

Vanessa S. van Dam, Christian M. Korff

Swiss Archives of neurology and psychiatry 2013; 164(5):153–7

***Epilepsia mioclónica grave de la infancia (síndrome de Dravet).
Ubicación nosológica y aspectos terapéuticos.***

Nieto-Barrera, R. Candau, M. Nieto-Jiménez

Rev Neurol 2003; 37(1): 64-68

3. Paràlisi Cerebral Infantil

Es defineix com un grup de trastorns del desenvolupament del moviment i la postura, causants de limitació de l'activitat, que són atribuïts a una agressió no progressiva sobre un cervell en desenvolupament, en l'època fetal o primers anys.

Causes

- FACTORS ABANS DEL PART:
 - Factors materns: malalties autoimmunes, infecció intrauterina, substàncies tòxiques etc.
 - Factors fetals: gestació múltiple, retard creixement intrauterí, polihidramnios, malformacions.
- FACTORS AL VOLTANT DEL PART: Prematuritat, baix pes, infecció SNC o sistèmica, hipoglucèmia mantinguda, hiperbilirrubinèmia, hemorràgia intracranial, encefalopatia hipoxicoisquèmica, etc...
- FACTORS DESPRÉS DEL PART: Infeccions (meningitis, encefalitis), traumatisme cranial, estatus convulsiu, parada cardio-respiratòria, intoxicació, deshidratació greu.

Característiques clíniques

Hi ha diferents classificacions, una de les més útils és la que es fa en funció del trastorn motor predominant i de l'extensió de l'afectació.

- Paràlisi cerebral espàstica: És la forma més freqüent
- Tetraplegia espàstica: La forma més greu. Afectació de les quatre extremitats. S'associa dèficit cognitiu moderat- greu i afectació important del llenguatge.
- Diplegia espàstica: És la forma més freqüent. Els pacients presenten afectació de predomini en les extremitats inferiors. Poden tenir capacitat intel·lectual normal o dèficit cognitiu lleu i afectació del llenguatge expressiu.
- Hemiplegia espàstica: Afectació d'un hemicòs. Solen tenir capacitat intel·lectual normal i poden tenir afectació del llenguatge.
- Paràlisi cerebral discinètica:
- Es caracteritza per una fluctuació i canvi brusc del to muscular, presència de moviments involuntaris i persistència dels reflexos arcaics. Poden tenir una capacitat intel·lectual normal amb afectació de llenguatge expressiu important per a la incoordinació de moviment de boca i llengua.

- Altres: Paràlisi cerebral atàxica, Paràlisi cerebral hipotònica i Paràlisi cerebral Mixta.

Tractament

- Fisioteràpia des d'edats molt primerenques, ortopèdia, poden necessitar toxina botulínica, altres tractament farmacològics i / o cirurgia.
- Si afectació del llenguatge important: Logopèdia (comunicació augmentativa) i si dèficit cognitiu educació especial.
- Maneig multidisciplinari: neurologia, traumatologia, gastroenterologia, a més de fisioteràpia, logopèdia.

Estratègies de comunicació

Una de les dificultats associades en les persones amb PCI, és el retràs en l'adquisició de la parla o la seva absència. Malgrat aquestes dificultats poden comunicar-se i el seu nivell de llenguatge comprensiu està més preservat que l'expressiu. En algunes ocasions, tot i que el seu llenguatge expressiu sigui correcte les dificultats motrius de la zona orofacial fan que la seva parla sigui inintel·ligible.

En aquest sentit es recomana l'estimulació per part de logopedes o especialistes en trastorns del llenguatge.

És important tenir en compte les següents estratègies d'intervenció recomanades:

- Aprofitar qualsevol moviment, acció, indicació, mirada, soroll o vocalització per donar-li un sentit comunicatiu relacionat amb el context de la situació present en aquell moment.
- Fer servir **Sistemes de Comunicació Augmentatius i Alternatius (sistemes de CAA)**: formes d'expressió diferents del llenguatge parlat, que tenen com a objectiu augmentar les habilitats comunicatives i/o compensar les dificultats de comunicació i llenguatge.
- Adaptar els diversos sistemes de símbols en funció de les característiques de cada persona segons les seves habilitats cognitives, lingüístiques i motrius. en funció del seu grau de desenvolupament es podran fer servir fotos d'objectes reals o pictogrames.
- És important tenir en compte les dificultats en la motricitat fina a l'hora de desenvolupar el sistema de CAA.
- És important reforçar positivament tots els inicis de comunicació així com l'ús dels sistemes de CAA.
- Aprofitar l'aparició espontània de qualsevol signe o gest per referir-se a un objecte o acció ja que no són incompatibles amb el sistema de CAA que s'estigui treballant.

- Aprendre a fer servir la comunicació augmentativa més eficientment si li ensenya en contextos naturals i funcionals.
- Si apareixen signes bàsics que recolzen la paraula els hem de fomentar.
- Fer servir fotos reals per programar activitats i pictogrames per generalitzar conceptes.
- Mantenir unes rutines mitjançant els horaris amb pictogrames.
- Utilitzar ajudes tècniques.
- Tenir en compte que la seva postura o moviments poden fer que perdi fàcilment el contacte visual amb altres persones o amb el suport que utilitza per comunicar-se.

En situacions en les que no es coneix a la persona afectada es recomana:

- Preguntar a la família quin és el sistema de comunicació que fan servir habitualment.
- En el cas de que utilitzin un sistema de CAA amb pictogrames o fotos demanar que el tinguin sempre a prop per poder utilitzar-lo.
- Si la persona fa servir un sistema de gestos demanar a la família un breu resum per poder interpretar-los.
- Sempre que es pugui anticipar les activitats que es realitzaran amb la persona, fent servir suports visuals (objecte real, fotos d'objectes o pictogrames).

Problemes de conducta associats i com actuar enfront d'ells

Entre les persones afectades per una paràlisi cerebral existeix una gran variabilitat a nivell conductual.

A continuació es descriuen els problemes de comportament que solen aparèixer amb major freqüència:

- Comportament agressiu o autolesiu:
 - Intentar esbrinar la causa d'aquest comportament per poder incidir-hi.
 - Actuar de forma calmada i no reaccionar augmentant la seva ansietat o empipament.
 - Intentar distreure'l i instaurar una conducta que sigui incompatible.
- Abúlia (passivitat o manca de iniciativa):

- És important mantenir-los actius, estimular-los i prevenir la privació sensorial.

Bibliografia i recursos

Grups suport:

ASPACE

<http://www.aspace.org>

Bibliografia:

Paràlisi Cerebral

Dra Pilar Póo

Protocolos Diagnósticos Terapéuticos de la AEP: Neurología Pediátrica

<https://www.aeped.es/sites/default/files/documentos/36-pci.pdf>

Consensus classifications of gross motor, manual ability, and communication function classification systems between therapists and parents of children with cerebral palsy.

Bartlett DJ, Galuppi B, Palisano RJ, McCoy SW.

Med Child Neurol. 2016 Jan; 58(1):98-9.

4. Síndrome d'Angelman

La síndrome d'Angelman (SA) es caracteritza clínicament per trets físics, alteracions neurològiques i un perfil cognitiu i conductual molt específic. Incidència de 1 per cada 15000 individus.

Causes

És un trastorn de base genètica causat per la falta d'expressió del gen *UBE3A* localitzat al cromosoma 15 d'origen matern. La pèrdua física o funcional pot tenir quatre orígens diferents:

1. Deleció del 15q11-q13 d'origen matern.
2. Disomia uniparental del 15q11-q13 d'origen patern.
3. Mutació de l'impronta.
4. Mutació del gen *UBE3A*.

Existeix un cinquè grup de pacients que presenta clínica de SA en el qual es desconeix la causa.

Característiques clíniques

En tots els casos existeix una alta especificitat clínica derivada de la implicació dels mateixos gens, encara que existeixen variacions relacionades amb el tipus de defecte genètic.

- Fenotip físic: braquicefàlia amb l'occípit pla, boca grossa, llengua prominent, dents separades, microcefàlia i mans i peus petits.
- Síntomes neurològics: greu trastorn intel·lectual i motor, epilèpsia (traçat típic en l'electroencefalograma), inestabilitat de la marxa (atàxia), trastorns del son i absència de llenguatge (la comprensió està menys afectada).
- Patró de conducta: atacs de riure sense motiu aparent, posat feliç, fascinació per l'aigua, tendència a endur-se els objectes a la boca, falta d'atenció i fàcil excitabilitat i hiperactivitat. Alguns pacients poden tenir trets dins de l'espectre autista i trastorn de conducta associat.

Tractament

- Epilèpsia: habitualment requereix diferents fàrmacs antiepilèptics pel control de les crisis. Els més eficaços utilitzats de forma aïllada o combinats són: valproat, levetiracetam i clonacepam.
- S'ha de tenir en compte que aquests pacients poden presentar crisis d'absència perllongada i que degut a que són molt dispersos poden passar desapercebudes si aquesta dada no es coneix.

- Tractament farmacològic pels trastorns de la son.
- Tractament psiquiàtric si presenten trastorns de conducta.
- Maneig multidisciplinari: fisioteràpia, ortopèdia, educació especial, comunicació augmentativa pel trastorn tan greu del llenguatge expressiu.

Estratègies de comunicació

La capacitat lingüística de les persones amb síndrome d'Angelman és molt reduïda. La majoria de persones amb la síndrome no arriba a adquirir llenguatge oral, o aprenen poques paraules. La comprensió està menys afectada, per la qual cosa poden comprendre més del què expressen. Un treball adequat per part d'un logopeda o especialista en llenguatge pot incrementar els seus recursos comunicatius de manera important, afavorint una millor adaptació a l'entorn i una menor frustració.

Estratègies d'intervenció recomanades:

- Treballar la comunicació amb **Sistemes de Comunicació Augmentatius i Alternatius (sistemes de CAA)**: formes d'expressió diferents al llenguatge parlat, que tenen com a objectiu augmentar (augmentatius) les possibilitats de comunicar-se i/o compensar (alternatius) les dificultats de comunicació i llenguatge de moltes persones amb discapacitat.
- Tenir en compte que aprenen a utilitzar la comunicació augmentativa més eficientment en contextos naturals i funcionals.
- Adaptar els diversos sistemes de símbols en funció de les característiques de cada persona (segons les seves habilitats cognitives, lingüístiques i motrius). En funció del nivell de desenvolupament, en els sistemes de CAA podem utilitzar objectes en miniatura, fotos d'objectes reals o pictogrames.
- Utilitzar ajudes tècniques.
- És important sobreinterpretar les senyals de les persones afectades. Reaccionar als seus moviments, accions, indicacions, mirades, sons o vocalitzacions per donar-li un sentit comunicatiu relacionant-ho amb el context de la situació present en aquest moment.
- Intentar ampliar els seus propis gestos i expressions espontànies. Aquests no són incompatibles amb el sistema de CAA que se està treballant.
- Per facilitar la comprensió:
- Utilitzar un llenguatge clar i senzill i parlar de forma pausada.
- Utilitzar fotos reals per explicar prèviament activitats i esdeveniments.
- Preparar els horaris i calendaris de les seves rutines de la manera en què el nen entengui millor.

En situacions en les que no es coneix a la persona afectada es recomana:

- Preguntar a la família quin és el sistema de comunicació que utilitzen habitualment.
- En el cas que utilitzi un sistema de CAA amb pictogrames o fotos, demanar que ho tinguin sempre a mà per poder utilitzar-ho.
- Si la persona utilitza un sistema de gestos, demanar a la família un breu resum dels mateixos per poder interpretar-los.
- Sempre que es pugui, avançar les activitats que es realitzaran amb la persona ajudant-nos de suports visuals (objecte real, fotos o pictogrames).

Problemes de conducta associats i com actuar enfront d'ells

Les limitacions en la comunicació, la hipersensibilitat als estímuls, els canvis en la rutina o en el son, alguna causa mèdica, etc. són algunes de les causes que poden provocar que les persones amb síndrome d'Angelman presentin problemes de comportament.

És important entendre quines són les seves necessitats i entendre què causa el comportament no desitjat per poder actuar.

Els problemes de conducta que es presenten de forma més freqüent són:

- Excitabilitat.
- Conducta hiperactiva (disminueix amb l'edat).
- Conductes autoagressives o agressives (estirar els cabells, estirar la roba, mossegar).
- Tendència a posar-se objectes a la boca.

Pautes per actuar enfront d'ells:

En general, reforçar positivament conductes adequades i intentar no atendre les disruptives proposant alternatives positives.

- Excitabilitat.
 - Mantenir rutines establertes. Desenvolupar una estructura en la vida d'aquestes persones, una rutina organitzada, predictable, calmada i un medi ambient organitzat, per reduir la excitabilitat.
 - Eliminar els elements pertorbadors que puguin avivar la possible tendència a l'excitabilitat.
 - Parlar de forma pausada i amb calma. Utilitzar un to de veu suau i no cridar ni alçar la veu.

- Hiperactivitat.
 - Reforçar positivament els moments en els quals està tranquil i el seu nivell d'activitat sigui l'adequat.
 - Anticipar-se a les seves necessitats de moviment i proporcionar-li, sempre que sigui possible, activitats que requereixin moure's.
- Conductes autoagressives o agressives.
 - En aquests moments intentar desviar la seva atenció centrant-los en algun estímul o objecte que pugui relaxar-los o distreure'ls.
 - És molt important identificar les situacions que desencadenen malestar en la persona afectada i dur a terme mecanismes per disminuir la seva aparició. Els episodis agressius no han de ser reforçats amb excessiva atenció.
 - Actuar de forma calmada i no reaccionar augmentant la seva ansietat o empipament.
- Tendència a posar-se objectes a la boca.
 - Tenir en compte que tots els objectes que se'ls hi donin han de ser segurs.
 - És aconsellable utilitzar objectes d'una sola peça que no continguin parts petites amb les quals es puguin ennuegar.

Bibliografia i Recursos

Suport:

Asociación Síndrome de Angelman (ASA)

<http://www.angelman-asa.org>

Angelman Syndrome Foundation

<http://www.angelman.org>

Fundación Casa Angelman

<http://www.casaangelman.org>

Bibliografia

Angelman syndrome: review of clinical and molecular aspects.

Bird LM. Appl Clin Genet. 2014 May 16;7:93-104

Síndrome de Angelman.

Miriam Guitart, Cristina Camprubí, Conchita Fernández, Blanca Gener,
Elisabeth Gabau.

Libro: *Enfermedades de Impronta. Guías de buena práctica clínica*. Capítulo
6

5. Síndrome de Cornelia de Lange

La síndrome Cornelia de Lange (SCdL) es caracteritza per una dismorfia facial característica (especialment les celles arquejades amb sinofridia (celles confluents), pestanyes llargues, narines avantvertides, micrognatia i extrems de la boca cap avall amb un llavi superior fi), dèficit intel·lectual de grau variable, retard del creixement que comença abans del naixement i dona lloc a una talla molt baixa en l'adult, microcefàlia (cap molt petit), mans i peus anòmals, de vegades oligodactilia (falta de dits) i altres malformacions (cor, ronyó, etc). Tenen hirsutisme (excés de pèl corporal). La prevalença a la població general s'estima de 1/50,000. És molt freqüent en aquests pacients el reflux gastroesofàgic (vòmits del contingut de l'estómac), fet que agreuja els problemes d'alimentació i el retard del creixement. Per resoldre el reflux gastroesofàgic sovint és necessària una intervenció quirúrgica com la tècnica anti-reflux de Nissen. Aproximadament el 25% dels pacients presenten epilèpsia.

La progressió clínica condueix a un retard psicomotor, dèficit intel·lectual greu en la forma clàssica, dificultats en l'adquisició del llenguatge, retard en el desenvolupament de les habilitats motrius fines i grolleres. Moltes persones manifesten tendència austista i autodestructiva, que sovint es relacionen directament amb la frustració i la incapacitat de comunicar-se. S'han de vigilar condicions doloroses com el reflux gastroesofàgic que poden alterar considerablement la seva conducta.

Els nens amb SCdL són extremadament sensibles al voltant i dins la boca, el que provoca que les rutines d'higiene dental siguin difícils.

El risc de sordera és molt alt (80%), ha de ser avaluat i supervisat. Així com problemes visuals que inclouen miopia (69%) i nistagmus (37%).

Respecte al llenguatge

El desenvolupament de la parla està retardat o fins i tot absent, de vegades sense gestos o mímica. Els pares refereixen que els nadons tenen un plor en to baix, molt característic, com gutural (75%) que desapareix al final de la infantesa, no hi ha balbuceig. D'altres vegades hi ha llenguatge però és repetitiu i difícilment poden mantenir una conversa (ens referim a la forma clàssica de la síndrome). Fer esment que la veu i els sons sonen com esmoreïts, com una veu ronca. En relació al seu nivell cognitiu està més afectada l'expressió que la comprensió del llenguatge.

S'han identificat les mutacions causants en els gens implicats en la cohesió cromosòmica en el procés de la divisió cel·lular (complex de la cohesina). El gen NIPBL(5p13.2) està mutat en aproximadament el 50% dels pacients i és el principal gen causant de la síndrome. Recentment s'han descrit mutacions associades a les formes més lleus de la malaltia en els gens RAD21 (8q24.11), y SMC3 (10q25), també de transmissió autosòmica dominant com el gen NIPBL i mutacions en dos gens: el gen SMC1A (Xp11.22) y el HDAC8 (Xq13.1), associats a les formes lligades a l'X de la SCdL.

Estratègies de comunicació

Les persones que tenen la síndrome de Cornèlia de Lange (SCdL) l'àrea de la parla i la comunicació acostuma a tenir un retard significatiu, fins i tot en els més lleument afectats.

La comprensió és millor que l'expressió i, en els casos en què existeix llenguatge, aquest acostuma a ser repetitiu i difícilment permet mantenir una conversa. Tenen dificultat per entendre els matisos i la pragmàtica del llenguatge.

També cal tenir en compte les seves dificultats per coordinar i produir els moviments motrius necessaris per parlar.

En aquest sentit les estratègies de comunicació que s'han de tenir en compte serien les següents:

- Proporcionar estimulació per part d'especialistes en Trastorns del Llenguatge.
- Introduir llengua de signes o tècniques alternatives per reforçar la capacitat de comunicació. **Sistemes de Comunicació Augmentatius i Alternatius (sistemes de CAA):** formes d'expressió diferents al llenguatge parlat, que tenen com a objectiu augmentar les habilitats comunicatives i/o compensar les dificultats de comunicació i llenguatge de moltes persones amb discapacitat.
- Adaptar els diversos sistemes de símbols en funció de les característiques de cada persona (segons les seves habilitats cognitives, lingüístiques i motrius). En funció del nivell de desenvolupament, en els sistemes de CAA podem utilitzar objectes en miniatura, fotos d'objectes reals o pictogrames.
- Aprofitar l'aparició espontània de qualsevol signe o gest per referir-se a un objecte o acció. Aquests no són incompatibles amb el sistema de CAA que s'estigui treballant.
- Tenir en compte que aprenen a utilitzar la comunicació augmentativa més eficientment en contextos naturals i funcionals.
- Fomentar l'ús de signes bàsics que recolzin la paraula: primer ensenyar signes específics referits a objectes concrets com “pa” o “pilota” i després accions generals com “menjar” o “jugar”.
- És important sobreinterpretar les senyals de les persones afectades per la síndrome. Reaccionar als seus moviments, accions, indicacions, mirades, sons o vocalitzacions per donar-li un sentit comunicatiu relacionant-ho amb el context de la situació present en aquell moment.
- Utilitzar fotos reals per programar activitats i anticipar esdeveniments.

- Mantenir unes rutines establertes mitjançant els horaris amb pictogrames. Els horaris i calendaris han de preparar-se de la manera en què el nen els entengui millor.
- Utilitzar ajudes tècniques.

En situacions en les que no es coneix a la persona afectada es recomana:

- Preguntar a la família quin és el sistema de comunicació que utilitzen habitualment.
- En el cas que utilitzi un sistema de CAA amb pictogrames o fotos, demanar que ho tinguin sempre a mà per poder utilitzar-ho.
- Si la persona utilitza un sistema de gestos, demanar a la família un breu resum d'aquests per poder interpretar-los.
- Sempre que es pugui, anticipar les activitats que es realitzaran amb la persona amb l'ajuda de recolzaments visuals (objecte real, fotos o pictogrames).

Problemes de conducta associats i com actuar enfront d'ells

Existeixen certes coses que poden provocar que la persona amb SCdL presenti un comportament disruptiu: canvis en la rutina, frustracions en la comunicació, canvis hormonals, canvis en el son, alguna causa mèdica, etc.

En general, és important entendre les necessitats del nen o l'adult amb SCdL i entendre què causa el comportament no desitjat per poder actuar.

- Autoagressions:
 - En moments en els quals els estímuls ambientals els sobrepassen poden arribar a autolesionar-se.
 - Es recomana eliminar els elements pertorbadors que puguin avivar la possible tendència al comportament autolesiu.
 - En aquests moments, és important intentar desviar la seva atenció centrant-los en algun estímul o objecte que pugui relaxar-los o distreure'ls.
- Comportament excitable i ansietat:
 - És important parlar de forma pausada i amb calma. Utilitzar un to de veu suau i no cridar ni alçar la veu.
 - Reforçar positivament els moments en els que està tranquil.
 - Anticipar-se a les seves necessitats de moviment proporcionant-li, sempre que sigui possible, activitats que requereixin moure's.

- Desenvolupar una estructura en la vida d'aquestes persones per ajudar a que l'ansietat disminueixi. La rutina organitzada, predictable, calmada, i els medi ambients organitzats semblen ser el què millor funciona amb els nens amb SCdL.

Bibliografia i recursos

Grups de suport

CdLS World

www.cdlsworld.org

Cornelia de Lange Syndrome Foundation, Inc.

www.cdlsusa.org

Asociación Española Cornelia de Lange

www.corneliadelange.es

Bibliografia

***GeneReviews*® [Internet].**

Matthew A Deardorff, Sarah E Noon, Ian D Krantz

Initial Posting: September 16, 2005; Last Update: January 28, 2016.

Síndrome de Cornelia de Lange

MC Gil, MP Ribate, FJ Ramos

Protoc diagn ter pediatr. **2010; 1:1-12.**

6. Síndrome de Kleefstra

La síndrome de Kleefstra és una malaltia genètica molt poc freqüent de prevalença desconeguda.

Causa

Aquesta síndrome està causada bé sigui per mutacions puntuals en el gen *EHMT1* localitzat en 9q34.2, o bé per microdeleció de la regió cromosòmica 9q34.3. Més del 85% dels casos són deguts a microdeleció, el que condueix a una pèrdua de tot el gen.

Característiques clíniques

- Aparença facial: microcefàlia, hipoplàsia del terç mig facial, celles grans, sinofridia, llavi inferior gruixut i evertit, llengua prominent i prognatisme. Amb l'edat els trets facials es tornen més toscs. Tendència a l'obesitat.
- Simptomatologia neurològica: hipotonia que causa retard motor (la majoria caminen independentment als 2-3 anys d'edat). Dèficit intel·lectual de moderat a greu. Trastorn important del llenguatge. Epilèpsia. Pot haver-hi regressió a l'adolescència/edat adulta.
- Trastorn de conducta: agressivitat, psicosis, apatia /catatònia i trastorns greus del son.
- Altres anomalies que poden presentar són: anomalies cardíques (arítmies, cardiopaties congènites), defectes genitals en el sexe masculí, defectes renals, infeccions recurrents, restrenyiment greu i problemes d'audició.

Tractament

- Tractament psiquiàtric si presenten trastorn de conducta.
- Es recomana control cardiològic (per la presència d'arítmies), així com una monitorització intestinal i renal/urològica.
- Maneig multidisciplinari: fisioteràpia, ortopèdia, educació especial, comunicació augmentativa degut al trastorn tan greu del llenguatge expressiu.

Estratègies de comunicació

La majoria de les persones amb síndrome de Kleefstra presenten un dèficit intel·lectual de moderat a greu associat a un important retard del llenguatge. Alguns d'ells aprenen paraules útils i, algunes vegades, arriben a ajuntar paraules. La utilització de Sistemes de Comunicació Augmentatius i Alternatius és un aspecte important a tenir en compte amb aquest tipus de persones per tal que puguin expressar les seves necessitats i

pensaments. Normalment, el seu nivell de llenguatge comprensiu és superior a l'expressiu.

Les estratègies de comunicació que s'han de tenir en compte serien les següents:

- Realitzar un treball amb un logopeda o especialista en trastorns del llenguatge per incrementar els seus recursos comunicatius.
- Treballar la comunicació amb **Sistemes de Comunicació Augmentatius i Alternatius (sistemes de CAA)**: formes d'expressió diferents al llenguatge parlat, que tenen com a objectiu augmentar (augmentatius) les possibilitats de comunicar-se i/o compensar (alternatius) les dificultats de comunicació i llenguatge de moltes persones amb discapacitat.
- Adaptar els diversos sistemes de símbols en funció de les característiques de cada persona. En els sistemes de CAA es poden utilitzar objectes en miniatura, fotos d'objectes reals o pictogrames, en funció del nivell de desenvolupament que tingui la persona.
- Tenir en compte que aprenen a utilitzar la comunicació augmentativa més eficientment en contextos naturals i funcionals.
- Si apareix de forma espontània algun gest per referir-se a una acció o objecte, hem de potenciar la seva utilització ja que no són incompatibles amb el sistema de CAA.
- Sobreinterpretar els senyals de les persones afectades per la síndrome. Reaccionar als seus moviments, accions, indicacions, mirades, sons o vocalitzacions per donar-li un sentit comunicatiu relacionant-ho amb el context de la situació present en aquell moment.
- Reforçar positivament tots els inicis de comunicació així com l'ús dels sistemes de CAA.
- Facilitar la comprensió parlant-los de forma pausada, utilitzant frases curtes i paraules acompanyades de gestos, imatges o altres suports.
- Mantenir unes rutines establertes mitjançant els horaris visuals. Els horaris i calendaris han de preparar-se de la manera en què el nen entengui millor.
- Utilitzar ajudes tècniques.

En situacions en les quals no es coneix a la persona afectada es recomana:

- Preguntar a la família quin és el sistema de comunicació que utilitzen habitualment.
- En el cas que utilitzi un sistema de CAA amb pictogrames o fotos demanar que ho tinguin sempre a mà per poder utilitzar-ho.

- Si la persona utilitza un sistema de gestos demanar a la família un breu resum dels mateixos per poder interpretar-los.
- Sempre que es pugui, anticipar les activitats que es realitzaran amb la persona, ajudant-nos de suports visuals (objecte real, fotos d'objectes o pictogrames).

Problemes de conducta associats i com actuar enfront d'ells

Els problemes de comportament habituals que poden presentar les persones amb síndrome de Kleefstra són: agressions (mossegar, pegar, estirar el cabell), conductes autolesives, envair l'espai personal dels altres, etc.

Poden tenir canvis d'humor impredecibles, sensació d'inseguretat, intolerància als canvis de rutina. Les conductes disruptives poden ser degudes a alguna d'aquestes causes o a una causa mèdica per exemple, i la pubertat pot provocar un augment d'aquests comportaments difícils de manejar. També s'han descrit trastorns obsessiu-compulsius, moviments estereotipats i comportaments que entren dins de l'espectre autista en la infància principalment.

Pautes concretes d'actuació:

- Conductes autoagressives o agressives.
 - Intentar desviar la seva atenció centrant-los en algun estímul o objecte que pugui relaxar-los o distreure'ls.
 - És molt important identificar les situacions que desencadenen malestar en el nen i dur a terme mecanismes per disminuir la seva aparició. Els episodis agressius no han de ser reforçats amb excessiva atenció.
 - Actuar de forma calmada i no reaccionar augmentant la seva ansietat o empipament.
- Invasió de l'espai personal dels altres.
 - Amb una actitud calmada però ferma retirar-lo perquè no envaeixi l'espai personal de l'altra persona.
 - Explicar-li, utilitzant un suport visual, què és el què no ha de fer i el què sí pot fer en aquestes situacions.

Bibliografia i recursos

Suport

Kleefstra syndrome

<http://kleefstrasynndrome.org>

Bibliografia:

Update on Kleefstra Syndrome.

Willemsen MH, Vulto-van Silfhout AT, Nillesen WM, Wissink-Lindhout WM et al.

Mol Syndromol. 2012 Apr;2(3-5):202-212

Kleefstra Syndrome.

Kleefstra T, Nillesen WM, Yntema HG

GeneReviews® [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993-2016.

2010 Oct 5 [updated 2015 May 7].

7. Síndrome de Lennox Gastaut

És una forma severa d'encefalopatia epilèptica crònica que es manifesta habitualment en la primera infància, amb un pic d'inici entre els 3 i 5 anys.

Correspon aproximadament al 3 a 6% dels nens amb epilèpsia, amb clar predomini masculí (5: 1)

Causes

Trastorns genètics, síndromes neurocutànies (ex, esclerosi tuberosa), encefalopaties post lesions hipòxicoisquèmiques, meningitis, traumes cefàlics, lesions cerebrals focals o difuses, i fins i tot s'ha observat en pacients sense lesió cerebral evident. A més es pot desenvolupar a partir d'una síndrome de West fins en un 20-30% dels casos.

Característiques clíniques

1. Electroencefalograma: patró d'espiga-ona lenta
2. Múltiples tipus de crisis epilèptiques: Crisi tòniques i àtoniques (d'aquestes últimes les "crisi de caigudes" són les més freqüents) També es poden manifestar absències atípiques (20-65%), estatus epilèptic no convulsiu (50-66%), crisi tonicoclòniques, crisis parcials, espasmes i crisi mioclòniques.
3. En el 95% dels pacients presenten deteriorament cognitiu amb retard mental. S'associa trastorn de conducta amb hiperactivitat, agressivitat i tendències autistes.

Tractament

- Tractament antiepilèptic: Donada la varietat de tipus de convulsions associades amb la LGS, es necessiten fàrmacs amb un ampli espectre d'eficàcia per al tractament d'aquesta síndrome (valproic, lamotrigina, topiramà, rufinamida i clobazam). La carbamazepina pot empitjorar les "crisi de caigudes"
- Tractament psiquiàtric: Molts pacients necessitaran tractament farmacològic pel trastorn de conducta associat.
- Maneig multidisciplinari: Fisioteràpia, educació especial, comunicació augmentativa.

Estratègies de comunicació

La síndrome de Lennox Gastaut és una forma d'encefalopatia epilèptica que es manifesta habitualment en la primera infància i persisteix en l'edat adulta. La majoria de les persones que la pateixen presenta deteriorament cognitiu, discapacitat intel·lectual i una afectació important en l'àrea del llenguatge i la comunicació.

Amb la finalitat de potenciar al màxim la seva capacitat comunicativa és important tenir en compte les següents recomanacions:

- Intervenció per part d'un especialista en trastorns del llenguatge per aconseguir que la seva comunicació sigui el més funcional possible.
- Utilitzar tècniques augmentatives/alternatives per millorar la capacitat de comunicació, tant a nivell comprensiu com expressiu. Aquestes tècniques s'engloben dins dels **Sistemes de Comunicació Augmentatius i Alternatius (sistemes de CAA)**: formes d'expressió diferents al llenguatge parlat que tenen com a objectiu augmentar les habilitats comunicatives i/o compensar les dificultats de comunicació i llenguatge de moltes persones amb discapacitat.
- El sistema de CAA ha d'estar personalitzat per a cada cas i s'ha d'adaptar al grau de deteriorament cognitiu així com al nivell de desenvolupament de les seves habilitats motrius i lingüístiques. En aquest sentit es poden utilitzar símbols diferents: objectes en miniatura, fotos d'objectes reals o pictogrames.
- És important recordar que aprendran a utilitzar els sistemes de CAA de forma més eficient en contextos naturals i funcionals.
- Reforçar de forma positiva les activitats relacionades amb la comunicació.
- Aprofitar l'aparició de gestos i expressions espontànies per donar-hi un significat comunicatiu.
- Reaccionar als seus moviments, accions, indicacions, mirades, sons o vocalitzacions per donar-hi un sentit comunicatiu que vagi en relació amb el context de la situació present en aquell moment.
- Potenciar l'ús de signes bàsics per emfatitzar la paraula.
- Per afavorir la comprensió del llenguatge és important utilitzar un llenguatge clar i senzill i parlar de forma pausada.
- Utilitzar ajudes tècniques.
- Mantenir unes rutines establertes mitjançant horaris amb pictogrames.

En situacions en les quals no es coneix a la persona afectada es recomana:

- Preguntar a la família quin és el sistema de comunicació que utilitzen habitualment.
- En el cas que s'utilitzi un sistema de CAA amb pictogrames o fotos, demanar que ho tinguin sempre a mà per poder utilitzar-ho.

- Si la persona utilitza un sistema de gestos, demanar a la família un breu resum dels mateixos per poder interpretar-los.
- Sempre que es pugui, avançar les activitats que es realitzaran amb la persona ajudant-nos de suports visuals (objecte real, fotos o pictogrames).

Problemes de conducta associats i com actuar davant d'ells

La síndrome de Lennox Gastaut sovint s'associa amb simptomatologia d'hiperactivitat, agressivitat i trets autistes, cosa que acaba provocant problemes de conducta.

Les recomanacions per actuar davant d'ells podrien ser les següents:

Excitabilitat, ansietat, hiperactivitat i agitació.

- Evitar ambients estressants que augmentin la seva frustració, excitació i nerviosisme.
 - Afavorir un entorn que li resulti tranquil, estructurat i conegut.
 - Anticipar les accions i activitats del dia a dia (sempre amb suport visual: pictogrames, imatges, fotos...) per disminuir la seva ansietat davant nous esdeveniments.
 - Reforçar positivament els moments en els quals estigui tranquil i el seu nivell d'activitat sigui l'adequat.
- Rebequeries i conductes agressives o autoregressives.
 - Actuar de forma calmada per no augmentar la seva ansietat o el seu empipament.
 - Intentar esbrinar quina és la causa de la seva agressivitat.
 - Sempre que sigui possible evitar les frustracions innecessàries.
 - Implantar una conducta alternativa per evitar que faci o es faci mal i desviar la seva atenció.
- Simptomatologia autista i conductes oposicionistes.
 - Actuar de forma calmada i utilitzar un to de veu suau, ja que reaccionen tant al què diem com a la manera en la que ho diem.
 - Per poder facilitar la comunicació és important que ens ajupim i ens posem a la seva alçada i al seu costat.
 - Explicar-li com volem que es comporti, acompanyant la nostra explicació amb un suport visual.

Bibliografia i recursos

Suport

LGS Foundation

<http://www.lgsfoundation.org>

Fundación Síndrome de West

<http://www.sindromedewest.org>

Bibliografia

Lennox-Gastaut syndrome. Management update.

Al-Banji MH, Zahr DK, Jan MM.

Neurosciences (Riyadh). 2015 Jul;20(3):207-12.

Síndrome de Lennox-Gastaut en España: estudio epidemiológico retrospectivo y descriptivo

Herranz JL, Casas-Fernández C, Campistol J, Campos- Castelló J, Rufo-Campos M, Torres-Falcón A.

Rev Neurol 2010;50:711-17

8. Síndrome de Mowat Wilson

La síndrome de Mowat-Wilson és un trastorn del desenvolupament poc freqüent que probablement està infradiagnosticada, descrita per primera vegada el 1998 per Mowat et al.

Causas

Aquesta síndrome és una malaltia genètica autosòmica dominant causada per mutacions en el gen **ZEB2** en 2q22.3, implicat de forma important en la migració de les cèl·lules de la cresta neural i en el desenvolupament de les estructures situades en la línia mitja com el sistema gastrointestinal i el cor.

Característiques clíniques

La síndrome de Mowat-Wilson es presenta amb dèficit cognitiu, epilèpsia, trets facials característics i un ampli espectre de característiques clíniques heterogènies suggestives de neurocristopaties a nivell cefàlic, cardíac i vagal.

- Dèficit cognitiu moderat amb afectació important del llenguatge (més expressiu que comprensiu) i retard del desenvolupament motor (hipotonia, atàxia) en el 99%.
- Fàscies característica (97%): front alt i bombat, celles grans amb eixamplament medial i aprimament lateral, hipertelorisme, ulls grans i profunds, orelles rotades cap endarrere, lòbuls grans i d'implantació anterior, nas i pont nasal prominent amb la punta nasal arrodonida i la columnela prominent, boca persistentment oberta, llavi superior fi en forma d'"M", mentó triangular i punxegut.
- Microcefàlia (81%)
- Epilèpsia (73%). En moltes ocasions és refractària al tractament farmacològic.
- Malaltia de Hirschprung (50%). Cardiopatia congènita (52%). Talla Baixa (46%). Agenesia o hipoplàsia del cos callós (43%). Estrenyiment (26%). Anomalia renal (23%).

Tractament

- Tractament antiepilèptic: és freqüent que puguin requerir més d'un fàrmac.
- Tractament psiquiàtric: molts necessitaran tractament farmacològic pel trastorn de conducta associat.
- Maneig multidisciplinari: Fisioteràpia, educació especial, comunicació augmentativa, (gastroenterologia, cardiologia: segons el cas).

Estratègies de comunicació

Els nens amb la Síndrome de Mowat Wilson solen tenir absència de la parla i els que desenvolupen una mica de llenguatge tenen una parla greument afectada. Si el discurs arriba a aparèixer sol demorar-se fins a mitjans de la infància o més endavant. Malgrat aquesta dificultat molts són capaços de comunicar-se amb gestos i la seva comprensió del llenguatge és millor que l'expressió.

Així l'estimulació per part de logopedes o especialistes en trastorns del llenguatge és bàsica per poder ajudar-los a aconseguir un nivell de comunicació adequat a les seves habilitats cognitives.

Les estratègies d'intervenció recomanades són:

- Donar-li un sentit a les senyals que facin. Reaccionar als seus moviments, accions, indicacions, mirades, sons o vocalitzacions donant-los un sentit comunicatiu que estigui relacionat amb el context de la situació present en aquell moment.
- Fer servir **sistemes de Comunicació Augmentativa i Alternativa (sistemes de CAA)**: aquests sistemes consisteixen en formes d'expressió diferents al llenguatge oral. La seva finalitat és la d'augmentar les habilitats comunicatives i/o compensar les dificultats de comunicació i de llenguatge.
- Adequar els sistemes de símbols seleccionats en funció de les característiques de cada persona (segons les seves habilitats cognitives, lingüístiques i motrius). En funció del nivell de desenvolupament es poden fer servir des de fotos d'objectes reals fins a pictogrames.
- Reforçar positivament tots els inicis de comunicació així com l'ús dels sistemes de CAA.
- Per facilitar l'ús dels sistemes de CAA es recomana que l'aprenentatge es doni en un context natural i funcional.
- Aprofitar l'aparició espontània de qualsevol signe o gest per referir-se a un objecte o acció ja que serveixen per facilitar la comunicació i no són incompatibles amb el sistema de CAA que s'estigui utilitzant.
- Fomentar l'ús de gestos per recolzar la paraula: primer ensenyar signes específics referits a objectes concrets com “aigua” o “llit” i després accions generals com “beure” o “dormir”.
- Les fotos reals són útils per programar activitats i els pictogrames per generalitzar conceptes.
- Els horaris amb pictogrames són útils per establir les rutines.
- Poden utilitzar el llenguatge de signes.

En situacions en les que no es coneix a la persona afectada se recomana:

- Preguntar a la família quin és el sistema de comunicació que utilitzen habitualment.
- En el cas de que facin servir un sistema de CAA amb pictogrames o fotos demanar que el tinguin sempre a prop per poder utilitzar-lo.
- Si la persona utilitza un sistema de gestos demanar a la família un breu resum per poder interpretar-los.
- Sempre que sigui possible anticipar les activitats que es realitzaran amb la persona amb l'ajuda de recolzaments visuals (objecte real, fotos d'objectes o pictogrames).

Problemes de conducta associats i com actuar enfront d'ells

Les persones amb la Síndrome de Mowat Wilson solen presentar una aparença plàcida, feliç i somrient.

Tot i així, és important tenir en compte alguns aspectes del seu comportament:

- Presenten conductes de hiperoralitat (portar-se objectes a la boca) i fins hi tot ingerir coses que no són comestibles:
 - És important tenir en compte que tots els objectes que se li donin han de ser segurs.
 - És aconsellable fer servir objectes d'una sola peça i que no continguin parts petites amb les que es puguin ennuegar.
- Hiposensibilitat al dolor:
 - És molt important estar pendents de qualsevol canvi en el seu comportament que ens pugui fer pensar que no es troba bé. Un exemple podria ser l'augment de la irritabilitat.
 - No fiar-se de la seva resposta davant una caiguda o cop, pot semblar que no s'ha fet mal i estar lesionat.
- Tenen tendència a envair l'espai personal dels altres:
 - Amb una actitud calmada però ferma retirar-lo per tal que no envaeixi l'espai personal de l'altre persona.
 - Explicar-li utilitzant un suport visual com ha d'actuar en aquestes situacions.
- Presenten defensa tàctil:
 - La defensa tàctil és la tendència a reaccionar negativa i emocionalment a les sensacions del tacte.

- Esbrinar quines sensacions li produeixen aquesta reacció per tal de poder evitar-les.
- No sobrecarregar amb estímuls tàctils (no tocar-lo més enllà de lo necessari).

Bibliografia i recursos

Suport

Mowat Wilson Syndrome Foundation

<http://www.mowat-wilson.org>

Bibliografia

Mowat-Wilson Syndrome.

Adam MP, Ardinger HH, Amemiya A, Bean LJH, Bird TD, Fong CT, Mefford HC, Smith RJH, Stephens K

GeneReviews [Internet]. 2007 Mar 28 [updated 2013 Nov 26].

9. Síndrome de Phelan-McDermid

És molt poc freqüent i segurament infradiagnosticat. Afecta per igual els homes i les dones.

Causa

És una síndrome de microdeleció cromosòmica. La pèrdua de 22q13 pot provenir d'una deleció simple, d'una translocació, de la formació d'un cromosoma en anell o, amb menor freqüència d'anomalies estructurals en el braç llarg del cromosoma 22, en concret de la regió que conté el gen **SHANK3**.

Característiques clíniques

- Característiques físiques: celles espesses, pestanyes llargues, galtes plenes, parpelles plenes (els confereix un aspecte de somnolència), nas bulbós, barbata prominent, orelles grans, mans relativament grans i ungles dels peus displàsiques.
- Dèficit cognitiu moderat amb afectació molt important del llenguatge (absència de parla o molt poques paraules).
- Hipotonia important des del període neonatal amb retard del desenvolupament motor, dificultats per a la marxa autònoma (amb diferents graus d'afectació).
- Trastorn de l'alimentació des d'edats primerenques, umbral alt al dolor i tendència a la hipertèrmia.
- Poden presentar epilèpsia en un 25% dels casos.

Tractament

- Tractament farmacològic de l'epilèpsia pels pacients que la presenten.
- Tractament psiquiàtric: en aquells pacients que presentin un trastorn dins de l'espectre autista.
- Maneig multidisciplinari: fisioteràpia, ortopèdia, educació especial, comunicació augmentativa degut al trastorn tan greu del llenguatge, (gastroenterologia, cardiologia, endocrinologia i nefrologia en els casos que ho necessitin).

Estratègies de comunicació

Una de les característiques més comuns de les persones amb la Síndrome Phelan McDermid és el retràs en l'adquisició de la parla o la seva absència. Poden arribar a comunicar-se mitjançant gestos i el seu nivell de llenguatge comprensiu és millor que l'expressiu.

En aquest sentit l'estimulació per part de logopedes o especialistes en trastorns del llenguatge és un aspecte fonamental.

Seria recomanable poder utilitzar les següents estratègies d'intervenció:

- Reaccionar als seus moviments, accions, indicacions, mirades, sorolls o vocalitzacions per donar-los un sentit comunicatiu que estigui en relació amb el context de la situació present en aquell moment.
- Utilitzar **Sistemes de Comunicació Augmentatius i Alternatius (sistemes de CAA)**: formes d'expressió diferents al llenguatge oral, que tenen com a objectiu augmentar les habilitats comunicatives i/o compensar les dificultats de comunicació i llenguatge de moltes persones amb discapacitat.
- En funció del nivell de desenvolupament cognitiu de la persona serà necessari adaptar els diversos sistemes de símbols. Altres aspectes a tenir en compte en aquesta adaptació són el nivell de desenvolupament de les habilitats lingüístiques i motrius. Si ens basem en les característiques individuals de la persona en els sistemes de CAA podem utilitzar fotos d'objectes reals o pictogrames.
- Reforçar positivament tots els inicis de comunicació així com l'ús dels sistemes de CAA.
- Aprendran a fer servir la comunicació augmentativa de forma més eficient en contextos naturals i funcionals.
- Podem aprofitar l'aparició espontània de signes o gestos para referir-se a un objecte o acció. Ajudaran a donar èmfasis a la comunicació i són perfectament compatibles amb els sistemes de CAA.
- Potenciar l'ús de signes bàsics per emfatitzar la paraula: al principi podem ensenyar signes específics referits a objectes concrets com “galleta” o “pilota” per després passar a accions generals com "menjar" o “jugar”.
- Fer servir fotos reals per programar activitats i pictogrames per generalitzar conceptes.
- Mantenir unes rutines mitjançant els horaris amb pictogrames.
- Utilitzar ajudes tècniques.
- Poden fer servir llenguatge de signes.

10. Síndrome de Pitt-Hopkins

La síndrome de Pitt-Hopkins es caracteritza per l'associació de dèficit intel·lectual, dismorfia facial característica i un patró de respiració anormal i irregular.

Causa

La síndrome està causada per mutacions en el gen *TCF4* en 18q21. La transmissió és autosòmica dominant.

Característiques clíniques

- Trets facials: profusió de la part inferior de la cara, ulls enfonsats, galtes planes, pont nasal ample, punta nasal prominent, filtrum curt, boca ampla, llavis gruixuts, dents molt separades, un paladar ampli i poc profund i pavellons auriculars carnosos i en copa. Microcefàlia adquirida.
- Síntomes neurològics: retard en el desenvolupament psicomotor amb dèficit cognitiu moderat-greu, absència de llenguatge (menys afectada la comprensió), hipotonia, marxa inestable i adquirida de forma tardana. Poden presentar epilèpsia en forma de crisis generalitzades.
- Altres problemes mèdics: són freqüents el restrenyiment greu i el reflux gastroesofàgic. També poden presentar anomalies oculars amb estrabisme i miopia.

Els problemes respiratoris normalment apareixen en majors de 6 anys i només succeeixen quan el pacient està despert. Es caracteritzen per atacs d'hiperventilació, sovint seguits d'apnea i cianosis (coloració blavosa de la cara fonamentalment).

En la Resonància Magnètica cerebral es pot veure hipoplàsia del cos callós.

Tractament

- Tractament farmacològic per al control de l'epilèpsia i de les crisis d'hiperventilació si és que el pacient en té.
- Maneig multidisciplinari: Fisioteràpia, ortopèdia, educació especial, comunicació augmentativa per al trastorn tan greu del llenguatge expressiu. Seguiment a gastroenterologia per l'estrenyiment i reflux.

Estratègies de comunicació

Moltes persones amb la Síndrome de Pitt Hopkins no arriben a parlar, però poden comunicar-se mitjançant gestos i la seva comprensió del llenguatge és millor que l'expressió. Aquelles persones que arriben a parlar utilitzen paraules o frases curtes.

En aquest sentit es recomana l'estimulació per part de logopedes o especialistes en trastorns del llenguatge.

Estratègies d'intervenció recomanades:

- Sobreinterpretar les senyals de les persones afectades per la síndrome. Reaccionar als seus moviments, accions, indicacions, mirades, sorolls o vocalitzacions per donar-li un sentit comunicatiu relacionant-t'ho amb el context de la situació present en aquell moment.
- Utilitzar **Sistemes de Comunicació Augmentatius i Alternatius (sistemes de CAA)**: formes d'expressió diferents al llenguatge parlat, que tenen com a objectiu augmentar les habilitats comunicatives i/o compensar les dificultats de comunicació i llenguatge de moltes persones amb discapacitat.
- Adaptar els diversos sistemes de símbols en funció de les característiques de cada persona (segons les seves habilitats cognitives, lingüístiques i motrius). En funció del nivell de desenvolupament en els sistemes de CAA podem utilitzar fotos d'objectes en miniatura o pictogrames.
- Reforçar positivament tots els inicis de comunicació així com l'ús dels sistemes de CAA.
- Aprofitar l'aparició espontània de qualsevol signe o gest per referir-se a un objecte o acció. Aquests no són incompatibles amb el sistema de CAA que s'estigui treballant.
- Aprenen a utilitzar la comunicació augmentativa més eficientment en contextos naturals i funcionals.
- Fomentar l'ús de signes bàsics que recolzin la paraula: primer ensenyar signes específics referits a objectes concrets com “pa” o “pilota” i després accions generals com “menjar” o “jugar”.
- Fer servir fotos reals per programar activitats i anticipar esdeveniments i pictogrames per a generalitzar conceptes.
- Mantenir unes rutines que establim mitjançant els horaris amb pictogrames.
- Utilitzar ajudes tècniques.

En situacions en las que no es coneix a la persona afectada es recomana:

- Preguntar a la família quin és el sistema de comunicació que utilitzen habitualment.
- En el cas de que facin servir un sistema de CAA amb pictogrames o fotos demanar que el tinguin sempre a la bora per poder utilitzar-lo.
- Si la persona utilitza un sistema de gestos demanar a la família un breu resum d'aquests per poder interpretar-los.

- Sempre que es pugui anticipar les activitats que es realitzaran amb la persona amb l'ajuda de recolzaments visuals (objecte real, fotos d'objectes o pictogrames).

Problemes de conducta associats i com actuar enfront d'ells

Els problemes de conducta que es presenten de forma més freqüent són:

- Comportament excitable i ansietat:
 - És important parlar-li de forma pausada i amb calma. Utilitzar un to de veu suau i no cridar ni alçar la veu. Si és possible evitar-ho és millor no tocar a la persona ja que pot sentir-se fàcilment agredida.
- Autoagressions:
 - En moments en els que els estímuls ambientals els sobrepassen poden arribar a fer-se autolesions.
 - En aquests moments és important intentar desviar la seva atenció i centrar-los en algun estímulo o objecte que pugui relaxar-los o distreure'ls.
- Hiperactivitat:
 - Reforçar positivament els moments en els que estigui tranquil i el seu nivell d'activitat sigui l'adequat.
 - Anticipar-se a les seves necessitats de moviment i proporcionar-li, sempre que sigui possible, activitats que requereixin moure's.

Bibliografia i recursos

Suport

Pitt-Hopkins Research Foundation

<https://pitthopkins.org>

Bibliografia

Pitt-Hopkins Syndrome

Ardinger HH, Welsh HI, Saunders CJ.

GeneReviews® [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993-2016

2012 Aug 30.

Development, cognition, and behaviour in Pitt-Hopkins syndrome

Van Balkom ID, Vuijk PJ, Franssens M, Hoek HW, Hennekam RC.

Dev Med Child Neurol. 2012 Oct;54(10):925-31

11. Síndrome de Rett. Trastorns relacionats amb MECP2

La síndrome de Rett es caracteritza per un retard global important del desenvolupament que afecta les nenes. Després dels primers 6 a 12 mesos de vida durant els quals el seu desenvolupament era aparentment normal, hi ha un període com d'estancament per després mostrar regressió del llenguatge (pèrdua total del llenguatge oral) i del desenvolupament motor, amb una disminució del perímetre cefàlic (conduïx a microcefàlia) que es correspon a una atrofia cerebral important. L'evolució segueix un patró característic en les formes típiques, el més específic són les estereotípies (moviments repetitius) amb les mans: els patrons consten de torsió de la mà, rentat de mans, palmades, carícies o altres automatismes de les mans. Les estereotípies apareixen després de la pèrdua dels moviments proposius de les mans.

Les característiques addicionals inclouen comportament autista, atàxia de la marxa, convulsions, apnea episòdica i/o hiperpnea i bruxisme. Després d'aquest període de ràpid deteriorament, la malaltia es torna relativament estable, però els pacients que arriben a la segona o tercera dècada de la vida poden mostrar anomalies neurològiques addicionals, com convulsions, distonia, parkinsonisme, espasticitat i cifoescoliosis. La síndrome de Rett s'observa en 1/15,000 nenes.

S'ha establert que la síndrome de Rett és deguda a mutacions en el gen *MECP2*, que codifica un a proteïna de la unió metilCpG i està localitzat en el braç llarg del cromosoma X en Xq28, i que és molt important pel desenvolupament i manteniment de sinapsis. És una alteració dominant i per això s'expressa en nenes. Causa el 95-97% de les formes clàssiques de la síndrome de Rett. S'han descrit també mutacions en el gen *MECP2* en nens amb encefalopaties severes. En els anomenats Rett atípics, trobem mutacions en el gen *CDKL5*, que a diferència de la forma clàssica, inicien clínica de convulsions molt aviat, no s'observa període de regressió i no tenen la característica mirada intensa de les nenes amb la S. De Rett clàssica.

Les mutacions en *FOXP1* apareixen en individus amb una forma congènita de S. De Rett.

Estratègies de comunicació

L'alteració del gen *MECP2* s'ha relacionat amb la síndrome de Rett. Aquesta síndrome consisteix en un trastorn regressiu que s'inicia a partir dels 6-18 mesos de vida i porta associada la pèrdua de la parla i de la capacitat de coordinació dels moviments de les extremitats. Tot i presentar aquestes dificultats la seva comprensió del llenguatge és millor que l'expressió i tenen una gran intenció comunicativa.

Degut a les seves dificultats motrius i en especial a la de les mans, és molt estrany que alguna nena respongui de manera positiva a l'ús del llenguatge de signes. Així doncs hem de centrar-nos més en les següents actuacions:

- Sobreinterpretar les senyals de les persones afectades per la síndrome. Reaccionar a les seves, indicacions, mirades, sorolls o vocalitzacions per tal de donar-li un sentit comunicatiu en relació amb el context de la situació present en aquell moment.

- Entenen amb eficàcia l'ús de fotos reals, pictogrames i símbols simples.
- En funció de l'ús conservat de la funcionalitat de les mans poden utilitzar pulsadors, tablets i ipad, ratolins adaptats, etc. Poden fer peticions a través dels elements esmentats.
- La intenció comunicativa, la comprensió de situacions i la connexió social és quelcom que no sembla tenir estancament o regressió, al contrari que succeeix amb l'ús del llenguatge.
- El treball es realitzarà bàsicament mitjançant la mirada comunicativa o el senyalar amb la mirada.
- Aprenen a fer servir la comunicació augmentativa més eficientment en contextos naturals i funcionals.
- Quan es proven mètodes o dispositius nous, és millor limitar el seu ús a moments específics del dia o a activitats concretes.
- Reforçar positivament tots els inicis de comunicació així com l'ús dels sistemes de CAA.
- Fer servir fotos reals per programar activitats i pictogrames per generalitzar conceptes.
- Mantenir unes rutines mitjançant els horaris amb pictogrames.
- Desenvolupar sistemes i dispositius de programació. Entrenar l'equip i a les famílies.

En situacions en les que no es conegui a la persona afectada es recomana:

- Preguntar a la família quin és el sistema de comunicació que fan servir habitualment i demanar que sempre estigui accessible.
- Són molt sensibles a tota la comunicació no verbal, gestos, tons, escenificacions, etc.
- Sempre que sigui possible anticipar les activitats que es realitzaran amb la persona, amb l'ajuda de suports visuals (objecte real, fotos d'objectes o pictogrames).

Problemes de conducta associats i com actuar enfront d'ells

Existeix molta variabilitat entre les nenes afectades i, sense poder parlar d'un fenotip concret, podem dir que a partir dels 5-6 anys s'estabilitzen. Solen ser molt tranquil·les, amb un caràcter afable i afectuós. Gaudeixen en entorns socials coneguts, amb bon comportament, mirada connectada i amb un moviment de mans molt característic.

Tot i això es poden destacar alguns punts a tenir en compte respecte la seva conducta:

- Les frustracions poden portar a l'aparició de rabietes, plors i autolesions (cops al cap, esgarrapades i sobretot mossegar-se):
 - Intentar evitar les frustracions innecessàries en la mesura de lo possible.
 - Distreure-la de la situació que ha generat la frustració i centrar la seva atenció en un altre estímul o activitat.
- Dificultat per regular l'ansietat, relaxar-se i calmar-se:
 - Parlar pausadament, amb un to de veu suau i calmat.
- Mostren problemes per passar d'una situació a una altra:
 - Tan com sigui possible s'han d'anticipar sempre els canvis amb pictogrames o amb algun tipus de suport visual.
- Cautela excessiva en situacions i entorns:
 - Esperar el temps necessari per tal que es senti còmoda i segura. Respectar el seu ritme d'adaptació.
- Incomoditat en ambients sorollosos i amb aglomeracions de gent:
 - Intentar evitar grans aglomeracions de gent.
 - Treure-la de la situació estressant.
 - Recórrer a cascs per disminuir el soroll o a reproductors de música.

Bibliografia i recursos

Grups suport

International Rett Syndrome Foundation (IRSF)

www.rettsyndrome.org

Rett syndrome Europe

www.rettsyndrome.eu

Asociación española del Síndrome de Rett

www.rett.es

Bibliografia

Rett syndrome: new clinical and molecular insights

Sarah L Williamson, John Christodoulou

European Journal of Human Genetics (2006) 14, 896–903

Rett Syndrome: Revised Diagnostic Criteria and Nomenclature

Jeffrey L. Neul, Walter E. Kaufmann, Daniel G. Glaze, John Christodoulou, Angus J. Clarke, Nadia Bahi-Buisson, Helen Leonard, Mark E. S. Bailey, N. Carolyn Schanen, Michele Zappella, Alessandra Renieri, Peter Huppke, Alan K. Percy. Rett Search Consortium

Ann Neurol. 2010 December; 68(6): 944–950

Rett syndrome: clinical review and genetic update

L S Weaving, C J Ellaway, J Gécz, J Christodoulou

J Med Genet 2005;42:1–7.

12. Síndrome de Usher

La síndrome de Usher és un trastorn genèticament heterogeni pel qual existeixen 9 gens coneguts, i almenys tres entitats clíniques que s'associen a retinosis pigmentària (RP), hipoacúsia neurosensorial i, en ocasions, afectació de la funció vestibular amb una edat d'inici variable. El tipus d'herència és autosòmica recessiva. Prevalença 3-4/100,000 en la població europea.

Els pacients amb USH1, que és el més greu, estan afectats de manera congènita amb sordesa neurosensorial profunda i absència de funció vestibular, la RP és d'inici prepuberal. El USH2 es distingeix de USH1 per presentar una sordesa congènita menys severa (pèrdues entre -40 a - 80 db més intensa pels sons aguts) amb funció vestibular preservada amb inici de la RP generalment en la segona dècada de la vida.

El USH3 es distingeix dels tipus 1 i 2 per una pèrdua auditiva progressiva, variable disfunció vestibular juntament amb RP d'inici també variable.

El 29 % dels casos correspon a USH1 , 67 % a USH2 , el 3% al tipus 3 i un 1% restant es classifica com USH atípic .

El S. Usher és responsable d'entre un 3 i un 6 % dels casos de nens amb sordesa, d'entre un 8 i un 33% dels pacients amb RP i d'aproximadament el 50% dels casos de sord - ceguesa. Aquest últim fet el converteix en una patologia l'estudi i prevenció de la qual revesteix un gran interès.

El tipus de sordesa és causat per una alteració coclear a nivell de l'òrgan receptor de les cèl·lules ciliades i per això es manifesta en una audiometria amb hipoacúsia neurosensorial bilateral simètrica de gran intensitat en el tipus I, fet que s'associa a símptomes d'absència de formació de llenguatge articulat efectiu.

La RP en els pacients USH no té cap característica que la diferenciï d'altres RP, els pacients presenten inicialment ceguesa nocturna i mala adaptació a la foscor i s'afecta el camp visual perifèric (visió en túnel) . Més tardanament poden aparèixer les complicacions habituals que afecten la visió central i també poden aparèixer cataractes.

Tractament

La RP no té un tractament eficaç ni curatiu ni tan sols pal·liatiu per intentar aturar el curs de la malaltia. Pel que fa a la sordesa, només podem aplicar mesures d'ajuda auditiva amb adaptació d'audiòfons (fonamentalment en el tipus 2). En els casos de sordesa completa està indicada la col·locació d'un implant coclear.

Un altre tipus de tractament que hem de considerar és la rehabilitació del llenguatge en aquests pacients, tant si es realitza o no l'implant coclear. S'han d'evitar : Aquells esports que requereixin de bona visió i / o bon equilibri , ja que podrien ser perillosos. La conducció de vehicles per la pèrdua del camp visual perifèric. A causa de l' alt risc de desorientació quan es submergeixen en aigua, la natació s'ha de fer amb precaució.

Estratègies de comunicació

Existeixen diversos tipus de síndrome d'Usher segons l'edat de començament dels símptomes, el grau d'afectació coclear i retiniana i l'evolució dels símptomes clínics, però la comunicació de totes les persones afectades d'aquesta síndrome requereix algun tipus de suport i entrenament adequat. A grans trets, podem dir que són persones que neixen amb sordesa o desenvolupen una pèrdua auditiva i gradualment van perdent vista.

Donada l'heterogeneïtat d'aquesta població, el sistema de comunicació que poden utilitzar també varia. Algunes estratègies d'intervenció recomanades són:

- Ensenyar llengua de signes.
- Ensenyar sistema dactilològic.
- Ensenyar sistema braille.
- A l'utilitzar llengua de signes: els signes han de realitzar-se a una velocitat normal, la configuració dels signes ha de ser clara i les frases concises i cal mantenir una distància còmoda enfront de l'interlocutor.
- Quan existeixi la pèrdua de visió podran seguir utilitzant la llengua de signes fent que el seu interlocutor es col·loqui en el seu camp visual (que en general és estret) i tenint en compte que els signes i la cara del parlant estiguin ben il·luminades.
- Quan això no sigui suficient, podran utilitzar un sistema de comunicació a través del tacte (llengua de signes recolzada o sistema dactilològic en el palmell de la mà).
- Utilitzar ajudes tècniques.

En situacions en les quals no es coneix a la persona afectada es recomana:

- Preguntar a la família quin és el sistema de comunicació que utilitzen habitualment.
- Si la persona utilitza un sistema de signes, demanar a la família un breu resum dels mateixos per poder interpretar-los.
- En els casos en què encara no existeixi pèrdua de visió, sempre que es pugui, avançar les activitats que es realitzaran amb la persona amb l'ajuda de suports visuals.

Problemes de conducta associats i como actuar enfront d'ells

En general la síndrome d'Usher no comporta molts problemes de conducta. De totes maneres, poden ser útils les següents pautes d'actuació:

- En moments en els quals els estímuls ambientals els sobrepassen poden presentar un comportament excitable i ansietat:
 - És important dirigir-se a ells de forma pausada i amb calma.
 - Intentar identificar les situacions que desencadenen l'ansietat o malestar d'aquestes persones per disminuir la probabilitat que apareguin conductes no apropiades.
 - És recomanable seguir una rutina i tenir un medi ambient organitzat per proporcionar seguretat i evitar conductes disruptives.

Bibliografia i recursos

Grups suport

Usher Syndrome Coalition

www.usher-syndrome.org

European Usher syndrome network (EUSN)

http://deafblindinternational.org/cause_eusn.html

Apascide

Asociación española de familias de personas con sordoceguera

www.apascide.org

Bibliografia

GeneReviews® [Internet]

Usher Syndrome Type I

Bronya JB Keats, PhD, FACMG and Jennifer Lentz, PhD.

Initial Posting: December 10, 1999; Last Update: June 20, 2013.

GeneReviews® [Internet]

Usher Syndrome Type II

Bronya JB Keats, PhD, FACMG and Jennifer Lentz, PhD.

Initial Posting: December 10, 1999; Last Update: August 29, 2013.

An update on the genetics of usher syndrome.

Millán JM, Aller E, Jaijo T, Blanco-Kelly F, Gimenez-Pardo A, Ayuso C.

J Ophthalmol. 2011;2011:417217.

Targeted next generation sequencing for molecular diagnosis of Usher syndrome.

Aparisi MJ, Aller E, Fuster-García C, García-García G, Rodrigo R, Vázquez-Manrique RP, Blanco-Kelly F, Ayuso C, Roux AF, Jaijo T, Millán JM.

Orphanet J Rare Dis. 2014 Nov 18;9:168.

13. Síndrome de West

La síndrome de West (SW) és una epilèpsia dependent de l'edat. La seva freqüència oscil·la entre el 2-10% de tots els casos d'epilèpsia infantil, i representa la forma més freqüent d'epilèpsia en el primer any de vida, excloent les convulsions neonatals i les crisis febrils.

Causes

Es classifiquen segons la causa en simptomàtics i criptogènics.

Els simptomàtics són aquells casos que tenen de base 1 trastorn neurològic conegut i desenvolupen una Síndrome de West.

Els criptogènics són els pacients que són prèviament sans i inicien un SW de causa desconeguda. El nombre de casos criptogènics ha disminuït en relació amb el perfeccionament de les tècniques de neuroimatge, especialment la ressonància magnètica (RM), que permet en molts casos determinar la causa i precisar l'extensió i localització de la lesió cerebral.

Característiques

Triada clàssica:

1. espasmes infantils,
2. electroencefalograma un traçat hipsarítmic,
3. retard o detenció en el desenvolupament psicomotor.

La detenció del desenvolupament psicomotor no és imprescindible per la seva definició, els pacients poden presentar des d'un trastorn d'aprenentatge lleu fins a un dèficit cognitiu greu amb absència de llenguatge.

L'edat d'inici se situa entre els 4 i 10 mesos. Posteriorment pot evolucionar a epilèpsies refractàries.

Tractament

La causa de la síndrome condicionarà la resposta al tractament.

Fàrmacs antiepilèptics: Dos teràpies s'han mostrat clarament eficaços en la SW, la vigabatrina (VGB) i el tractament hormonal amb corticotropina (ACTH). Es discuteix quin ha de ser el fàrmac de primera elecció (a excepció de l'esclerosi tuberosa, on la VGB té un paper predominant) i fins i tot, hi ha estudis en per avaluar l'eficàcia del tractament combinat des de l'inici.

Maneig interdisciplinari: Dependrà del grau d'afectació neurològica del pacient, des reforç escolar a escola ordinària; fins escola especial, fisioteràpia, ortopèdia i comunicació augmentativa en els casos més greus.

Estratègies de comunicació

L'àrea de llenguatge-comunicació en les persones amb síndrome de West acostuma a estar afectada. En molts casos, no desenvolupen un llenguatge oral o aquest no arriba a ser funcional, encara que sí creen i empren estratègies que els permeten comunicar-se amb l'altre. Per això, es dona la necessitat d'utilitzar Sistemes de Comunicació Augmentatius i Alternatius (sistemes de CAA).

Estratègies d'intervenció recomanades:

- Proporcionar estimulació per part d'especialistes en Trastorns del Llenguatge.
- Recordar que el principal objectiu és aconseguir una comunicació funcional.
- Utilitzar tècniques augmentatives/alternatives per reforçar la capacitat de comunicació, tant per facilitar l'expressió del llenguatge com per augmentar i millorar la comprensió del mateix i de l'entorn. **Sistemes de Comunicació Augmentatius i Alternatius (sistemes de CAA):** formes d'expressió diferents al llenguatge parlat, que tenen com a objectiu augmentar les habilitats comunicatives i/o compensar les dificultats de comunicació i llenguatge de moltes persones amb discapacitat.
- El sistema de comunicació ha de ser individual, adaptat a cada persona, que li permeti una relació funcional amb l'entorn que l'envolta.
- En funció del nivell de desenvolupament, en els sistemes de CAA, es poden utilitzar objectes en miniatura, fotos d'objectes reals o pictogrames. Es tracta d'adaptar els diversos sistemes de símbols en funció de les característiques de cada persona (segons les seves habilitats cognitives, lingüístiques i motrius).
- Reforçar positivament activitats satisfactòries relacionades amb la comunicació.
- Tenir en compte que aprenen a utilitzar la comunicació augmentativa més eficientment en contextos naturals i funcionals.
- Sobreinterpretar les senyals de les persones afectades, és a dir, reaccionar als seus moviments, accions, indicacions, mirades, sons o vocalitzacions per donar-li un sentit comunicatiu relacionant-ho amb el context de la situació present en aquell moment.
- Intentar ampliar els seus propis gestos i expressions espontànies (no són incompatibles amb el sistema de CAA que s'estigui treballant).
- Utilitzar un llenguatge clar i senzill (oracions simples i ordres directes) i parlar de forma pausada.

- Preparar horaris i calendaris visuals de les seves rutines i fer-ho de la manera en què el nen entengui millor.
- Utilitzar ajudes tècniques.

En situacions en les quals no es coneix a la persona afectada es recomana:

- Preguntar a la família quin és el sistema de comunicació que utilitzen habitualment.
- En el cas que utilitzi un sistema de CAA amb pictogrames o fotos, demanar que ho tinguin sempre a mà per poder utilitzar-ho.
- Si la persona utilitza un sistema de gestos, demanar a la família un breu resum dels mateixos per poder interpretar-los.
- Sempre que es pugui, avançar les activitats que es realitzaran amb la persona ajudant-nos de suports visuals (objecte real, fotos o pictogrames).

Problemes de conducta associats i com actuar davant d'ells

La simptomatologia principal de la síndrome de West s'acompanya sovint d'alteracions de conducta com la hiperactivitat, agitació, ansietat, rebequeries, conductes agressives i autoregressives i també en alguns casos conductes pròpies del trastorn de l'espectre autista. Aquests problemes poden ser conseqüència d'una varietat de factors entre els quals el malestar fruit de malalties mèdiques, el desconfort emocional o la incapacitat per comunicar-se són els més freqüents.

Algunes recomanacions concretes per actuar davant d'ells:

- Excitabilitat, ansietat, hiperactivitat, agitació.
 - Evitar ambients estressants que augmentin la frustració de la persona i per tant la seva excitació i nerviosisme, afavorint un entorn que li resulti tranquil, estructurat i conegut, en la mesura del possible.
 - Facilitar l'estructuració espacial i temporal anticipant les accions, activitats i fets quotidians (recolzant-se en material visual: pictogrames, imatges, fotos,...) per disminuir la seva ansietat davant nous esdeveniments.
 - Reforçar positivament els moments en els quals estigui tranquil i el seu nivell d'activitat sigui l'adequat.

- Rebequeries i conductes agressives o autoagressives.
 - Intentar esbrinar la causa d'aquest comportament per poder incidir sobre ella.
 - Intentar evitar les frustracions innecessàries en la mesura que sigui possible.
 - Actuar de forma calmada i no reaccionar augmentant la seva ansietat o el seu empipament.
 - Intentar distreure'l i implantar una conducta alternativa per evitar que faci o es faci mal.

Bibliografia i recursos

Grups suport

Fundación Síndrome de West

<http://www.sindromedewest.org>

Bibliografia

Neonatal and Infantile Epilepsy: Acquired and Genetic Models.

Galanopoulou AS, Moshé SL.

Cold Spring Harb Perspect Med. 2015 Dec 4;6(1)

Síndrome de West: etiología, opciones terapéuticas, evolución clínica y factores pronósticos

Elena Arce-Portillo, Miguel Rufo-Campos, Beatriz Muñoz-Cabello, Bárbara Blanco-Martínez, Marcos Madruga-Garrido, Luis Ruiz-Del Portal, Ramón Candau Fernández-Ensaque

Rev Neurol 2011; 52 (2): 81-89

14. Síndrome de microduplicació/microdeleció amb afectació greu del llenguatge

La discapacitat intel·lectual i / o autisme (DI / TEA) són trastorns molt freqüents en les persones, és molt important identificar la causa responsable en cada pacient. La matriu-CGH és una tecnologia avançada que permet la detecció de desequilibris cromosòmics, fins i tot aquells no detectables per cariotip. Són alteracions submicroscòpiques, poden ser microdelecions o microduplicacions. En els pacients estudiats per discapacitat intel·lectual i / o autisme identifica una alteració patogènica en aproximadament el 20% dels individus.

La majoria d'aquestes persones presentaran conjuntament amb la DI / TEA trastorns de llenguatge, en major o menor grau, i d'altres símptomes que van des dismorfies lleus a malformacions de diferents òrgans (cor, ronyó, esquelet, ...) i trastorns de conducta o fins i tot trastorns psiquiàtrics.

Hem escollit la **microdeleció 1q4 i la 2q23.1** entre altres per la seva greu afectació del llenguatge.

La síndrome de microdeleció 1q4

Els pacients amb pèrdua de material cromosòmic en la part més distal del braç llarg d'un dels dos cromosomes 1, presenten un quadre clínic reconeixible que inclou:

- Retard global del desenvolupament
- Hipotonia en el nounat
- Convulsions d'inici en els primers anys de la vida
- Dificultats en l'alimentació
- Talla baixa
- Afectació greu del llenguatge
- Defectes cardíacs menors
- Microcefàlia (cap petit)
- Alteracions cerebrals, el més comú la agenèsia o hipoplàsia del cos callós
- Dismòrfia (variacions en la morfologia de diferents regions corporals, especialment trets facials)

Pel que fa al llenguatge

El llenguatge oral està greument afectat en aquests pacients, fins i tot pot estar absent. Alguns nens aprenen a utilitzar paraules i frases curtes. Algun pot utilitzar el llenguatge de signes, però la majoria es comuniquen les seves necessitats mitjançant el contacte visual, empènyer i tirar, gestos i sons vocals. En molts nens el llenguatge receptiu sembla ser millor que el llenguatge expressiu, molts nens entenen molt més del que són capaços d'expressar.

El gen *AKT3* localitzat en aquesta regió i deletat (només hi ha una còpia, de les dues que hauria de tenir el pacient), és el responsable de la cap petit i de la manca de desenvolupament del cos callós estructura que comunica els dos hemisferis cerebrals.

Bibliografia i recursos

Grups de suport

There is a Facebook group for families affected by 1q4 deletions at www.facebook.com:

www.facebook.com/groups/133964299961835

Understanding chromosome disorders. Unique Rare Chromosome Disorder Support Group

info@rarechromo.org www.rarechromo.org

Bibliografia

1q4 deletions: from 1q42 and beyond

Understanding chromosome disorders. Unique Rare Chromosome Disorder Support Group,

info@rarechromo.org I www.rarechromo.org

La síndrome de microdeleció 2q23.1

Els pacients amb pèrdua de material cromosòmic en una zona intersticial del braç llarg d'un dels cromosomes 2, presenten un quadre clínic que inclou:

- Retard global del desenvolupament
- Hipotonia
- Dificultats en l'alimentació
- Afectació greu del llenguatge

- Convulsions
- Talla baixa
- Microcefàlia
- Dismòrfia
- Síntomes de l'espectre autista, estereotípies, autoagressions i altres problemes del comportament.
- Alteracions de la son

Pel que fa al llenguatge

Alguns nens diuen frases curtes, i altres no tenen llenguatge oral. La majoria dels nens aconseguixen entendre un llenguatge senzill i / o pictogrames, però tenen dificultats amb el llenguatge expressiu.

S'han descrit pacients amb microcefàlia progressiva i regressió en el llenguatge.

La haploinsuficiència del gen *MBD5* (falta una còpia) afecta l'expressió d'altres gens relacionats amb el trastorn espectre autista (TEA) com són *UBE3A* (Síndrome d'Angelman), *TCF4* (Síndrome de Pitt-Hopkins), *MEF2C* (síndrome de deleció 5q14.3), *EHMT1* (síndrome de Kleefstra), i *RAI1* (síndrome de Smith-Magenis); això suggereix que el gen *MBD5* és un regulador de la transcripció. I segurament els gens esmentats anteriorment formen part de la mateixa xarxa funcional i per això l'afectació d'un d'ells produeix un fenotip similar.

Bibliografia i recursos:

Grups de suport

There is a Facebook group for families affected by 2q23.1 microdeletion at www.facebook.com:

www.facebook.com/groups/260449943985091

2q23.1 deletion/duplication disorders

<http://2q23.org/>

Understanding chromosome disorders. Unique Rare Chromosome Disorder Support Group,

info@rarechromo.org I www.rarechromo.org

Bibliografia

2q23.1 microdeletion syndrome

Understanding chromosome disorders. Unique Rare Chromosome Disorder Support Group,

info@rarechromo.org I www.rarechromo.org

Microdelección 2q23.1 y hallazgos sindrómicos.

Laura Pérez-Gay, Carmen Gómez-Lado, Jesús Eirís-Puñal, David Dacruz, Inés Quintela, Francisco Barros-Angueira, Manuel Castro-Gago

Rev Neurol 2013; 57 (9)

Trapping MBD5 to understand 2q23.1 microdeletion syndrome

Deborah Y Kwon & Zhaolan Zhou

EMBO Molecular Medicine Vol 6 | No 8 | 2014

Phenotypic and Molecular Convergence of 2q23.1 Deletion Syndrome with Other Neurodevelopmental Syndromes Associated with Autism Spectrum Disorder

Sureni V. Mullegama, Joseph T. Alaimo , Li Chen and Sarah H. Elsea

Int. J. Mol. Sci. 2015, 16

Comentari general:

La similitud observada entre aquests dos síndromes de microdeleció, que comparteixen moltes manifestacions físiques, com microcefàlia, talla baixa, convulsions, afectació greu del llenguatge oral..., i d'altra banda la variabilitat entre pacients amb la mateixa microdeleció, uns amb més capacitat que altres, menys dimorfia, etc. permet comprendre que no puguem identificar clínicament els pacients i sigui necessari tècniques d'array-CGH per a la seva identificació.

Interessant és la identificació de gens, màxims responsables dels símptomes presents en cadascuna de les microdeleccions descrites i que ressalten l'especificitat. A la deleció 1q4 la haploinsuficiència del gen *AKT3* és el responsable de la hipoplàsia / agenèsia del cos callós present en la majoria dels afectats.

A la deleció 2q21.3 haploinsuficiència del gen *MBD5* és el responsable del trastorn espectre autista observat en el 98% dels pacients.

Estratègies de comunicació

Una de les característiques més comuns és el retràs en l'adquisició de la parla o la seva absència. Tot i així poden comunicar-se amb gestos i la seva comprensió del llenguatge és millor que l'expressió.

En aquest sentit l'estimulació per part de logopedes o especialistes en trastorns del llenguatge es converteix en bàsica i fonamental.

En aquests casos les estratègies d'intervenció recomanades són:

- Sobreinterpretar les senyals de les persones afectades per la síndrome. Reaccionar als seus moviments, accions, indicacions, mirades, sorolls o vocalitzacions per donar-li un sentit comunicatiu relacionant-t'ho amb el context de la situació present en aquell moment.
- Utilitzar **Sistemes de Comunicació Augmentativa i Alternativa (sistemes de CAA)**: formes d'expressió diferents al llenguatge parlat, que tenen com a objectiu augmentar les habilitats comunicatives i/o compensar les dificultats de comunicació i llenguatge de moltes persones amb discapacitat.
- És important tenir en compte les característiques de cada persona per desenvolupar els sistemes de símbols en funció de les seves habilitats cognitives, lingüístiques i motrius. En aquest sentit es poden fer servir fotos d'objectes reals o pictogrames.
- És important tenir en consideració les dificultats en la motricitat fina a l'hora d'implementar el sistema de CAA.
- Hem de reforçar de forma positiva tots els inicis de comunicació així com els usos espontanis del sistema de CAA.
- Aprendran a fer servir la comunicació augmentativa de forma més eficient en contextos naturals i funcionals.
- Si apareix de forma espontània algun gest per referir-se a una acció o objecte, hem de potenciar la seva utilització ja que no són incompatibles amb el sistema de CAA.
- Fomentar l'ús de signes bàsics que emfatitzin la paraula. Es comença amb signes específics que facin referència a objectes concrets com “pa” o “pilota” i després passarem a accions generals com “menjar” o “jugar”.
- Les fotos reals ens poden ajudar en la programació d'activitats i els pictogrames en la generalització de conceptes.
- Ús d'ajudes tècniques.

En situacions en les que no es coneix a la persona afectada es recomana:

- Preguntar a la família quin és el sistema de comunicació que utilitzen habitualment.
- En el cas de que facin servir un sistema de CAA amb pictogrames o fotos demanar que el tinguin sempre a prop per poder utilitzar-lo.
- Si la persona fa servir un sistema de gestos demanar a la família un breu resum per poder interpretar-los.
- Sempre que es pugui anticipar les activitats que es realitzaran amb la persona, ens ajudarem de suports visuals (objecte real, fotos d'objectes o pictogrames).

Problemes de conducta associats i com actuar enfront d'ells

Les persones afectades amb aquestes síndromes poden presentar:

- Rabietes, plors i autolesions generades per sentiments de frustració:
- Intentar evitar les frustracions innecessàries en la mesura de lo possible.
- Distreure'ls de la situació que ha generat la frustració i centrar la seva atenció en un altre estímul o activitat.
- Actuar de forma calmada i no reaccionar augmentant la seva ansietat o empipament.
- Intentar esbrinar quina és la causa del seu empipament.

15. Sordesa associada a altres causes de discapacitat intel·lectual

La hipoacúsia afecta 1/500 recent nascuts, pot ser conductiva, sensorineural o una combinació de les dues. Perlocutiva o postlocutiva. Sindròmica o no sindròmica.

Entenem per sordesa sindròmica aquella en la que el pacient a més de la pèrdua auditiva presenta alteracions en altres sistemes de l'organisme com el cor, el ronyó, la pell... Hi ha més de 400 síndromes, que representen el 30% de les sordeses perlocutives. Aquí parlarem d'algunes sordeses sindròmiques associades a discapacitat intel·lectual.

Sordesa associada a anomalies craniofacials

1. Treacher Collins, S. Goldenhar, S. Charge, entre d'altres.

La majoria d'aquestes condicions estan relacionades amb anomalies del desenvolupament del primer i segon arc branquials.

Aquests arcs contribueixen al desenvolupament de l'esquelet (mandíbula, maxil·lar, oïda mitja, cadena ossicular), estructures musculars (músculs facials) i nervioses (per exemple el nervi facial) de la cara.

Síndrome de Treacher Collins

De transmissió autosòmica dominant, s'observa en 1/50.000 recent nascuts vius. Les anomalies facials són generalment bilaterals. Hipoplàsia de l'arc zigomàtic, hipoplàsia supraorbital i micrognàtia. Inclínació antimongoloide dels ulls i hipertelorisme, coloboma palpebral i problemes visuals.

Es caracteritza per malformacions de l'oïda externa, orelles. Al voltant del 40-50% dels pacients tenen una pèrdua d'audició conductiva (sovint agreujada per un component sensorial d'alta freqüència), degut principalment a la hipoplàsia de l'orella o malformacions en els ossets de l'oïda mitjana. L'oïda interna és generalment normal.

Hi ha pacients amb discapacitat intel·lectual lleu, però generalment la intel·ligència sol ser normal.

Síndrome Goldenhar o microsomia hemifacial

Generalment de transmissió esporàdica, però hi ha casos descrits de transmissió autosòmica dominant o autosòmica recessiva. S'observa en 1/5000-25000 nascuts vius.

Es caracteritza per microsomia hemifacial (cara asimètrica un costat més petit que l'altre), malformacions auriculars, apèndixs preauriculars, anomalies vertebrals, anomalies oculars (dermoides epibulbars, coloboma de la parpella, microftàlmia...), hipoplàsia de la mandíbula. Defectes cardíacs, malformacions del SNC, afectació de parells cranials, d'altres defectes: renals, digestius...

La pèrdua auditiva conductiva és de lleu a moderada i la neurosensorial de greu a profunda.

Un 5-15% dels pacients associa discapacitat intel·lectual.

Síndrome de Charge

El nom és acrònim dels problemes principals, escrit en anglès:

- Coloboma (fenedura de la parpella)
- Heart defect (defecte cardíac)
- Atresia choanae (atrèsia coanes)
- Retarded growth and development (retard del creixement i del desenvolupament)
- Genital hypoplasia (hipoplàsia genital)
- Ear anomalies/deafness. (anomalies auditives y sordesa)

S'observa en 1/8500-10000 recent nascuts vius, de transmissió autosòmica dominant. Les característiques audiològiques són de severes a profundes, de tipus mixt. Retard del desenvolupament. Els infants amb síndrome de CHARGE generalment mostren un retard considerable en el desenvolupament motor secundari a hospitalitzacions perllongades, hipotonia troncal amb laxitud lligamentosa, disminució de l'agudesia visual, discapacitat auditiva i trastorns vestibulars.

El desenvolupament del llenguatge sovint està retardat degut a la pèrdua auditiva i agreujat encara més per la visió reduïda que impedeix la lectura dels llibres i la percepció del llenguatge corporal.

Les dificultats en el llenguatge i la comunicació són freqüentment observades en la població afectada de discapacitat intel·lectual, per això la intervenció amb logopèdia és fonamental, però també és molt important valorar la capacitat auditiva i visual en aquests pacients, entre un 10-20% presenten afectació sensorial visual o auditiva o ambdues.

Estratègies de comunicació

Parlem de **sordesa sindròmica** quan està associada a anormalitats en altres parts del cos. Hi ha més de 400 síndromes genètiques conegudes que cursen amb hipoacúsia. A més, existeixen sordeses sindròmiques associades a discapacitat intel·lectual.

Les persones amb síndromes com la de Treacher Collins, la de Goldenhar, la de Charge, entre d'altres, pateixen dèficits auditius i/o visuals i cognitius que dificultaran l'accés al llenguatge i a la comunicació.

A vegades la pèrdua d'audició no és suficientment greu per anomenar-la "sordesa". No obstant això, qualsevol grau de pèrdua de l'audició pot afectar el desenvolupament de la parla i l'habilitat del llenguatge. En aquest sentit, l'estimulació per part de logopedes o especialistes en trastorns del llenguatge serà de gran ajuda.

Síndrome de Treacher-Collins.

Hi ha diverses característiques en aquesta síndrome, a part de la pèrdua de l'audició i el possible dèficit cognitiu (es dona en pocs casos), que poden afectar la parla i el desenvolupament del llenguatge. Els problemes anatomorfològics per exemple, donaran com a resultat trastorns articularis en l'execució de la parla, alteraran la seva ressonància i la seva intel·ligibilitat.

Síndrome de Goldenhar.

És una síndrome (variant de la microsomia hemifacial) que es caracteritza per presentar una àmplia gamma de símptomes i signes, que poden variar molt d'unes persones a unes altres, en funció de la severitat del cas. Alguns d'aquests símptomes com el dèficit auditiu, els possibles problemes de visió i la discapacitat intel·lectual (que es dona en un 5-15% dels casos) provocaran afectació en l'àrea del llenguatge i la comunicació.

Síndrome de Charge.

Es tracta d'una de les síndromes genètiques que cursen amb dèficit auditiu i visual.

Els sistemes lingüístics o simbòlics que empren les persones amb aquesta síndrome no són necessàriament els mateixos a l'expressar-se que al rebre informació. Alguns empren diversos tipus de sistemes de comunicació alhora i la forma en la qual empren aquests sistemes pot canviar amb el temps. Això demanda una capacitat d'adaptació a les canviants capacitats sensorials i cognitives de la persona.

La síndrome comporta certes anomalies significatives a part dels dèficits auditiu i visual i de la discapacitat intel·lectual, que pot anar des de lleu fins a profunda, que representen obstacles per a la parla i també per a l'execució dels signes (to muscular baix, percepció tàctil pobre, mandíbula petita, dispràxia, etc.).

Estratègies de comunicació que poden ser útils:

- Utilitzar **Sistemes de Comunicació Augmentatius i Alternatius (sistemes de CAA)**: formes d'expressió diferents al llenguatge parlat, que tenen com a objectiu augmentar (augmentatius) les possibilitats de comunicar-se i/o compensar (alternatius) les dificultats de comunicació i llenguatge de moltes persones amb discapacitat.
- El sistema de comunicació ha de ser individual, adaptat a cada persona (en funció de les seves característiques i les seves habilitats cognitives, lingüístiques, motrius, etc.). En els sistemes de CAA podem utilitzar diferents símbols: objectes en miniatura, fotos d'objectes reals o pictogrames.
- Aprofitar l'aparició espontània de qualsevol signe o gest per referir-se a un objecte o acció (no són incompatibles amb el sistema de CAA que s'estigui utilitzant).
- Fomentar l'aprenentatge de la comunicació augmentativa en contextos naturals i funcionals sempre que sigui possible.

- Reforçar sempre positivament tots els inicis de comunicació, així com l'ús dels sistemes de CAA.
- Sobreinterpretar les senyals de les persones afectades. Reaccionar als seus moviments, accions, indicacions, mirades, sons o vocalitzacions per donar-li un sentit comunicatiu relacionant-ho amb el context de la situació present en aquell moment.
- Preparar horaris i calendaris visuals de les seves rutines i fer-ho de la manera en la que el nen entengui millor. Aquests sistemes concrets els proporcionen suport per a la comunicació i seguretat.
- Utilitzar fotos reals per programar activitats no habituals i anticipar nous esdeveniments.
- Utilitzar ajudes tècniques.

Estratègies específiques per a les persones amb sordceguesa (síndrome de Charge):

- Escollir el sistema de comunicació més adequat en funció dels aprenentatges adquirits, de les restes visuals o auditives, de l'habilitat per manejar certs dispositius, etc. El més comú és la **llengua de signes recolzada en les mans**, però entre els mètodes coneguts es troben:
 - Oral i lectura labial.
 - Llengua de Signes.
 - Signes en camp visual, restringit o recolzat.
 - Braille i Moon.
 - Blocs alfabètics
 - Dactilològic.
 - Notes escrites.
 - Comunicació electrònica (amb sortida Braille o lletres en format gran).
 - Signes propis.
 - Tadoma (normalment utilitzat com una font addicional d'informació).

Es poden utilitzar combinacions dels anteriors.

- A l'utilitzar llengua de signes: els signes han de realitzar-se a una velocitat normal, la configuració dels signes ha de ser clara i les frases concises i cal mantenir una distància còmoda davant de l'interlocutor.

En situacions en les quals no es coneix a la persona afectada es recomana:

- Preguntar a la família quin és el sistema de comunicació que utilitzen habitualment.
- Si la persona utilitza un sistema de signes, demanar a la família un breu resum dels mateixos per poder interpretar-los.
- En el cas que utilitzi un sistema de CAA amb pictogrames o fotos, demanar que ho tinguin sempre a mà per poder utilitzar-ho.
- En els casos en què no existeixi dèficit de visió, sempre que es pugui, avançar les activitats que es realitzaran amb les persones ajudant-nos de suports visuals.

Problemes de conducta associats i com actuar davant d'ells

Les persones amb sordesa associada a altres causes de discapacitat intel·lectual poden presentar problemes de conducta com: autolesionar-se, mostrar agressivitat cap als altres, desafiar, etc. També s'ha descrit un comportament perseveratiu en joves o obsessiu-compulsiu en adults (en el cas de la síndrome de Charge) que pot causar problemes en el seu entorn.

Aquestes dificultats poden tenir diferents orígens: les frustracions pels problemes de comunicació, el dolor i malestar físic, els impediments cognitius (en alguns casos), els problemes amb els canvis i inici d'activitats, entre altres.

És important tenir en compte que la conducta té una funció comunicativa. Així doncs, és important comprendre el propòsit i la comunicació implícita en la conducta inadequada i ajudar a la persona a trobar mètodes de comunicació més adequats per aconseguir els seus objectius.

Tenint en compte l'anterior, poden ser útils les següents recomanacions:

- No enfadar-se, amenaçar, ferir, etc.
- Ajudar a la persona a trobar un mètode més apropiat per comunicar el missatge.
- Ignorar la conducta, protegint a la persona i a altres de qualsevol perill, i encoratjar conductes que generalment redueixen les conductes inadequades. Els episodis agressius no han de ser reforçats amb excessiva atenció.
- Ser pacient.
- Actuar de forma calmada i no reaccionar augmentant la seva ansietat o el seu empipament.

- Intentar identificar les situacions que desencadenen ansietat o malestar en aquestes persones per disminuir la probabilitat que apareguin conductes no apropiades.
- Seguir una rutina i tenir un medi ambient organitzat per proporcionar seguretat i evitar conductes disruptives.
- Ensenyar i reforçar l'aprenentatge de normes bàsiques. Cal reforçar-ho i generalitzar-ho amb un suport visual que els recordi com ho han de fer.

Bibliografia i recursos

Grups suport

AboutFace International

www.aboutface.ca

Asociación Nacional Síndrome de Treacher Collins

www.treachercollins.es

Asociación de microsomía hemifacial

www.microsomialhemifacial.org

CHARGE Syndrome Foundation

www.chargesyndrome.org

Asociación española Síndrome de Charge

www.sindromecharge.es

Bibliografia

Gene reviews (internet)

Craniofacial Microsomia Overview

Carrie L Heike, Daniela V Luquetti, Anne V Hing,

Initial Posting: March 19, 2009; Last Update: October 9, 2014.

Gene reviews (internet)

Treacher Collins Syndrome

Sara Huston Katsanis, Ethylin Wang Jabs

Initial Posting: July 20, 2004; Last Revision: August 30, 2012.

Gene reviews (internet)

CHARGE Syndrome

Seema R Lalani, Margaret A Hefner, John W Belmont, Sandra LH Davenport.

Initial Posting: October 2, 2006; Last Update: February 2, 2012.

COMUNICACIÓ

1. Algunes consideracions generals sobre la comunicació amb subjectes amb discapacitat intel·lectual greu	68
2. Escales més habituals utilitzades per la valoració de la intel·ligència i del llenguatge des d'edats primerenques.....	71
3. Adquisició lingüística i comunicativa en discapacitat cognitiva	78
4. Comunicació total.....	82
5. La multimodalitat i la interpretació	86
6. Deficiència auditiva/sordesa.....	89

COMUNICACIÓ

1. Algunes consideracions generals sobre la comunicació amb subjectes amb discapacitat intel·lectual greu

Si partim de la idea de que les habilitats de comunicació i del llenguatge són fonamentals per la participació en tots els aspectes de la vida diària, l'escola i la comunitat (Light & McNaughton, 2012), ja que permeten expressar necessitats, desitjos, compartir informació, relacionar-se amb els altres, l'absència d'aquestes habilitats dona lloc a intercanvis comunicatius escassos o nuls. Les persones que no disposen d'aquestes habilitats presenten el que es denomina com a Necessitats Comunicatives Complexes (NCC).

La discapacitat intel·lectual greu que afecta a persones amb diverses síndromes o amb algun tipus de patologia (com per exemple els Trastorns dins de l'Espectre del Autisme) cursa amb NCC que impliquen l'absència de comunicació funcional, això genera problemes per controlar les seves emocions i el seu grau d'excitació. Aquests nivells poden disparar-se, reaccionant de forma desproporcionada davant de determinats estímuls. Aquestes reaccions poden variar generant estats d'extrema irritació o retraïment.

Tot i que es recomanen teràpies d'integració sensorial, no hi ha evidències basades en investigacions que demostrin que produeixen efectes positius. Quelcom que generalment ajuda (Jordan, 2012:197) és realitzar una observació molt meticulosa de la persona per determinar quan està sobreexcitada o bloquejada i respectar i adaptar-nos a la forma en que poden afrontar i superar la situació.

La majoria de les situacions que es qualifiquen com a agressives es poden donar majoritàriament com a resposta al pànic que experimenten quan les coses no succeeixen segons allò previst, o quan les seves rutines es veuen interferides i, en conseqüència, aquestes reaccions són previsible la gran majoria de vegades. Aquests comportaments generen situacions molt incòmodes en l'àmbit social i restringeixen les condicions de la vida dels discapacitats, raó per la qual és important trobar solucions efectives. Per tot això, segons Jordan (2012:203) és recomanable abordar-les com si es tractés d'una forma de comunicació, de tal manera que ajudi a triar una estratègia per fomentar una conducta que substituirà a la conducta violenta. Si descobrim que es tracta d'una reacció defensiva davant de la ira o la por, les tècniques de relaxació poden ser molt útils per abordar aquest tipus de conducta en lloc d'intentar restringir-la.

Jordan (2012:203) apunta els següents factors a tenir en compte per canviar la conducta:

1. Canvi de les condicions de l'entorn.
2. Ensenyar una alternativa
3. Canviar les conseqüències de la conducta.

I proposa el següent exemple, si un alumne esgarrapa a un altre en una assemblea, haurem d'intentar esbrinar quin és el motiu, si pot ser el soroll o si es que vol marxar. Haurem d'ensenyar-li a expressar allò que desitja d'una altra manera o fer

que la sessió de l'assemblea sigui més curta, de forma que es pugui anar ampliant amb el temps de forma més positiva. L'autora també apunta que alguns subjectes amb discapacitat greu realitzen accions de forma deliberada per tal que l'altre persona demostrï el seu enuig. Tenint en compte tot això, la millor forma de comunicar i tranquil·litzar als subjectes ha d'estar basada en el fet de comprendre el perquè dels seus actes i reaccions i aplicar els enfocaments positius, donat que són els més efectius i més útils per interpretar la conducta com una forma de comunicació, ho sigui o no.

D'aquesta manera s'intenta ensenyar a la persona una forma més acceptable de comunicar allò que s'ha identificat com la funció que tenia aquella conducta anterior no desitjada.

Alguns consells pràctics per portar a terme la intervenció positiva

La conducta problemàtica es controla millor mitjançant estratègies de comprensió, reducció de l'estrès i ensenyament amb reforç positiu.

Hem de tenir present, per exemple, que alguns llocs poden pertorbar a la persona discapacitada i ser detonadors de conductes ja que els associen a situacions prèvies d'estrès. De la mateixa manera determinats sons poden alterar-los o fins hi tot alguns colors.

Les persones amb discapacitat intel·lectual severa poden experimentar ansietat a l'hora d'adaptar-se a persones noves, especialment degut a la forma de comportar-se que poden tenir aquestes. Si la persona que s'incorpora com a cuidador, monitor, professor, etc. mostra una actitud desafiant és difícil que l'acceptin. Els discapacitats psíquics són especialment sensibles al to de veu i generalment accepten a la persona nova si interactua amb ells igual que altres que els tracten amb assiduïtat, els eduquen o realitzen amb ells activitats d'oci i amb els que ja estan ben adaptats, si se'ls hi parla amb tranquil·litat i se'ls hi proporciona seguretat.

La comunicació efectiva utilitzant mètodes diversos ha estat objecte de discussió en molts manuals i articles científics. Un bon nombre d'autors arriben a la conclusió de que l'enfocament més ètic és considerar a aquestes persones com veritables comunicadors (Tetzchner and Jensen 1992) i recolzen la necessitat d'utilitzar enfocaments de comunicació total (Calculator, 2013) fonamentats tan en mètodes convencionals com en d'altres més subtils.

El compendi de guies que apareixen en aquest projecte té l'objectiu de proporcionar una informació clara i útil sobre les característiques de diferents patologies i la seva possible intervenció a professors, terapeutes, intèrprets, professionals sanitaris, monitors de lleure i qualsevol professional que hagi de comunicar-se amb discapacitats psíquics severes.

Referències

Calculator, S. (2013) Use and Acceptance of AAC Systems by Children with Angelman Syndrome, en *Journal of Applied Research in Intellectual Disabilities*, 26, 6, 557-567

Kober, R. (ed.) (2010) *Enhancing the Quality of Life of People with Intellectual Disabilities*. Londres: Springer.

Jordan, R. (2012): *Autismo con discapacidad intelectual grave*. Ávila: Autismo Ávila.

Light, J. & McNaughton, D. (2002). Supporting the communication, language and literacy development of children with Complex Communication Needs: State of the science and future research priorities. *Assistive Technology*, 24, 34-44

von Tetzchner, S. & Martinsen, H. (1992). *Sign Teaching and the Use of Communication Aids*. Londres: Whurr.

2. Escales més habituals utilitzades per la valoració de la intel·ligència i del llenguatge des d'edats primerenques

Escales	Àrees	Edat d'aplicació	
ESCALES DEL DESENVOLUPAMENT DE LACTANTS DE BAYLEY (BSID)	Desenvolupament Mental i Motor en Edat Primerenca	Escala mental: llenguatge receptiu/expressiu i resolució no verbal de problemes/ atenció	2 mesos a 2 anys i 6 mesos
Escala Brunet-Lezine	Àrea de desenvolupament perceptiu-manipulatiu Àrea de desenvolupament social Àrea de llenguatge Àrea del desenvolupament cognitiu	0 mesos a 3 anys	
INVENTARI DE DESENVOLUPAMENT DE BATTELLE. (BDI)	Desenvolupament i diagnòstic de possibles deficiències i retards	Personal/social, adaptativa, motora, comunicació cognitiva	0-8 anys
ESCALES DE McCARTHY D'APTITUDS I PSICOMOTRICITAT PER NENS (M.S.C.A.)	Aptituds cognoscitives motrius gruixudes i fines	Aptituds verbals perceptiu manipulatives, numèrica, memòria, coordinació motora i lateralitat	2 anys i 6 mesos a 8 anys i 6 mesos
BATERIA DE PROVES D'AVALUACIÓ EN NENS DE KAUFMAN (K-ABC)	Intel·ligència, resolució de problemes, informació	Resolució de problemes, coneixement, aptituds	2 anys i 6 mesos a 12 anys i 6 mesos
ESCALA D'INTEL·LIGÈNCIA DE STANFORD-BINET (4 ^a edició)	Intel·ligència verbal i no verbal	Raona. verbal, abstracte/visual, memòria	2 anys en endavant

Escala de intel·ligència de Wechsler per a nens (WISC) i preescolar i primària (WPPSI)	Intel·ligència	QI manipulatiu (no-verbal) i el QI verbal	4 a 6 anys i mig De 6 anys a 16 anys
Test de Gessell	Intel·ligència	Conducta motora Conducta adaptativa Llenguatge Personal-Social	4 mesos a 3 anys
Escala Observacional del Desenvolupament	Motriu, sensorial, afectiva, contacte i comunicació		

- **TEST GENERALS DE LLENGUATGE:**

- **PLON- R** (Prova de Llenguatge Oral de Navarra). És un test de screening o detecció ràpida del desenvolupament del llenguatge oral. Edat d'aplicació: 3 a 6 anys.
- **BLOC** (Bateria de llenguatge Objectiva i Criterial). Mesura 4 components bàsics del llenguatge: morfologia, sintaxis, semàntica i pragmàtica. No mesura fonologia. Edat d'aplicació: de 5 a 14 anys.
- **ITPA** (Test Illinois d'Aptituds Psicolingüístiques). Avaluació de les funcions psicolingüístiques implicades en el procés de comunicació i, consegüentment, detecció de trastorns de l'aprenentatge. Edat d'aplicació: de 2,5 a 10,5 anys.

- **TEST ESPECÍFICS DE LLENGUATGE:**

- **REGISTRE FONOLÒGIC INDUIT:** Aquest test avalua la fonologia en expressió induïda i en repetició. Edat d'aplicació entre 3 i 7 anys.
- **EXAMEN LOGOPÈDIC D'ARTICULACIÓ (ELA-ALBOR).** Serveix per avaluar el component fonològic del llenguatge. Edat d'aplicació: 4 a 6 anys.
- **TEST DE INTEL·LIGIBILITAT.** Prova de registre i mesura de la intel·ligibilitat de la parla en nens o adults amb alteracions greus (sords, disàrtrics...).
- **TEST D'HABILITATS METALINGÜÍSTIQUES.** Valoració del grau de desenvolupament de les habilitats metalingüístiques al inici de l'aprenentatge sistemàtic de la lecto- escriptura.

- **EDAF.** Avaluació de la Discriminació Auditiva i Fonològica. Serveix per a detectar les possibles alteracions, des dels 3 anys d'edat aproximadament, que puguin derivar de dèficits en l'àmbit de la discriminació auditiva, pel seu ràpid tractament.
- **TEST BOEHM DE CONCEPTES BÀSICS.** Serveix per apreciar el domini que els nens posseeixen de cert número de conceptes que semblen fonamentals per l'aprofitament escolar durant els primers anys. Edat d'aplicació: entre 4 i 7 anys.
- **PEABODY.** Avalua el lèxic del subjecte. A partir dels 2 anys i mig.
- **TOKEN TEST.** Serveix per avaluar la sintaxis, la comprensió d'ordres que van en un ordre de dificultat creixent. Es pot utilitzar en nens.
- **TSA. EL DESENVOLUPAMENT DE LA MORFOSINTAXIS EN EL NEN.** Com el propi títol indica el test està indicat per avaluar el component morfosintàctic del llenguatge. Edat d'aplicació: de 3 a 7 anys.

- **TEST DE LECTOESCRITURA:**

- **PROLEC.** Avaluació dels processos lectors. S'obté una puntuació de la capacitat lectora dels nens i informació sobre les estratègies que cada nen utilitza en la lectura d'un text, així com dels mecanismes que no estan funcionant adequadament i que no li permeten realitzar una bona lectura. Edat d'aplicació: cursos de 1er a 4art d'Educació Primària.
- **PROLEC- SE.** Avalua els principals processos implicats en la lectura: lèxics, sintàctics i semàntics. Edat d'aplicació: de 1er a 4art d'ESO.
- **PROESC.** Avaluació dels processos de l'escriptura. Avaluació dels principals processos implicats en l'escriptura i la detecció d'errors. Edat d'aplicació: De 3er d'Educació Primària a 4art d'Educació Secundària.
- **PROVA DE COMPRENSIÓ LECTORA.** Serveix per a determinar el nivell de comprensió lectora. Edat d'aplicació: 6- 7 anys.
- **DISLEXIES Y DISGRAFIES.** Teories, formes clíniques i exploració.
- **EXPLORACIÓ DE LES DIFICULTATS INDIVIDUALS DE LECTURA. EDIL- 1.** Avaluació de tres aspectes de la lectura: Exactitud, comprensió i velocitat. A partir de les puntuacions obtingudes en aquestes variables es possibilita també l'avaluació d'un nivell global de lectura. Edat d'aplicació: nens amb un

primer nivell de lectura o de nivells superiors que presentin dificultats en aquest aspecte.

- **BADICBALE.** Bateria Diagnòstica de la Competència Bàsica per l'Aprenentatge de la Lectura. Serveix per a mesurar l'aptitud per l'aprenentatge del llenguatge escrit. Edat d'aplicació: entre 4 i 6 anys. També per edats superior si s'utilitza amb caràcter idiogràfic en nens amb dificultats d'aprenentatge del llenguatge escrit.
- **BADIMALE.** Bateria Diagnòstica de la maduresa Lectora. Edat d'aplicació: entre 5 i 6 anys d'edat de desenvolupament psicofísic.
- **ECL. EVALUACIÓ DE LA COMPRENSIÓ LECTORA.** Apreciació del nivell de comprensió lectora en escolars. Edat d'aplicació: entre 7 i 16 anys.

- **TEST DE INTEL·LIGENCIA:**

- **MC CARTHY (MSCA).** Permet obtenir puntuacions o índexs de diferents conductes cognitives i motrius en sis escales: verbal, perceptiu- manipulativa, numèrica, general cognitiva o Índex general intel·lectual, memòria i motricitat. Edat d'aplicació: és aplicable a nens d'edats entre 2,5 anys i 8,5 anys.
- **WISC.** Ens permet obtenir un quocient d'intel·ligència. A més a més ofereix independentment el QI manipulatiu (no- verbal) i el QI verbal.
- **WPPSI.** Ens permet obtenir un quocient d'intel·ligència. A més a més ofereix independentment el QI manipulatiu (no- verbal) i el QI verbal.
- **RAVEN, matrius progressives.** La seva finalitat és mesurar un dels components de factor "g" d'intel·ligència identificat per Spearman, la capacitat de relacions. Edat d'aplicació: nens, adolescents i adults.
- **TONI-2.** Test d'intel·ligència no verbal. Aporta una apreciació de la capacitat per a resoldre problemes, eliminant en la major mesura possible, la influència del llenguatge i de les habilitats motrius. Edat d'aplicació: subjectes entre 5 i 85 anys.
- **K-BIT.** Test breu d'intel·ligència de Kaufman. És una bateria dissenyada per a mesurar la intel·ligència verbal i no verbal. Edat d'aplicació: entre 4 i 90 anys.
- **K- ABC**

- **ESCALES DE DESENVOLUPAMENT EVOLUTIU**

- **GUIA PORTAGE:** té 5 àrees de desenvolupament més una secció sobre com estimular al nadó. Les àrees són: socialització, autoajuda, cognició, llenguatge i desenvolupament motriu. Edat d'aplicació: de 0 a 6 anys.
- **BRUNET- LÈZINE:** Escala de desenvolupament psicomotor de la primera infància. S'obtenen 5 puntuacions: Control postural, llenguatge, sociabilitat, coordinació visomotora i una puntuació global. Edat d'aplicació: de 1 a 30 mesos.
- **CURRICUL CAROLINA.** Avaluació i exercicis per a nadons i nens petits amb necessitats especials. Edat d'aplicació: de 0 a 24 mesos.
- **MC CARTHY (MSCA).** Permeten obtenir puntuacions o índexs de diferents conductes cognitives i motrius en sis escales: verbal, perceptiu- manipulativa, numèrica, general cognitiva o Índex general intel·lectual, memòria i motricitat. Edat d'aplicació: és aplicable a nens d'edats entre 2,5 anys i 8,5 anys.

NOTES SOBRE L'EXPLORACIÓ DE LA MADURACIÓ COGNITIVA EN LA INFANCIA

No és estrany que el nen presenti algun problema associat, d'aquí que a més a més de la maduració cognitiva, s'ha de tenir en conte:

1. La personalitat i la forma en que es manifesta, si la seva afectivitat és defensiva o estableix un bon contacte, observant els mecanismes defensius que prevalen.
2. Nivell de desenvolupament en el nen petit, i nivell verbal i manipulatiu en la primera infància, a partir d'escals de provada fiabilitat.
3. S'han de descartar la presència de trastorns de tipus inhibitori, bloqueigs i alteracions relacionals de caràcter greu o lleu.
4. Nivell de maduració psicomotriu, descartant la presència de dificultats tals com inestabilitat, lentitud o dèficit d'atenció, al mateix temps que hem d'objectivar àrees més específiques.

ASPECTES RELACIONATS AMB EL LLENTGUAGE

Se suele diferenciar entre lenguaje receptivo (que se refiere a la función del lenguaje receptivo implicada en la interpretación los estímulos auditivos y en la comprensión del significado de las palabras y de las frases) y lenguaje expresivo (relacionado con la capacidad de recordar palabras, organizarlas atendiendo a reglas lingüísticas propias del idioma y expresar de forma secuencial para expresar las ideas).

Sol diferenciar-se entre llenguatge receptiu (que es refereix a la funció del llenguatge receptiu implicada en la interpretació dels estímuls auditius i en la comprensió del significat de les paraules i de les frases) i el llenguatge expressiu (relacionat amb la capacitat de recordar paraules, organitzar-les atenent a regles lingüístiques pròpies de l'idioma i expressar de forma seqüencial per expressar les idees).

Els dèficits en el seu llenguatge receptiu es tradueixen en dificultats de comprensió en general. En contraposició els dèficits en el llenguatge expressiu solen estar en l'origen dels problemes escolars, sent els més freqüents les alteracions de la veu, timbre, fluïdesa verbal.

El desenvolupament lingüístic segueix el següent curs evolutiu:

El balboteig apareix als 6 mesos (6-9 mesos), amb emissions d'una síl·laba, l'expressió implica aquí un doble paper emocional i expressiu. Al voltant dels 9-10 mesos, apareixen les primeres paraules, com unitats plenes de significat.

El període lingüístic comprèn l'etapa holofràstica, de 10-18 mesos. Paraules frase. Suposa la paraula que serveix per indicar una acció. Es dona el llenguatge imitatiu.

S'utilitza una mateixa paraula per diferents objectes, les noves paraules es van adquirint per generalització. Diferenciem una entonació reclamativa per a demanar, i una indicativa per assenyalar.

Caps als 18-24 mesos, apareixen les primeres frases simples, compostes per emissions de dues paraules, la comprensió ve donada pel context.

Apareix la gerga del llenguatge o parla telegràfica amb frases de 3 a 5 paraules.

Existeix omissió d'articles, preposicions en general, es suprimeixen tots els indicadors.

L'evolució del llenguatge de 3-6 anys passa de les 1000 paraules a les 2500 segons l'edat, evolucionant de la següent manera:

Ús diferenciat del tu i el jo. Fa servir frases i contesta preguntes senzilles.

Accepta respostes globals. Comunicació tipus social. Fantasies. Es toleren algunes dislàlies funcionals.

S'inicia la independència en el llenguatge juntament amb d'altres àmbits.

La sintaxis del llenguatge expressiu ha de ser correcta.

No ha de presentar defectes de pronunciació, així mateix si apareixen dislàlies funcionals és el límit per resoldre-les ja que més tard incidiran en el correcte aprenentatge de la lecto-escriptura i del llenguatge.

3. Adquisició lingüística i comunicativa en discapacitat cognitiva

Seguint a Brodin y Rivera (2001)^[i], el procés de comunicació s'acostumava a descriure com la transmissió d'informació entre un transmissor i un receptor. Tanmateix, en l'actualitat el context i les característiques dels participants han adquirit també importància, doncs la comunicació es desenvolupa gràcies a l'interacció amb l'entorn. Naixem amb la capacitat de comunicar, però necessitem que els interlocutors incentivin aquest procés receptiu/interactiu. Així doncs, es pot definir la comunicació com:

- totes les conductes verbals i no verbals que es realitzen en presència d'altres persones;
- totes les conductes que un transmissor pot realitzar quan vulgui compartir un missatge amb un receptor;
- i totes aquelles activitats que tenen un objectiu intencionat.

Des d'aquest punt de vista, el joc és exemple d'una situació d'interacció comunicativa. Sovint, la naturalesa i el grau de les diferents discapacitats influeixen negativament en la capacitat de comunicar-se. Per ara, no existeixen investigacions que expliquin com les diferents discapacitats interaccionen entre elles i els efectes que aquestes poden tenir sobre el procés de la comunicació. A vegades és possible reemplaçar certes facultats amb altres, encara que no totalment.

En el procés de la comunicació entre el nen amb discapacitat i l'adult, aquest darrer acostuma a tendir a parlar sense esperar respostes o sense deixar el temps suficient per a que la resposta pugui produir-se. Amb això l'adult porta el pes més gran de la interacció, fent que es redueixi proporcionalment la resposta del nen amb discapacitat.

a. La interacció comunicativa en el desenvolupament infantil

Es indubtable el valor de l'estimulació primerenca pel desenvolupament dels nens amb discapacitat, però aquesta requereix d'una intervenció planificada. L'activitat compartida és fonamental per a facilitar la comunicació d'aquests nens. Ells es desenvoluparan si són participants actius en l'acció enlloc de receptors passius de l'estímul. I és precisament a través del joc on es donen les condicions per a que es produeixi l'aprenentatge. Brodin y Rivera (2000).

b. L'adquisició de la comunicació i del llenguatge

El llenguatge es defineix com la manera d'expressar sentiments, pensaments i necessitats amb el cos, gestos, mímica i senyals o també a través de la parla i de l'escriptura. Així doncs, llengua i comunicació són conceptes que reflecteixen fenòmens diferents. Les persones amb pluridiscapacitats no tenen llenguatge verbal però es comuniquen a través de moviments corporals, gestos i senyals.

Les deficiències plantegen moltes dificultats en el desenvolupament de les pautes preverbals, ja que és molt difícil veure i interpretar les formes de comunicació

alternatives que desenvolupen els bebès amb deficiències. Aquells amb deficiències visuals i auditives progressen lentament i requereixen encara més de l'interacció amb un adult que guiï i atribueixi intencions a les seves accions. Quan l'adult és capaç d'entendre les formes alternatives de que disposa un bebè amb deficiències, no hi ha d'haver motiu per a que s'alteri el desenvolupament de la comunicació.

c. Trastorns en el llenguatge i la comunicació en persones amb discapacitat intel·lectual

Segons Piaget (1964), les persones amb discapacitats cognitives presenten problemes en el llenguatge en proporció al grau de discapacitat (lleu, moderat, sever o profund), donada la forta interrelació entre pensament i llenguatge (Piaget, 1964).

- El nivell receptiu o semàntic és superior al nivell expressiu, encara que a nivell receptiu també existeixi alguna dificultat, degut als dèficits de memòria; en ocasions distorsionen el llenguatge degut a que solament capten una o dues paraules de l'oració, altres vegades el dificultes les paraules que sonen semblant, i això fa que no entenguin el missatge. Aquestes dificultats es manifesten en tots els nivells.
- A nivell expressiu s'observa un lèxic pobre, hipofluent i el fenomen de la sobre extensió (l'ús d'una sola paraula per a designar a més d'un objecte o concepte); es sumen a aquests fets les alteracions en les paraules, es produeixen adicions, omissions, repeticions, fragmentacions, contaminacions, inversions i substitucions de sons que donen origen a altres paraules o a sèries de sons sense significat.
- A nivell morfosintàctic posseeix una baixa longitud mitjana d'enunciat, format per paraules solament de contingut, és a dir, estan absents els nexes d'unió (articles, pronom, etc.); els temps verbals apareixen como un punt feble i existeix manca de concordança entre el subjecte i el verb (Roces, 2008).

. El nivell pragmàtic és un dels més afectats, es produeixen errors en les respostes a simples preguntes, especialment les que es refereixen a "qui" i "què", que requereixen una comprensió més complexa, i aquestes persones acostumen a respondre amb la darrera paraula que apareix a la pregunta; aquestes dificultats van disminuint a mesura que augmenta el nivell lingüístic (Monfort y Monfort, 2010).

Las dificultats descrites no es poden generalitzar a totes les persones amb discapacitat cognitiva, ja que podem trobar persones que es comuniquin correctament i altres que ni tan sols tinguin intenció d'establir cap comunicació.

d. El desenvolupament de la comunicació i del llenguatge amb discapacitat cognitiva

L'investigador suec Gunnar Kylén (1983) defineix el procés de la comunicació com tot allò que succeeix quan algú, de forma conscient o no, realitza accions que poden ser interpretades per altres persones i que comporten modificacions de l'entorn. El procés de la comunicació es pot dividir en comunicació presimbòlica o prelingüística i comunicació simbòlica. Aquest model es molt útil per a descriure el procés de la

comunicació amb discapacitat cognitiva i, en especial, en nens que es comuniquen de forma no verbal. Molts experts coincideixen en que és molt difícil l'avaluació d'aquest procés, ja que no existeixen tests o escales apropiades. Fins ara s'ha considerat com a més adequada l'escala de Uzgiris & Hunt (1975).

e. La comunicació en nens amb pluridiscapacitats

Els pares acostumen a interpretar correctament als seus fills, però es preocupen sovint de que altres persones del seu entorn no siguin capaces d'entendre'ls. De fet, aquells que no reben resposta als seus intents de comunicació acaben per tancar-se a la comunicació. Es pot afirmar que els nens amb pluridiscapacitats utilitzen diferents formes no verbals per a comunicar-se tals com sons, moviments del cos i gestos. L'investigació sobre la comunicació alternativa i augmentativa està orientada a aquelles persones amb dificultats motores o discapacitat cognitiva lleu (Calculator, 1988; Mirenda, 1990). Tanmateix, en el terreny de la discapacitat cognitiva greu i pluridiscapacitats no existeixen encara molts estudis. Els més interessants els han dut a terme Ligth, Calculator, Lloyd y Mirenda a Canadà, Estats Units i Holanda.

Bibliografia:

Berry, M. (1969). *Language disorders of children: the bases and diagnoses*. New York, NY: Appleton Century Crofts.

Brodin, J. & Rivera, T. (2000). *¡Juega conmigo! El juego y los juguetes para los niños con discapacidad*. Escuela Superior de Maestros de Estocolmo.

Brodin, J. & Rivera, T. (2001). La comunicación en deficiencia mental: claves para su intervención. *Tecnología, comunicación, discapacidad*, 30, 64 pp.

Calculator, S. (1988). Evaluating the effectiveness of AAC programs for persons with severe handicaps. *Augmentative and Alternative Communication*, 4 (3), 177-179.

Felson Duchan, Judith (2011). *Speech Language Dictionary. A History of Speech – Language Pathology*.

Kylén, G. (1983). Kommunikation. En K. Göransson (Ed.). *Ickeverbale kommunikation hos begåvningshandikappade*. Universidad de Gotemburgo.

Ligth, J. (1989). Towards a definition of communicative competence for individuals using augmentative and alternative communications systems. *Augmentative and Alternative Communication*, 5, 137-144.

Lloyd, L. L. & Kangas, C. A. (1990). AAC Terminology Policy and Issues Update. *Augmentative and Alternative Communication*, 6, 167-170.

Mirenda, P. (1990). Methodological issues in research with individuals with cognitive disabilities. En J. Brodin & E. Björck-Åkesson (Eds.). *Methodological issues in research with individuals with cognitive disabilities* (Proceedings from the First ISAAC). Estocolmo: ISAAC y Handikappinstitutet.

Monfort, I. & Monfort, M. (2010). La comprensión de preguntas: una dificultad específica en niños con trastorno pragmático de la comunicación y el lenguaje. *Revista de Neurología*, 50 (3), 107-111.

Piaget, J. (1964). *Seis estudios de Psicología* (Trad. al español). Barcelona: Labor.

Rapin, I. & Allen, D.A. (1987). Developmental Dysphasia and autism in preschool children: characteristics and subtypes. In J. Martin, et al. (Eds.). *Proceedings of the First International Symposium on Specific Speech and Language Disorders in Children* (pp. 20-35). University of Reading: AFASIC.

Roces Montero, C. (2008). *Discapacidad intelectual*. Universidad de Oviedo.

University of Rochester (2016). *Speech Pathology*. Rochester, NY: Medical Center.

Uzgiris, I. C. & Hunt, J. McV. (1975). *Assessment in Infancy. Ordinal Scales of Psychological Development*. University of Illinois Press.

[i] L'elaboració d'aquesta fitxa s'ha basat principalment en Brodin, J. & Rivera, T. (2001). La comunicación en deficiencia mental: claves para su intervención. *Tecnología, comunicación, discapacidad*, 30, 64 pp.

4. Comunicació total

El cervell humà es destaca per la seva capacitat semiòtica. La capacitat de comunicar-se amb altres éssers humans és innata, però es desenvolupa des de la infància a del contacte i la comunicació amb altres éssers humans, en primer lloc els pares i les persones que cuiden el nen.

Gràcies als diferents sentits (oïda, vista, tacte, olfacte) que envien informació al cervell, l'ésser humà és capaç de processar signes de diferents tipus, i d'entendre'ls. Així mateix és capaç d'emetre signes a través de la seva veu, mirada i cos i fer-se entendre pels demés.

El semiòleg americà Peirce (Peirce & Deledalle, 1978) distingia entre tres tipus de signes : índexs (gestos que assenyalen), icones (imatges) i símbols (p.ex. lletres). A la nostra cultura occidental han rebut atenció sobre tot les icones i encara més els símbols. El món de les icones (relacionat amb la vista) té un caràcter analògic : reflecteix la realitat a través d'un dibuix, realista o més abstracte, però no arbitrari. El món dels símbols (relacionat amb els sons emesos per la veu), tanmateix, es caracteritza pel seu caràcter digital i arbitrari. Els símbols (a l'inici només auditius) remeten a certa realitat a través de l'intermediari d'un significat o concepte, però en la majoria dels casos per pura convenció. Es el que anomenem el llenguatge humà. Progressivament el llenguatge va adoptar també diferents formes gràfiques (o alfabetes). Al costat d'ell existeixen altres llenguatges de símbols com les matemàtiques (que no té referent) o la notació musical (que no té concepte).

Els sistemes educatius del món sencer privilegien l'aprenentatge de la lectura/escriptura en la pròpia llengua como a base per a tot aprenentatge posterior (vegis Faber Benítez & Jiménez Hurtado, 2004). Aquests sistemes dediquen molta menys atenció al desenvolupament de l'aptitud d'interpretar i produir imatges. Els "índexs" peircians pertanyen al món kinèsic del que es parla poc (Poyatos, 1993) ; només s'ensenya els nens a no senyalar amb l'índex, ja que es considera de mala educació. El llenguatge del cos no s'acostuma a ensenyar ni rep massa atenció, gairebé només per reprimir-lo.

A través de la seva interacció diària amb altres persones, el nen funciona como un mirall que adopta les habilitats semiòtiques d'altres: aprèn a parlar, a entendre, a dibuixar, a interpretar dibuixos i fotos, després a llegir i escriure, a utilitzar la notació musical, matemàtica. D'aquesta manera combina finalment habilitats analògiques amb digitals (Thibault, 2010).

Tanmateix, les capacitats semiòtiques no estan repartides de la mateixa manera en tothom. Algunes persones gaudeixen de plenes facultats cognitives ; d'altres les tenen més limitades, degut a una deficiència congènita

o un accident o una malaltia. Cadascú de nosaltres topa en algun moment amb límits. No és possible parlar tots els idiomes del món, per molt intel·ligent que una persona sigui. Altres persones es veuen limitades per una discapacitat sensorial, que les obliga a desviar-se cap a sistemes semiòtics alternatius : el llenguatge tàctil de l'escriptura braille en el cas de les persones cegues, el llenguatge gestual en el cas de les persones sordes. Són els anomenats traductors i intèrprets qui s'encarreguen d'aixecar les barreres i de fer la conversió d'un idioma en un altre per q que prosperi la conversa.

També hi ha persones que viuen amb un dèficit cognitiu de major o menor grau i això els hi impedeix fer-se mirall del que fan les altres persones, y que, concretament, els impedeix utilitzar el llenguatge de la manera considerada "comuna". En el seu cas, la barrera es planteja molt més aviat ,en algun moment de l'adquisició del sistema de los símbols,molt abans de dominar la representació gràfica. La comunicació llavors, s'ha de fer de manera més senzilla, és a dir, si és possible, de manera analògica (utilitzant imatges), i corporal, utilitzant per exemple l'índex per assenyalar.

La diversitat en el món entre la capacitat semiòtica de tots nosaltres és immensa. De tota manera, ja des de fa més de vint segles, les persones alfabetitzades són las que gaudeixen de major status.

El segle XX, no obstant, ha canviat profundament el context social en que ens comuniquem. En primer lloc ha estat el segle de las grans revolucions tecnològiques que a través del telèfon, la televisió, l'ordinador, el vídeo i, en els noranta internet, ens han abocat a un món "global" en que tota informació es pot compartir amb tothom, en que les distàncies són abolides a través de interacció en temps real des de qualsevol lloc del món, des d'un dispositiu a més mòbil (O'Hagan 1996 ; O'Hagan & Ashworth 2002). Però no només els canals de comunicació s'han revolucionat, sinó també els diferents modes semiòtics - llenguatge (parlat o texts), música, imatges estàtiques i dinàmiques- que es barregen en aplicacions cada vegada més sofisticades (Kaltenbacher, 2004).

En segon lloc ha estat el segle dels drets humans i on cada vegada ha rebut més atenció el dret a la inclusió de les persones vulnerables, el dret de participar en el que fan les persones no discapacitades (UNO, 2006) . El progrés tecnològic ofereix una sèrie de possibilitats per aixecar almenys alguna de les barreres que les persones amb discapacitats cognitives troben en la seva comunicació amb els i que, a l'inrevés, els seus familiars, educadors, amics i veïns troben amb ells. La fi del segle, per tant, va significar l'entrada en un món on la multimodalitat seria una constant. Al mateix temps, aquesta « multimodalitat » més que l'obertura cap a una dimensió desconeguda va ser el redescobriment de l'enorme riquesa i complexitat de la capacitat semiòtica de l'ésser humà (Muntigl, 2004). Tots, sense cap excepció, fem un ús diari de

totes les dimensions semiòtiques que la nostra espècie té a la seva disposició. Només que donem massa importància al llenguatge escrit i infravalorem la resta. La crida a una major inclusió per tant és enriquidora per als que no viuen amb discapacitats cognitives.

La metodologia d'aquest projecte no es proposa repassar la literatura, fer experiments, o descriure l'estat de les coses. Es tracta d'aplicar els coneixements d'una sèrie d'experts per desenvolupar una sèrie d'instruments amb l'objectiu que se'n beneficiïn totes les persones implicades.

El primer grup meta és el de les persones amb discapacitats cognitives, que es poden beneficiar d'aplicacions de comunicació recolzada. Aquestes aplicacions es dirigeixen a persones amb síndromes determinades (descrites en una sèrie de fitxes). Es podran aprofitar de materials analògics (organitzats en categories o narratives) que podran ser acompanyats de llenguatge verbal (insistent en actes de llenguatge) i no verbal, com assenyalar amb el dit (o agafar-li la mà a una altra persona per a dirigir el seu dit cap a una imatge en l'aplicació), mirar als ulls de l'altra persona (De Rijdt, 2013 ; Sergeant, 2013, 2016).

El segon grup meta de l'exercici és el de les persones que avui treballen com a comunicadors orals; pensem especialment en els intèrprets. Per a enriquir la manera en que aquests comuniquen amb interlocutors, convé que siguin més conscients dels modes de comunicar-se que existeixen més enllà del llenguatge parlat. En efecte, en un món amb més inclusió, s'ha d'estar preparats per tenir com a interlocutor en una situació de comunicació a una persona amb discapacitat cognitiva permanent o que troba una tremenda barrera en no entendre l'idioma que se li parla. L'intèrpret ha de ser més conscient dels altres llenguatges que també serveixen per transmetre missatges : utilitzar imatges de recolzament, assenyalar amb el dit les passes d'una narrativa (Bührig, 2004, fer ús de llenguatge no verbal per a expressar continguts d'actes de llenguatge. Sense perdre de vista, no obstant, que el material de naturalesa analògica sigui adequat culturalment.

Referències

Bührig, Kristin (2004) On the multimodality of interpreting in medical briefings for informed consent : using diagrams to impart knowledge. In Ventola, E., Charles, C. & Kaltenbacher, M. *Perspectives on Multimodality*. Amsterdam : John Benjamins, 227-242.

Faber Benítez, Pamela & Jiménez Hurtado, Catalina (2004) *Traducción, Lenguaje y Cognición*. Granada: Comares.

De Rijdt, Chris (2013) *Ondersteunend communiceren : werken met visualisaties*. Leuven: Garant.

Kaltenbacher, Martin (2004) Multimodality in language teaching CD-Roms. In Ventola, Eija, Charles, Cassily & Kaltenbacher, Martin. *Perspectives on Multimodality*. Amsterdam : John Benjamins, 119-136.

Muntigl, Peter (2004) Modelling multiple semiotic Systems: the Case of Gesture and Speech. In Ventola, Eija, Charles, Cassily & Kaltenbacher, Martin. *Perspectives on Multimodality*. Amsterdam : John Benjamins, 31-50.

O'Hagan, Minako (1996) *The Coming Industry of Teletranslation*. Clevedon: Multilingual Matters.

O'Hagan, Minako & Ashworth, David (2002) *Translation –Mediated Communication in a Digital World. Facing the Challenges of Globalization and Localization*. Clevedon: Multilingual Matters.

Peirce, Charles S. & Deledalle, Gérard (1978) *Ecrits sur le signe*. Paris: Seuil.

Poyatos, Fernando (1993) *Paralanguage: A Linguistic and Interdisciplinary Approach to Interactive Speech and Sound*. Amsterdam: John Benjamins.

Sergeant, Sofie & De Buysere, Saar (2013) *Beeldboek. Nu en straks*. Antwerpen/Apeldoorn : Garant.

Sergeant, Sofie (2016) *Beeldspraak*. <http://www.beeldspraak.ugent.be/> [en línea 26.3.2016].

Thibault, Paul J. (2010) Face-to-face Communication and Body Language. In Antos, G. & Ventola, E. *Handbook of Interpersonal Communication*. Berlin/New York : De Gruyter Mouton, 285-330.

United Nations Organisation (2006) Convention of the Right of Persons with Disabilities. New York. <http://www.un.org/disabilities/convention/conventionfull.shtml> /<https://www.un.org/development/desa/disabilities/convention-on-the-rights-of-persons-with-disabilities.html> [en línea 26.3.2016]

5. La multimodalitat i la interpretació

Investigacions recents en l'àmbit de la interpretació com les de Angelelli (2004) i Bancroft (2015) recolzen els arguments de que, a la pràctica, l' intèrpret desenvolupa un paper actiu, en part motivat per una recerca de la justícia social, en poder donar la seva veu a tots els que tenen dret a accedir als serveis públics. Una bona part dels treballs en l'àmbit de la interpretació comunitària es centren en mètodes de investigació des d'una perspectiva multimodal a la cerca de proves de la participació activa de l' intèrpret no només a través de l' anàlisi textual, sinó també mitjançant l'examen d'una sèrie de mitjans de comunicació no verbals (com la mirada, els gestos i el llenguatge corporal, etc.). Estudis com els de Pasquandrea (2011) i Davitti (2012), Bührig (2004) han aconseguit aportar nous enfocaments respecte als recursos útils per a l' intèrpret en la interacció.

La comunicació mitjançant recursos multimodals consisteix en un procés en el que es duu a terme una interacció (auditiva, visual, tàctil i gestual) conjunta on hi intervenen persones i dispositius de forma accessible.

Pel que fa als serveis d' interpretació en mitjà social, Yuste Frias (2010) indica que la bona marxa de les cures pal·liatives d'un/a pacient depèn en un percentatge molt elevat de la tasca dels intèrprets. Aquest autor proposa una aproximació a la realitat quotidiana de les importants necessitats de traducció i interpretació als serveis d'atenció sanitària a la població immigrant amb la utilització de pictogrames: text i imatge construiran entitats iconotextuals per a que l'embarassada estrangera «entengui bé el que els professionals sanitaris intenten comunicar-li». En el cas de les persones amb discapacitat auditiva, i sempre depenent de factors com l' edat, de l'educació i del grau de pèrdua auditiva, Civera i Orero (2010) i Jiménez Hurtado, Seible, i Soler Gallego (2012) destaquen igualment la importància de la utilització d'icones i, en general, d'entorns multimodals per a pal·liar les conseqüències de la sordesa tant socials i emocionals (soledat, aïllament), com cognitives (retràs intel·lectual originat per l'aïllament, dificultat per desenvolupar el pensament hipotètic abstracte) i verbals (vocabulari deficient i dificultats per comprendre estructures sintàctiques complexes).

El treball de Bührig (2004) sobre la interpretació mèdica en hospitals i recursos multimodals emfatitza l'enorme potencial d'aquesta perspectiva. Bührig (2004: 232) presenta casos d'interpretació mèdica on el facultatiu ofereix les explicacions oportunes als pacients per a que atorguin el consentiment informat per a una intervenció quirúrgica. L'intercanvi comunicatiu es realitzava mitjançant l'explicació basada en diagrames amb les parts del cos i mitjançant frases breus que transmetia l' intèrpret a la pacient. Aquest ús de diferents modes de comunicació ajuda als pacients a agilitzar la comprensió i, conseqüentment, a facilitar la labor de los metges i infermeres (Nadir Weibel, et al, 2013). Un bon nombre d'aplicacions informàtiques serveixen de suport especialment en la interpretació mèdica generalment incidint en l'ús d'imatges i pictogrames (Verdugo, 2013).

Si això s'aplica en una interacció amb usuaris que tenen a més una discapacitat severa que afecta a les seves habilitats comunicatives, l'enfocament multimodal es fa totalment necessari i, en conseqüència, l' entrenament dels intèrprets basat en enfocaments interdisciplinaris com el de la comunicació total (Calculator, 2013) que inclou la parla signada, l'ús de pictogrames, imatges i fotografies. Encara que

tradicionalment l'abordatge i estudi de la comunicació multimodal s'ha dut a terme des de la Psicologia, la Logopèdia o la Pedagogia no deixa de formar part de la interacció humana i de qualsevol àmbit de l' interpretació comunitària (legal, educatiu, mèdic, etc.). Per tot això, les noves línies d'investigació podrien incidir en una formació proactiva dels intèrprets professionals integrant enfocaments multimodals per a un aprofitament màxim de l' interacció en l' interpretació comunitària i obrint nous horitzons per la comunicació amb els subjectes més vulnerables de la societat como son les persones amb discapacitats severes.

En aquest sentit Napier (2015:139-140) contempla dins de las noves línies d'investigació en interpretació una col·laboració més estreta entre l'interpretació oral i la llengua de signes.

La comunicació satisfactòria és un poderós instrument per a garantir els drets dels més desfavorits a causa de malalties i discapacitat i per afavorir l' equitat.

Referències:

Angelelli, C. (2004). *Medical Interpreting and Cross-cultural Communication*. Nueva York: Cambridge University Press.

Bancroft , M. (2015) Community Interpreting a profession rooted in social justice. En En Mikkelson, H. and Jourdenais, R. *The Routledge Handbook of Interpreting*. Londres: Routledge, 217-236.

Bühlig, Kristin (2004). "On the Multimodality of Interpreting in Medical Briefings for Informed Consent: Using Diagrams to Impart Knowledge". En *Perspectives on Multimodality*, Edited by Eija Ventola, Cassily Charles y Martin Kaltenbacher. 6, 227–241

Calculator, S. (2013). "Promoting the acquisition and generalization of conversational skills by individuals with severe disabilities" en *Augmentative and Alternative Communication*. pp. 94-103.

Civera, C. y Orero, P. (2010). Introducing icons in subtitles for the deaf and hard of hearing: optimising reception. In A. Matamala; P. Orero (Eds.), *Listening to subtitles. Subtitling for the Deaf and Hard of Hearing*, (pp.149-62). Bern: Peter Lang.

Davitti E. (2013). "Dialogue interpreting as intercultural mediation: Interpreters' use of upgrading moves in parent-teacher meetings". *Interpreting*, 15 (2), pp. 168-199.

Jiménez Hurtado, C.; Seible, C & Soler Gallego, S. (2012). Museos para todos. La traducción e interpretación para entornos multimodales como herramienta de accesibilidad universal, *Monti 4, Multidisciplinarity in audiovisual translation*, 349-383.

Nadir Weibel, Colleen Emmenegger, Jennifer Lyons, Ram Dixit, Linda L. Hill, and Hollan James D. (2013). Interpreter-mediated physician-patient communication: opportunities for multimodal healthcare interfaces. In *Proceedings of the 7th International Conference on Pervasive Computing Technologies for*

Healthcare(PervasiveHealth '13). ICST (Institute for Computer Sciences, Social-Informatics and Telecommunications Engineering), ICST, Brussels, Belgium, Belgium, 113-120. DOI=<http://dx.doi.org/10.4108/icst.pervasivehealth.2013.252026>.

Napier J. (2015) *Comparing Signed and Spoken Language Interpreting*. En Mikkelsen, H. and Jourdenais, R. *The Routledge Handbook of Interpreting*. Londres: Routledge, 129-144.

Pasquandrea, S. (2011) “Managing Multiple Actions through Multimodality: Doctors’ involvement in interpreter- mediated interactions”, *Language in Society*, 40: 455-481.

Verdugo, M. (2013) “[Hipot-CNV](#)”.Una app que facilita la comunicación a personas que sufren de dificultad en la expresión oral, bien por enfermedad o por dificultades con el idioma. <http://www.cuidando.es/app-para-facilitar-comunicacion-pacientes/>

Yuste Frías, J. (2010): Intérpretes de papel para mujeres embarazadas inmigrantes <http://www.joseyustefrias.com/index.php/blog/item/interpretes-de-papel-para-mujeres-embarazadas-inmigrantes.html>

6. Deficiència auditiva/sordesa

La deficiència auditiva pot tenir diferents característiques i graus; des d'una pèrdua d'audició lleu a una profunda que comporti una manca total d'habilitats auditives.

Tipus i graus de deficiències auditiva / sordesa

Bàsicament podem diferenciar entre 2 tipus de deteriorament de l'audició: pèrdua d'audició conductiva i neurosensorial (pèrdua d'audició de l'oïda interna). Un tercer tipus de pèrdua auditiva és la pèrdua d'audició mixta, un barreja de la pèrdua d'audició conductiva i neurosensorial. En el cas d'una pèrdua de d'audició conductiva el so no arriba a l'oïda interna. Amb ajuda tècnica o mèdica, pot recuperar-se part de l'audició o i fins hi tot totalment. El nivell d'incomoditat[1] per les persones amb audició normal o pèrdua d'audició conductiva es troba a 120 dB (decibels). La causa de la pèrdua auditiva neurosensorial es troba dins de l'oïda interna, el nervi acústic o les cèl·lules del cervell. En aquest cas, l'ajuda tècnica o farmacològica només és útil parcialment, o pot no ser-ho en absolut[2]. En ambdós tipus de pèrdua d'audició es produeix una pèrdua de volum. A més a més, les pèrdues auditives en certs rangs de freqüència (alta, mitja i baixa) provoquen canvis en els tons que distorsionen el discurs. El nivell d'incomoditat de les persones amb pèrdua auditiva neurosensorial supera al de les persones amb audició normal. A això és degut que siguin més sensibles amb els son[3].

Els tres tipus de pèrdua auditiva es classifiquen en diferents graus. El fonament d'aquesta classificació són punts de referència creats mitjançant audiometries tonals i vocals. Els graus van des de la pèrdua auditiva lleugera fins a la sordesa.

Mitjana de pèrdua d'audició en decibels (dB)

Graus de pèrdua auditiva

- Inferior a de 30 dB: lleugera
- 30 a 60 dB: moderada
- 60 a 90 dB: severa
- 90 a 120 dB: profunda però encara conserva una mica de capacitat auditiva
- Més de 120 dB: sordesa

Una deficiència auditiva no té res a veure amb no escoltar sons debils, sinó més aviat que els sons no es poden posar en ordre i es fonen amb els sorolls circundants.

Sobre altres causes de discapacitat auditiva, consultar:
<http://www.hearingloss.org/>

Causas que produeixen deficiència auditiva

Hi ha varies causes que originen la discapacitat auditiva. Es pot desenvolupar a l'etapa prenatal o perinatal (durant el part), després del part o durant el curs de la vida. Les possibles raons de la pèrdua de l'audició són:

- l'herència
- malaltia de la mare durant l'embaràs com la rubèola o oxitoplasmosis
- complicacions durant l'embaràs, part prematur o falta d'oxigen durant el part.

Un aspecte posterior de la discapacitat auditiva podria ser causat per:

- otitis mitja inflamatòria amb complicacions
- otosclerosi (un tipus de calcificació dels ossos)
- infeccions a través de virus o bacteries (per exemple, rubèola, el xarampió, les galteres, la grip, la meningitis, herpes zòster, la diftèria, l'escarlatina, febre tifoidea)
- accidents
- sordesa súbbita (pèrdua aguda d'audició)
- exposició al soroll
- pèrdua d'audició relacionada amb l'edat.

Hi ha més documentació disponible per explicar altres causes de deficiència auditiva a: <http://www.hearingloss.org/>.

Persones sordes i les seves llengües de signes

Dins de la comunitat sorda hi ha dos grups diferents:

- Els adults que han perdut l'audició després d'aprendre a parlar i que s'anomenen sords postlocutius. La majoria de les vegades aquestes persones estan integrades en el món de les persones amb capacitat auditiva i, per tant, tenen família oient. Sovint, ni tan sols reconeixen que pateixen una discapacitat auditiva.
- Les persones amb discapacitat auditiva des del seu naixement o que es va produir abans del tercer any de vida són anomenats sords prelocutius. Prelocutiu significa, en contrast amb els postlocutius, que la discapacitat auditiva va tenir lloc abans d'adquirir les competències discursives. Aquestes persones aprenen a comunicar-se mitjançant la vista i el sentit. La seva veu sona anodina i és difícil d'entendre. L'aprenentatge de la parla necessita una gran quantitat de temps i energia.

A nivell mundial, un de cada 1.000 nens neix sord. El 10% dels nens té pares sords i utilitzen la llengua de signes com a llengua materna. Per una altra banda, la llengua de signes es converteix en l'idioma preferit per al 90% restant. Per a aquests, la llengua de signes s'aprèn de forma natural i permet comunicar-se sense fronteres i sense pèrdua d'informació. A més a més dona la possibilitat d'expressar-se amb detall.

Cada país té la seva pròpia llengua de signes, per exemple, la llengua de signes austríaca (OGS), la llengua de signes alemanya (DGS), la llengua de signes americana (ASL).

La llengua de signes consisteix en senyals fetes amb les mans combinades amb les expressions facials i paraules inaudibles, síl·labes o gesticulació amb la boca. Es tracta de llengües naturals i tenen la seva pròpia gramàtica. S'estima que al voltant de 500.000 persones a la Unió Europea utilitzen la seva llengua nacional de signes com a primera llengua. A Àustria, la llengua de signes austríaca és l'idioma preferit per unes 10.000 persones. Va ser reconeguda oficialment per la Constitució l'any 2005.

A cada país, no hi ha necessàriament una sola llengua de signes sinó dialectes i sociolectes. Algunes llengües de signes nacionals formen famílies de llengües, que deriven del canvi històric i present dins de la comunitat sorda i l'adopció d diferents signes d'un llenguatge de signes en l'altre. En els grans congressos internacionals, s'utilitzen signes de la llengua de signes internacional (IS). Això no és un llenguatge propi, sinó un llenguatge artificial per poder comunicar-se a qualsevol lloc del món, igual que l'esperant.

Les llengües de signes són llengües amb la combinació manual i visual. Això significa, que un signe es produeix amb diferents components. Les mans s'utilitzen en diferents angles (orientació de la mà), formes (figures que adopta la mà) i direccions en diversos llocs de l'anomenat espai signat (moviment i ubicació). Així mateix les expressions facials tenen una funció gramatical. Un prejudici típic és que les llengües de signes són purament icòniques (és a dir, en imatges) i tan sols es poden representar els conceptes més simples i generals. Això no és cert ja que les llengües de signes són llengües que poden expressar temes complexos i abstractes.

Fonts:

<https://www.spreadthesign.com/es/>

http://www.uni-klu.ac.at/zgh/downloads/2012_04_dotter_pabsch_sli_freiburg.pdf

http://ec.europa.eu/languages/policy/linguistic-diversity/sign-languages_de.htm

Consells per l'ús dels signes durant la comunicació: <http://www.tinysigners.eu/>

Contact amb persones sordes

Si desitja cridar l'atenció d'una persona sorda, és millor que li toqui el braç o l'espatlla amb la ma. No hem d'aparèixer darrera d'una persona sorda perquè por espantar-se. Si la persona sorda està més lluny, hauria de ser suficient amb moure la ma. Si vostè està en la mateixa habitació, també és possible donar un cop de peu al terra. Si hi ha un grup més gran, ha de cridar la seva atenció tancant el llum i tornant-lo a encendre.

Si vostè no coneix la llengua de signes, la persona sorda ha de llegir el llavis. En aquest cas és important estar dempeus davant de la persona per tal que pugui llegir els llavis. Vostè ha de tractar de parlar una mica més a poc a poc de lo habitual amb un volum normal. Si tracta de parlar molt clarament, la boca pot quedar distorsionada, i això provoca que les paraules parlades siguin il·legibles.

Les oracions curtes i completes són preferibles, els dialectes forts s'han d'evitar. Si no està segur de que una persona pugui haver entès alguna cosa malament, ha de preguntar de nou o escriure allò que no ha quedat clar.

Els gestos i les expressions facials es poden utilitzar perquè sovint els moviments icònics de la ma els comprenen tan els que senten com les persones sordes. Les expressions facials han d'utilitzar-se naturalment i no convertir-se en ganyotes.

El llenguatge parlat es pot llegir als llavis, però és molt esgotador i tan sols es transfereixen al voltant del 30% de les paraules comunicades, i només si té lloc en les condicions perfectes (il·luminació, context conegut i dependència de l'interlocutor). El contingut complert sovint ha de ser conclòs fora del context, fet que moltes vegades pot portar a malentesos. L'aprenentatge de la parla és esgotador i requereix molt de temps per la majoria dels sords prelinguals. Els resultats són sovint bastant deficients. A més a més, l'aprenentatge i la comprensió de l'escriptura és difícil.

Si Vostè està en contacte regular amb una persona sorda, ha de procurar aprendre la seva llengua de signes o, si més no, demanar signes i frases que es facin servir amb freqüència, com "hola", "cóm està?".

La cultura de les persones sordes

Les persones sordes s'enfronten a problemes de comunicació cada dia: a casa, a l'escola o a la feina. A més, les persones amb capacitat auditiva sovint són desconsiderades amb els que pateixen sordesa. Per això, aquests darrers s'aïllen amb facilitat i els agrada passar el temps amb persones afins. Es van començar a organitzar reunions de la comunitat sorda i com a conseqüència van sorgir diferents activitats (esports, la cultura, l'educació, el servei religiós etc.). Degut a que s'ha constituït com una comunitat forta i amb el seu propi llenguatge podem parlar de la "cultura dels sords".

Hi ha associacions nacionals i internacionals de sords, també n'hi ha a la Unió Europea. Per exemple, la "Unió Europea de Sords" (EUD, <http://www.eud.eu/>) s'ha compromès a promoure les persones sordes i les llengües de signes dins dels països membres. L'organització de pares a tot el món es diu "Federació Mundial de Sords" (DMA). Les associacions i organitzacions de sords són un espai protegit, on les persones sordes poden comunicar-se sense sentir-se deseparats, fet que sovint pot passar quan es parla amb les persones oïdores. L'intercanvi de notícies i informació i el contacte amb altres persones és important. Pel que fa a la història de les persones sordes i les seves llengües

de signes, es continuen mantenint certs prejudicis a l'actualitat degut a la poca informació que es disposa sobre aquestes persones i la seva cultura.

Fonts:

<https://wfdeaf.org/>

<http://www.oeglb.at/gebaerdensprache/>

http://ec.europa.eu/languages/policy/linguistic-diversity/sign-languages_de.htm

http://sid.usal.es/idocs/F8/FDO25200/Guia_Orientativa_para_profesores.pdf

Referències

Adams, John W. (1997). *You and Your Deaf Child: A Self-Help Guide for Parents of Deaf and Hard of Hearing Children*. Washington, D.C.: Gallaudet University Press.

Dotter, F. 2004: Users, ICT and Politics: The Case of the Inclusion of Sign Language Communities. In: Carrasquero, Jose V. & Welsch, Friedrich & Oropeza, Angel & Mitchell, Charles & Välimäki, Maritta (eds.): *Proceedings Pista 2004. International Conference on Politics and Information Systems: Technologies and Applications. Volume I: Informatics and Society*. Orlando: International Institute of Informatics and Systemics 2004, 206-211

Grosjean, François (o.J.). *Das Recht des gehörlosen Kindes, zweisprachig aufzuwachsen*.

http://www.francoisgrosjean.ch/the_right_en.html (10. 5. 2016)

Hesse, G. und Schaaf, H. (Hg.) 2005: *Schwerhörigkeit und Tinnitus*. 2. Aufl., München-Wien, Profil

Hilzensauer, Marlene 2006: *Information Technology for Deaf People*. In Ichalkaranje, N. / Ichalkaranje, A. / Jain, L.C. (eds.) *Intelligent Paradigms for Assistive and Preventive Healthcare*. Berlin / Heidelberg: Springer (= *Studies in Computational Intelligence* 19), 183-206.

Hintermair, M. (Hg.) 2006: *Ethik und Hörschädigung. Reflexionen über das Gelingen von Leben unter erschwerten Bedingungen in unsicheren Zeiten*. Median-Verlag, Heidelberg

Holzinger, D. 2006: Cheers Studie. Chancen Hörgeschädigter auf eine erfolgreiche schulische Entwicklung.

<http://www.barmherzige-brueder.at/site/linz/aerztezuweiser/wissenschaftpublikationen> (10.05.2016)

Krausneker, Verena & Katharina Schalber (2007). Sprache Macht Wissen: Zur Situation gehörloser und hörbehinderter SchülerInnen, Studierender & ihrer LehrerInnen, sowie zur Österreichischen Gebärdensprache in Schule und Universität Wien. Abschlussbericht des Forschungsprojekts 2006/2007

http://www.univie.ac.at/oegsprojekt/files/SpracheMachtWissen_Nov.pdf
(Fassung 2: 24. November 2007)

Padden, Carol & Humphries, Tom (1991). Gehörlose: eine Kultur bringt sich zur Sprache. Zentrum für Deutsche Gebärdensprache und Kommunikation. Hamburg: Signum-Verlag. (Internationale Arbeiten zur Gebärdensprache und Kommunikation Gehörloser; Bd. 16)

Prillwitz, Siegmund & Fritz-Helmut Wisch & Hubert Wudtke (1991). Zeig mir deine Sprache! Elternbuch Teil 1: Zur Früherziehung gehörloser Kinder in Lautsprache und Gebärden. Hamburg: Signum. (Gebärden und Gebärdensprache in der pädagogischen Arbeit; Band 1)

Pucher, C., 2006: Besteht ein Unterschied in der Sprachentwicklung zwischen hörbeeinträchtigten und hörenden Kindern und in weiterer Folge in der Intelligenz? Diplomarbeit, Klagenfurt

Sheridan, Martha (2001). Inner lives of deaf children: interviews and analysis. Washington, D.C.: Gallaudet University Press.

Skant, Andrea, et al. (2002) Grammatik der Österreichischen Gebärdensprache. Veröffentlichungen des Forschungszentrum für Gebärdensprache und Hörgeschädigtenkommunikation der Universität Klagenfurt, Band 4. www.uni-klu.ac.at/groups/spw/gs/

Szagun, Gisela unter Mitarbeit von Sondag, Nina / Stumper, Barbara / Franik, Melanie 2006. Sprachentwicklung bei Kindern mit Cochlea-Implantat. Oldenburg.

http://www.schwerhoerigenforum.de/faq/szagun_CI_Spra_Final.pdf
(11.05.2016)

Wirth, Günther, 1996: Sprachstörungen, Sprechstörungen, Kindliche Hörstörungen. Lehrbuch für Ärzte, Logopäden und Sprachheilpädagogen, 4. Aufl., Köln

Wolf, O., Jilg, A. und Cordes, E. 1992: Hörgeschädigt. 2. Aufl., Sport und Gesundheit Verlag, Berlin

Recursos en línea

<http://www.signum-verlag.de/buecher.html>

<http://ec.europa.eu>

<http://www.ethnologue.com/subgroups/deaf-sign-language>

<https://www.ethnologue.com/ethnoblog/ted-bergman/why-are-sign-languages-included-ethnologue>

[1] El nivell d'incomoditat es considera el grau més baix d'un estímul acústic, que es considera molest quan es sent. Aquest nivell depèn de la sensibilitat de cada persona. Es situa per sota del llindar del dolor i depèn de la freqüència.

The research has been carried out in the framework of the Erasmus+ project EC+:
Reference number: 2015-1-ES01-KA203-015625

**Enhancing communication: research to improve communication for people with
special needs and development of ICT resources and tools.**

Disclaimer:

The European Commission support for the production of this publication does not constitute an endorsement of the contents which reflects the views only of the authors, and the Commission cannot be held responsible for any use which may be made of the information contained therein.



Co-funded by the
Erasmus+ Programme
of the European Union