

Encarnación Postigo Pinazo
Marina Calleja Reina • Elisabeth Gabau Vila

DISABILITY AND COMMUNICATION

*Scientific Analysis, Total Communication,
ICT Tools and Case Studies*



DISABILITY AND COMMUNICATION

DISABILITY AND COMMUNICATION

Scientific Analysis, Total Communication, ICT Tools and Case Studies

**Encarnación Postigo Pinazo
Marina Calleja Reina
Elisabeth Gabau Vila**



MADRID • LONDRES • MÉXICO • NUEVA YORK • MILÁN • TORONTO
LISBOA • NUEVA DELHI • SAN FRANCISCO • SIDNEY
SAN JUAN • SINGAPUR • CHICAGO • SEÚL

DISABILITY AND COMMUNICATION
Scientific Analysis, Total Communication, ICT Tools and Case Studies

No part of this publication may be reproduced or distributed in any form or by any means, or stored in a database or retrieval system, without the prior written consent of copyright proprietor, including, but not limited to, any network or other electronic storage or transmission, or broadcast for distance learning.

Copyright reserved © 2018 by:

McGraw-Hill/Interamericana de España, S.L.
Edificio Valrealty, 1st floor
Basauri, 17
28023 Aravaca (Madrid)

ISBN: 978-84-486-1444-7

MHID: 978-000850162-4

Legal Deposit: M-6348-2018

© Encarnación Postigo Pinazo, Marina Calleja Reina, Elisabeth Gabau Vila, 2018

Editor: Cristina Sánchez Sainz-Trápaga

Higher Ed & Prof Manager: Norberto Rosas Gómez

Sales Director South Europe: Álvaro García Tejeda

Cover Design: CIANNETWORK

Text Design: ESTUDIO C.B.

Printer:

1234567890 - 2018976543

IMPRESO EN ESPAÑA - PRINTED IN SPAIN

TABLE OF CONTENTS

Introducción	xi
Capítulo 1. Análisis de los síndromes de Angelman y afines, como los de Pitt Hopkins, de Mowat-Wilson, de Kleefstra y de Phelan-Mcdermid <i>Elisabeth Gabau Vila, Carme Brun i Gasca, Concepción Fernández Zurita, Lorena Joga Elvira, Ariadna Ramírez-Mallafré (Hospital Parc Taulí)</i>	
1. Introducción	1
2. Síndrome de Angelman	1
3. Síndrome de Pitt-Hopkins	7
4. Síndrome de Mowat-Wilson	10
5. Síndrome de Kleefstra	13
6. Síndrome de Phelan-McDermid	17
7. Bibliografía	20
Capítulo 2. Análisis de los síndromes de Rett y fenotipos asociados a <i>MECP2</i> . Autismo severo <i>Carme Brun i Gasca, Concepción Fernández Zurita, Elisabeth Gabau Vila, Lorena Joga Elvira, Ariadna Ramírez-Mallafré (Hospital Parc Taulí)</i>	
1. El síndrome de Rett y fenotipos asociados a <i>MECP2</i>	23
2. Autismo severo	29
3. Referencias	32
Capítulo 3. Análisis de los síndromes de Cornelia de Lange y de los síndromes de microduplicación y microdeleción con afectación grave del lenguaje <i>Lorena Joga Elvira, Elisabeth Gabau Vila, Carme Brun i Gasca, Concepción Fernández Zurita, Ariadna Ramírez-Mallafré (Hospital Parc Taulí)</i>	
1. Síndrome de Cornelia de Lange	35
2. Síndromes de microduplicación y microdeleción con afectación grave del lenguaje	36
3. Fenotipo cognitivo conductual	39
4. Comunicación y lenguaje	40
5. Referencias	41
6. Recursos electrónicos	41

Capítulo 4. Análisis de las encefalopatías epilépticas en la infancia: síndromes de West, Lennox y Dravet. Parálisis cerebral infantil

<i>Concepción Fernández Zurita, Carme Brun i Gasca, Elisabeth Gabau Vila, Lorena Joga Elvira, Ariadna Ramírez-Mallafré (Hospital Parc Taulí)</i>	43
1. Introducción	43
2. Encefalopatías epilépticas en la infancia: síndromes de West, Lennox-Gastaut y Dravet	44
3. Parálisis cerebral infantil	49
4. Referencias	57

Capítulo 5. Análisis del síndrome de Usher y de la sordera asociada a otras causas de discapacidad intelectual

<i>Ariadna Ramírez-Mallafré, Carme Brun i Gasca, Concepción Fernández Zurita, Elisabeth Gabau, Lorena Joga Elvira (Hospital Parc Taulí)</i>	59
1. El síndrome de Usher	59
2. Sordera asociada a otras causas de discapacidad intelectual	62
3. Referencias	68

Capítulo 6. Aptitudes y sinergias del intérprete para personas con discapacidad intelectual severa con el apoyo de la herramienta de comunicación EC+

<i>Carmen Acuña-Partal, Teresa Alba Rodríguez y Marcos Rodríguez-Espinosa (Universidad de Málaga)</i>	71
1. Contextualización y antecedentes	71
2. Aptitudes y sinergias del intérprete en la comunicación con personas con discapacidad intelectual severa	74
3. Descripción de una experiencia de interpretación con el apoyo del sistema de comunicación EC+	76
4. Conclusiones	80
5. Bibliografía.....	82

Chapter 7. Best practices in interpreter-mediated encounters with a visually impaired client

<i>Hildegard Vermeiren (Ghent University, Faculty of Arts. Department of Translation, Interpreting and Communication)</i>	85
1. Living with visual impairment: stakeholders	86
2. Theory of multimodality	86
3. Theory of participation and interaction in an interpreter-mediated encounter	88
4. Theory of interaction in an interpreter-mediated encounter	90
5. Interpreting for visually impaired clients	91
6. Conclusion	99
7. Acknowledgements	100
8. References	100

Chapter 8. Liaison interpreting and multimodality: a case study <i>Encarnación Postigo Pinazo (University of Malaga).....</i>	101
1. Background	101
2. The profile of the interpreter	103
3. Interdisciplinary proposal for EC+ project	105
4. Total communication and multimodal approaches	106
5. Analysis of the interpreters' performance in solving a practical case	106
6. Satisfaction surveys and interpreters' reports	110
7. Analysis of the interpreters' performance in real contexts	111
8. Discussion	113
9. References	114
10. Online resources	116
Capítulo 9. Protocolo de comunicación con el paciente discapacitado: colaboración entre personal sanitario e intérprete <i>Laura Parrilla Gómez, Encarnación Postigo Pinazo (Universidad de Málaga)</i>	119
1. Estado de la cuestión	119
2. Nuevos dispositivos para la comunicación entre intérprete y paciente	121
3. Protocolo de actuación del intérprete en el contexto sanitario	125
4. Conclusiones	130
5. Referencias bibliográficas	132
6. Recursos en línea	133
Chapter 10. Aphasia, its derived disorders and how the EC+ App can help <i>Cristina Vereda-Alonso, Lidia Taillefer (University of Malaga)</i>	135
1. Aphasia	135
2. Disorders derived from the aphasias	140
3. The use of EC+ App and its potential applicability for linguistic tests in a near future	145
4. Bibliography	146
Kapitel 11. Gebärden als Kommunikationsmittel <i>Marlene Hilzensauer, Christine Kulterer (Alpen-Adria-Universität Klagenfurt)</i>	149
1. Einleitung	149
2. Gebärdenarten der Gehörlosen	150
3. Kommunikationsformen der Taubblinden	156
4. Unterstützte Kommunikation	157
5. Umgebungsbedingter Einsatz von Handzeichen	158
6. Zusammenfassung	160
7. Referenzen	160

Capítulo 12. La comunicación aumentativa y alternativa para hacer frente a las necesidades complejas de comunicación en usuarios de bajo perfil cognitivo

<i>Marina Calleja Reina, José Miguel Rodríguez Santos (Universidad de Málaga)</i>	163
1. Introducción	163
2. La comunicación aumentativa y alternativa (CAA)	165
3. Incremento del número de usuarios de la CAA	167
4. La aportación de la CAA a la discapacidad intelectual	168
5. La toma de decisiones sobre un dispositivo de CAA	170
6. Una nueva <i>app</i> : Enhancing Communication (EC+)	171
7. Bibliografía	174

Chapter 13. Opportunities of Information and Communication Technologies in Total Communication

<i>Francisco Chicano and Gabriel Luque (University of Malaga)</i>	177
1. Introduction	177
2. Advantages and limitations of mobile devices for total communication	178
3. Examples of ICT tools for TC	182
4. The EC+ tool	183
5. The future of ICT in total communication	188
6. Conclusions	189
7. Acknowledgements	190
8. Bibliography	190

Capítulo 14. Multimodalidad en el subtulado de cuentos interactivos.

El caso de Babel con EC+

<i>Isabel Cómitre Narváez (Universidad de Málaga)</i>	191
1. Introducción	191
2. La competencia comunicativa	192
3. La comunicación aumentativa y alternativa	192
4. Multimodalidad y constructivismo	193
5. Multimodalidad y habilidades de comunicación	194
6. Aplicación práctica: El cuento interactivo Babel	195
7. Subtitulado y adaptación del cuento	197
8. Estudio empírico	202
9. Conclusión	204
10. Agradecimientos	204
11. Bibliografía	205
12. Anexos	210

Chapter 15. Evaluating satisfaction with subtitles for people with hearing impairment in Spanish audiovisual media

<i>Joanne Lucy Elias, María José Varela Salinas (University of Malaga)</i>	211
1. Introduction.....	211
2. Study on satisfaction with subtitles for people with hearing impairment	212
3. Analysis results	217
4. Opinion on the format that offers the best SDH	221
5. Opinion on the channels that offer the best quality of SDH	223
6. Opinion on SDH quality on TV in general	226
7. Opinion on the quality of live SDH	229
8. Opinion on the SDH quality on DVDs	231
9. Final conclusions	233
10. Bibliography	235
Annex 15.1. Questionnaire	236
Annex 15.2. Responses to the questionnaire	238

INTRODUCCIÓN

Lo más importante de la comunicación es escuchar lo que no se dice.

Peter Drucker

Esta obra colectiva tiene el propósito de consolidar y dejar patentes las ideas y aspiraciones de un grupo de investigadores que han apostado por unir conocimientos y sinergias para ofrecer recursos a un grupo de sujetos que se encuentran entre los más vulnerables, y a todos aquellos profesionales que deben en alguna ocasión brindarles asistencia. Los quince capítulos que lo conforman pretenden dejar constancia de nuestros objetivos, investigación e inquietudes, por un lado. Por otro lado, quizás puedan incitar a abrir caminos a otras investigaciones futuras que partan de estos presupuestos basados en la interdisciplinariedad y la colaboración de distintas ramas del saber que confluyen en la atención a la discapacidad intelectual severa.

El volumen consta de tres bloques. El primero ha sido realizado por investigadores del ámbito sanitario y científico del Hospital Parc Taulí, centro de referencia en enfermedades raras de base genética y en su intervención. Cada capítulo, presentado por el equipo compuesto por Elisabeth Gabau Vila, Carme Brun i Gasca, Concepción Fernández Zurita, Lorena Joga Elvira y Ariadna Ramírez-Mallafré aglutina un número de síndromes relacionados con su descripción científica y las indicaciones de intervención. Los primeros cinco capítulos presentan el análisis de quince síndromes seleccionados por dichos especialistas atendiendo al criterio de ser aquellos que afectan en mayor medida las habilidades de comunicación en los sujetos que sufren discapacidad intelectual: autismo severo, encefalopatías epilépticas en la infancia, parálisis cerebral infantil, síndrome de Angelman, síndrome de Cornelia de Lange, síndrome de Kleefstra, síndrome de Lennox Gastaut, síndrome de Mowat Wilson, síndrome de Phelan-McDermid, síndrome de Pitt-Hopkins, síndrome de Rett y *MECP2-related disorders*, síndrome de Usher, síndrome de West, síndromes de microduplicación-microdeleción con afectación grave del lenguaje y sordera asociada a otras causas de discapacidad intelectual.

El segundo bloque incluye cuatro capítulos relacionados con la interpretación en el contexto de la discapacidad. En el Capítulo 6, Carmen Acuña Partal, Teresa Alba Fernández y Marcos Rodríguez Espinosa describen la experiencia real de

aplicar los recursos de la aplicación EC+ y la familiarización del intérprete con la comunicación multimodal y determinados protocolos de actuación en un centro de discapacitados intelectuales.

En el Capítulo 7, Hildegard Vermeiren propone una serie de criterios en la formación a intérpretes para la atención y comunicación a personas con discapacidad visual y las estrategias necesarias para que esta comunicación sea efectiva.

Encarnación Postigo Pinazo analiza, en el Capítulo 8, las respuestas de los estudiantes de interpretación y los intérpretes profesionales a las cuestiones planteadas en el caso práctico de los cursos de formación del proyecto EC+ y los informes del programa de formación intensivo y movilidad de estudiantes. Los resultados del análisis muestran que dichos profesionales presentan extraordinarias habilidades y predisposición para abordar la comunicación mediante recursos multimodales en el contexto de la discapacidad intelectual.

Laura Parrilla Gómez y Encarnación Postigo Pinazo, en el Capítulo 9, abordan la comunicación en el contexto hospitalario y, tras describir los recursos existentes para la comunicación con el paciente, detallan la situación de la persona con discapacidad intelectual y la conveniencia de usar la aplicación EC+. Proponen un protocolo y una plantilla de actuación para intérpretes cuando se debe entrevistar a personas con problemas de comunicación debido a las patologías que les causan discapacidad intelectual.

El tercer bloque incluye trabajos de investigación sobre tecnologías, sistemas para la comunicación y subtítulo.

En el Capítulo 10, Cristina Vereda y Lidia Taillefer realizan una revisión de los principales tipos de afasias y trastornos lingüísticos derivados de ellos. Afirman que la aplicación EC+ es una herramienta útil para los profesionales que trabajan con pacientes que han adquirido afasia global debido a que los profesionales que trabajan para mejorar la producción de la voz y la comprensión pueden avanzar más mediante el uso de esta herramienta.

En el Capítulo 11, Marlene Hilzensauer y Christine Kulterer ofrecen una panorámica de la situación de la lengua de signos y las iniciativas mediante tecnologías para acercarla a todos los usuarios en el contexto europeo. Dichas iniciativas están destinadas a las personas que padecen discapacidad auditiva. Así mismo, las autoras analizan las particularidades de esta patología.

Marina Calleja Reina y José Miguel Rodríguez Santos presentan, en el Capítulo 12, los presupuestos fundamentales de la comunicación aumentativa y alternativa especialmente destinada a personas con discapacidad intelectual, y detallan la aportación de los sistemas de comunicación alternativa para estos usuarios. Además, ofrecen indicaciones para la toma de decisiones sobre la elección de dispositivos para la comunicación. El capítulo finaliza con una valoración por menorizada de la aplicación EC+.

En el Capítulo 13, Francisco Chicano y Gabriel Luque presentan las ventajas y limitaciones de las TICs y, en particular, de las aplicaciones móviles como herramientas para la comunicación total. Igualmente analizan la aplicación EC+, los recursos multimodales que ofrece y la forma de actualizar dichos recursos. Del mismo modo, realizan una revisión de algunos de los avances más recientes en Ciencias de la Computación para ayudar a las personas discapacitadas.

Partiendo de la perspectiva multimodal de la comunicación y el enfoque constructivista y socio-semiótico, Isabel Cómítre Narváez aplica, en el Capítulo 14, los recursos de la aplicación EC+ al subtulado de un cuento interactivo, y logra comprobar que, mediante una comunicación simplificada pero efectiva, sujetos que sufren discapacidad intelectual consiguen procesar el mensaje del cuento *Babel* con los resultados esperados.

Finalmente, en el Capítulo 15, María José Varela Salinas y Joanne Lucy Elías realizan un estudio mediante encuestas sobre la calidad del subtulado para sordos donde se intenta profundizar en el conocimiento del perfil de las personas que lo usan y su nivel de satisfacción.

Todos los autores de este volumen son integrantes del proyecto EC+ y aportan los resultados de su investigación en este proyecto. En ocasiones, los trabajos presentados incluyen la coautoría de un investigador con la colaboración de otros autores ajenos que han potenciado su difusión.

No podemos dejar de manifestar nuestro más sincero agradecimiento a todos aquellos organismos que han brindado su colaboración, como las asociaciones ADIPA, AMIRAX y San Vicente de Paul; a las delegaciones territoriales de educación andaluzas que están evaluando el uso de los recursos de EC+, y a CERMI Andalucía que nos ha brindado su apoyo durante el transcurso del proyecto. Del mismo modo, debemos mencionar a todos aquellos profesionales (logopedas, intérpretes, personal sanitario, etc.) que han realizado nuestros cursos de formación y que han aportado valiosas ideas y sugerencias.

La ayuda de las universidades y centros del consorcio del proyecto ha sido similarmente inestimable, así como el respaldo del programa Erasmus¹.

¹ Esta investigación ha sido realizada con la financiación y en el marco del proyecto Erasmus+ 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

Deseamos sinceramente que esta investigación dé lugar a futuras iniciativas que favorezcan la atención a los discapacitados intelectuales y, a la vez, ofrezcan formación y empoderamiento a los profesionales que desempeñan su labor en estos ámbitos.

En Málaga, a 1 de diciembre de 2017

Encarnación Postigo Pinazo

Capítulo 1

ANÁLISIS DE LOS SÍNDROMES DE ANGELMAN Y AFINES, COMO LOS DE PITT HOPKINS, DE MOWAT-WILSON, DE KLEEFSTRA Y DE PHELAN-MCDERMID

*Elisabeth Gabau Vila, Carme Brun i Gasca, Concepción Fernández Zurita,
Lorena Joga Elvira, Ariadna Ramírez-Mallafré (Hospital Parc Taulí)*

1. INTRODUCCIÓN

Los síndromes de Angelman (SA), de Pitt Hopkins (SPTH), de Mowat-Wilson (SMW), de Kleefstra (SK) y de Phelan-McDermid (SPHMD) corresponden a entidades que afectan el neurodesarrollo, con grave discapacidad intelectual, ausencia de lenguaje oral, epilepsia y microcefalia.

Los detalles clínicos característicos de cada síndrome pueden permitir una identificación diagnóstica, no obstante debemos confirmarlo molecularmente. El diagnóstico genético confirma el diagnóstico clínico y permite un asesoramiento reproductivo.

El manejo de estos síndromes es complejo y requiere una atención multidisciplinar; afortunadamente existen guías médicas que facilitan el trabajo de los diferentes profesionales que intervienen.

En este capítulo describiremos los aspectos clínicos más relevantes, profundizando en los aspectos neuroconductuales, en el diagnóstico y especialmente en la intervención psicológica.

2. SÍNDROME DE ANGELMAN

El síndrome de Angelman (SA) es un grave trastorno del neurodesarrollo, con una prevalencia entre 1/10.000-1/20.000 individuos [Bird LM, 2014]. Las personas afectadas presentan una discapacidad intelectual grave, sin prácticamente

lenguaje oral; epilepsia en más del 80 % de los individuos; trastorno del equilibrio y del movimiento y un fenotipo conductual característico. Entre el 40 y 80 % de los pacientes se observa trastorno del sueño que incluye problemas para conciliarlo y para mantenerlo, con despertares frecuentes que lo fragmentan [Guitart *et al.*, 2015].

Los lactantes con SA, pueden presentar dificultades para la lactancia por mala succión; se observa reflujo gastroesofágico con cierta frecuencia así como estrabismo. Aunque no presentan dismorfías al nacer, no es extraño que al final del primer año, la cabeza no crezca adecuadamente y presenten microcefalia. Físicamente se observa un occipucio aplanado (braquicefalia), protrusión lingual, boca grande, dientes pequeños y separados, hipopigmentación de la piel, cabello y ojos respecto a su familia en aquellos con delección (ver mecanismos genéticos). Otros problemas frecuentes son el estreñimiento, la escoliosis y la obesidad en niños mayores y adultos [Dagli AI *et al.*, 2015].

El SA se considera una enfermedad monogénica causada por diferentes mecanismos genéticos que afectan a la copia materna del gen *UBE3A* (15q11-q13), que codifica la proteína E6-AP. Esta es una E3 ubiquitin-proteína ligasa que interviene en la vía de degradación de proteínas intracelulares, en el crecimiento neuronal y en el control del número de sinapsis excitatorias, entre otras funciones. El gen *UBE3A* se localiza en una región cromosómica regulada por la impronta genómica, que hace que en este gen, en algunas regiones del cerebro y cerebelo, solo esté activa la copia materna.

Es importante identificar el mecanismo genético que conduce al SA, en primer lugar para una mejor información de pronóstico y manejo de los pacientes, aunque las diferencias clínicas entre los distintos mecanismos son relativamente pequeñas. En segundo lugar, y más importante, para ofrecer un correcto asesoramiento reproductor. El primer mecanismo genético causante de SA, por su frecuencia, es la delección de la región 15q11-q13 (70-75 %), generalmente de presentación esporádica, siendo la recurrencia en hermanos menor del 1 %; en la región donde se encuentra el gen *OCA2*, la pérdida de una de las copias de este gen da lugar a la hipopigmentación observada en los pacientes; en la disomía uniparental paterna (2-5 %), las dos copias del cromosoma 15 son paternas y no se expresa el gen *UBE3A*, siendo el riesgo de recurrencia en la mayoría de los casos menor del 1 %; el defecto del centro de la impronta (2-5 %) normalmente es esporádico, con un riesgo de recurrencia <1 %, pero es obligado descartar que la madre sea portadora, ya que las madres portadoras presentan un riesgo del 50 % de transmitir el defecto a sus hijos, y ellos serían enfermos; por último, cabe mencionar las mutaciones en el gen *UBE3A* (10 %), caso en que si la madre es portadora, entonces nuevamente el riesgo de recurrencia es del 50 % [Guitart *et al.*, 2015].

Hay un porcentaje de pacientes con clínica superponible al SA (10 %) en que no se encuentra alteración. En los últimos años se han identificado entidades similares, pero causadas por mutaciones en otros genes.

En este mismo capítulo revisaremos algunos síndromes con clínica afín.

2.1. Aspectos neurológicos

Todos los pacientes afectados de este síndrome presentan retraso del desarrollo funcionalmente severo, trastorno de la marcha (ataxia) y del movimiento y afectación grave del lenguaje expresivo.

Entre los dos y cinco años de edad se puede evidenciar un déficit cognitivo severo con baja capacidad de atención e hiperactividad y el lenguaje expresivo está gravemente afectado, con ausencia total del lenguaje oral o una media de emisión de diez palabras [Guitart *et al.*, 2015; Thibert *et al.*, 2013].

Siempre existe un trastorno de la marcha que puede variar entre la forma más leve que consiste en una tendencia a caminar de puntillas y antepulsión (perseguendo su centro de gravedad) y las más graves con aumento de la base de sustentación, apoyo del pie en valgo y en ocasiones espasticidad. Este patrón de extremidades inferiores se puede acompañar de postura típica en brazos en candelabro con flexión de los codos, promoción y flexión de las muñecas (*puppet like*) [Guitart *et al.*, 2015; Clayton-Smith *et al.*, 2003; Thibert *et al.*, 2013].

Antes de los dos años suelen presentar movimientos irregulares, bruscos, como sacudidas que fragmentan el movimiento, que suelen empeorar en situaciones de estrés o problemas de salud.

Además, más del 80 % de estos pacientes presentan una epilepsia que se inicia habitualmente antes de los tres años de vida, y pueden presentar un patrón del trazado del electroencefalograma típico, el cual puede estar presente antes del inicio de las crisis epilépticas. No es raro que presenten epilepsias refractarias al tratamiento farmacológico con alienación importante en la calidad de vida del paciente y su familia [Thibert *et al.*, 2013].

2.2. Fenotipo cognitivo-conductual

Hasta la fecha, las investigaciones que examinan detalladamente la cognición en síndrome de Angelman son limitadas, ya que los instrumentos de evaluación resultan, a menudo, poco adecuados para estas personas. A pesar de ello, se conoce que prácticamente todas las personas con SA tienen una discapacidad intelectual entre severa y profunda. Esto los convierte en personas que precisarán cuidado y supervisión directa durante toda su vida [Brun *et al.*, 2015].

Además, su desarrollo cognitivo se ve perjudicado tanto por el déficit de atención y la hiperactividad como también por la falta de habla y del control motor que presentan.

A pesar de estas dificultades importantes a nivel cognitivo, las personas con SA tienen capacidad para aprender, aunque sea a un ritmo lento.

El fenotipo conductual del SA es muy característico. Entre los rasgos conductuales más típicos destacan: el aspecto feliz, los episodios de risa inmotivada, la tendencia a llevarse cualquier objeto a la boca para morder o chupar (preferiblemente de goma o plástico), la fascinación por el agua, la falta de atención, la personalidad fácilmente excitable y la conducta hiperactiva.

En un estudio de Artigas-Pallarès *et al.*, se hallan otros dos aspectos que previamente no se habían reportado como síntomas propios del SA. El 67 % de los 68 pacientes de la muestra tenían tendencia a llorar poco y mostraban una elevada resistencia al dolor [Artigas-Pallarés J *et al.*, 2005].

Los niños con síndrome de Angelman también pueden presentar estereotipias, siendo el movimiento de aleteo de manos la más común.

Algunas de las personas con síndrome de Angelman presentan sintomatología propia del trastorno de espectro autista (TEA). A pesar de ello, un reciente estudio que comparaba individuos con SA e individuos con TEA encontró que aquellos con SA demostraban mayores habilidades que el otro grupo en determinadas áreas como: sonrisa social, expresión facial dirigida a otros, respuesta al nombre, atención compartida e intereses restringidos y conductas repetitivas.

Por otra parte, las limitaciones en la comunicación, la hipersensibilidad a los estímulos, los cambios en la rutina o en el sueño, alguna causa médica, etc., pueden incrementar su ansiedad y generar que las personas con síndrome de Angelman presenten conductas disruptivas o agresivas.

Es importante saber cuáles son sus necesidades y entender qué causa el comportamiento no deseado para poder actuar.

Las características conductuales típicas del SA que pueden suponer un problema de manejo para las personas de su entorno son: la excitabilidad, la hiperactividad (aunque esta disminuye con la edad), la tendencia a llevarse objetos a la boca, las conductas autoagresivas o agresivas (tirar del pelo, tirar de la ropa, morder...). Cabe destacar que estas últimas no son motivadas por un deseo de hacer daño al otro, sino más bien son derivadas de su hiperactividad, impulsividad y tendencia a las conductas repetitivas.

Recomendaciones de conducta

- Desarrollar una estructura en la vida de las personas con SA. Fomentar una rutina estructurada, predecible y un medio ambiente organizado y calmado es

una buena manera para reducir la excitabilidad y las posibles alteraciones de conducta de estas personas. Cuando se prevé un cambio en la rutina, puede ser de gran ayuda avisarles utilizando imágenes, por ejemplo.

- Intentar eliminar los elementos perturbadores del entorno que puedan avivar la posible tendencia a la excitabilidad o generar ansiedad. También es mejor hablarles de forma pausada y con calma, utilizando un tono de voz suave (no gritar ni alzar la voz).
- En los momentos en que aparecen conductas autoagresivas o agresivas, lo mejor es actuar de forma calmada y no reaccionar aumentando su ansiedad o enfado. Se puede intentar desviar su atención haciendo que se centren en algún estímulo u objeto que pueda relajarlos o distraerlos.
- Es muy importante identificar las situaciones que desencadenan malestar en la persona afectada, y llevar a cabo mecanismos para disminuir su aparición (por ejemplo, asegurarse de que no existen problemas de salud que produzcan dolor o malestar, etc.).
- Debido a la dificultad para evitar su tendencia a llevarse objetos a la boca, es bueno tener en cuenta que todos los objetos que se les den deben ser seguros (de una sola pieza y que no contengan partes pequeñas con las que se puedan atragantar). También puede ser de utilidad, proporcionar un mordedor que esté siempre accesible para que no tengan tanta necesidad de buscar otros objetos para llevárselos a la boca.

2.3. Comunicación y lenguaje

La capacidad lingüística de las personas con síndrome de Angelman es muy reducida. La mayoría de personas con este síndrome no llegan a adquirir lenguaje oral, o aprenden pocas palabras. En un estudio que contaba con una muestra de 82 pacientes de origen inglés, el 30 % no decían ninguna palabra y ninguno de ellos decía más de seis [Clayton-Smith, 1993].

Sus primeras palabras con un significado concreto suelen aparecer alrededor de los cuatro años. En el estudio de Artigas-Pallarés antes citado, la edad media de aparición de la primera palabra se sitúa en los 53 meses [Artigas-Pallarés *et al.*, 2005].

Cabe mencionar que las personas con disomía uniparental parecen tener mejores habilidades verbales; pueden alcanzar un vocabulario de 15-20 palabras, aunque no llegan a adquirir el habla conversacional [Williams *et al.*, 1995].

Además, muchos de los afectados tienen dificultades prácticas considerables, con un mal control de la respiración y de los órganos de la fonación.

Un factor importante a destacar es que la comprensión suele estar menos afectada, por lo que pueden comprender más de lo que expresan.

Todo esto hace que un adecuado trabajo por parte de un logopeda o especialista en trastornos del lenguaje pueda incrementar sus recursos comunicativos de manera importante, favoreciendo así una mejor adaptación al entorno y una menor frustración.

Las habilidades comunicativas pueden ir progresando hasta la edad adulta. De hecho, a menudo pueden aprender a comunicarse mejor, ya que en esta etapa no existe tanta hiperactividad y tienen mayor capacidad de concentración.

Recomendaciones de lenguaje

- Puede resultar muy útil trabajar la comunicación con Sistemas de Comunicación Aumentativos y Alternativos (sistemas de CAA).
- Es importante tener en cuenta que aprenden a usar la comunicación aumentativa más eficientemente en contextos naturales y funcionales.
- Hay que pensar en la comunicación como un medio de hacer la vida del afectado y de los de su entorno más fácil. Debe tener sentido.
- En función del nivel cognitivo, en los sistemas de CAA se pueden utilizar símbolos diferentes: objetos en miniatura, fotos de objetos reales o pictogramas. Así pues, se deberán adaptar los diversos sistemas de símbolos en función de las características cognitivas de cada individuo con SA.
- El tipo de sistema utilizado también deberá ser elegido teniendo en cuenta las habilidades motrices.
- Se pueden utilizar ayudas técnicas cuando se vea necesario.
- Es importante sobreinterpretar las señales de las personas afectadas, es decir, reaccionar a sus movimientos, acciones, indicaciones, miradas, sonidos o vocalizaciones para darle un sentido comunicativo relacionándolo con el contexto de la situación presente en ese momento.
- Potenciar sus propios gestos y expresiones espontáneas (estos no son incompatibles con el sistema de CAA que se esté utilizando).
- Proveer de oportunidades a la persona para que use el sistema de comunicación durante todo el día, en el colegio, en el hogar, etc.
- Para facilitar la comprensión, se recomienda utilizar un lenguaje claro y sencillo y hablar de forma pausada; usar fotos reales para explicar previamente actividades y acontecimientos no habituales, y servirse de horarios y calendarios visuales para sus rutinas diarias.
- En situaciones en las que no se conoce a la persona afectada, se recomienda preguntar a la familia cuál es el sistema de comunicación que utilizan habitualmente. En el caso de que usen un sistema de CAA con pictogramas o fotos,

hay que pedirles que lo tengan siempre a mano para poder utilizarlo. Si la persona utiliza gestos, puede ser útil pedir a la familia un breve resumen de los mismos para poder interpretarlos.

- Es recomendable utilizar estas estrategias durante todas las etapas de la vida de la persona con síndrome de Angelman.

3. SÍNDROME DE PITT-HOPKINS

El síndrome de Pitt-Hopkins (SPTH) se caracteriza por la presencia de una discapacidad intelectual grave, características faciales específicas, epilepsia, trastorno de la respiración, movimientos estereotipados, estreñimiento y miopía [Peippo M *et al.*, 2011]. Hay pocos datos sobre su prevalencia: se piensa que podría ser alta (1/11.000), pero que está infradiagnosticado [Ardinger HH *et al.*, 2012].

Los lactantes con SPTH pueden presentar problemas en la esfera digestiva (dificultades para la alimentación, reflujo gastroesofágico, vómitos y estreñimiento). Los padres notan retraso en el desarrollo psicomotor y algunos incluso una apariencia facial diferente [de Winter CF *et al.*, 2016].

Las características craneofaciales se hacen más evidentes con la edad. Destacan unos ojos hundidos con prominencia de la región supraorbitaria, raíz nasal prominente y puente nasal ancho; el labio inferior es grueso y evertido, dientes separados, prominencia de la parte inferior de la cara que aumenta con la edad, siendo los rasgos más toscos en el adulto. La microcefalia relativa o real es frecuente. Los problemas visuales son muy prevalentes, se observan en el 50-60 % de los individuos (miopía, estrabismo o astigmatismo). El estreñimiento es muy común (75 %) y puede ser severo. Pueden observarse pequeñas anomalías en la forma de manos y pies, y en algunos individuos son fríos y de color amoratado [Ardinger HH *et al.*, 2012].

En la edad adulta, aunque hay pocos estudios, no se observa regresión y las características faciales permanecen, lo que permite identificarlos [Willemsen MH *et al.*, 2011a].

El SPTH se produce por mutaciones en el gen *TCF4* (18q21), que codifica un factor de transcripción muy importante en el desarrollo y maduración del sistema nervioso central. En el 30 % de los casos el paciente presenta una delección cromosómica que incluye otros genes además del gen *TCF4*; en el 10 % de los pacientes hay delecciones de uno o más exones del gen *TCF4*, y en el 60 % restante hay diferentes tipos de mutaciones intragénicas. Debe seguirse un algoritmo diagnóstico para poder estudiar las diferentes alteraciones genéticas que conducen al SPTH [Marangi G *et al.*, 2015].

3.1. Aspectos neurológicos

Desde el punto de vista neurológico, los pacientes con síndrome de Pitt-Hopkins siempre presentan un déficit intelectual entre moderado y grave con una mayor afectación del lenguaje expresivo (ausencia de lenguaje oral) que del comprensivo [Sweatt, 2013].

Es frecuente que exista una hipotonía ya desde los primeros meses del desarrollo con un retraso en las adquisiciones motrices y posteriormente con inestabilidad de la marcha autónoma (ataxia) y con dificultades en la coordinación motriz fina también.

A menudo los pacientes desarrollan en la infancia patrones respiratorios anormales que consisten en períodos de hiperventilación seguidos de apnea, o apneas solamente, independientemente de la hiperventilación, con cianosis perioral (coloración azulada de los labios) [de Winter *et al.*, 2016].

Otro síntoma neurológico muy habitual en pacientes afectados por este síndrome es la epilepsia, que suele presentarse en la primera década de la vida y puede llegar a ser de difícil control.

3.2. Fenotipo cognitivo-conductual.

A nivel cognitivo destaca un retraso global en su desarrollo psicomotor asociado a una discapacidad intelectual entre moderada y severa.

Existe muy poca bibliografía acerca de los rasgos comportamentales de las personas afectadas por el SPH. En las publicaciones realizadas hasta el momento se les describe como personas que suelen presentar una apariencia de felicidad y excitabilidad. Así mismo, en ocasiones pueden mostrar un elevado grado de ansiedad, estereotipas (aleteo con las manos) y problemas de comportamiento.

Los problemas de comportamiento que presentan de forma más frecuente son la elevada excitabilidad y ansiedad, las autoagresiones y el exceso de movimiento o hiperactividad.

La elevada excitabilidad y ansiedad pueden desembocar en una mayor irritabilidad.

Por otro lado, las autoagresiones suelen aparecer en los momentos en los que se ven sobre pasados por los estímulos ambientales. Un exceso de estimulación puede desencadenar estas conductas autoagresivas.

Respecto a la hiperactividad es importante tener en cuenta que presentan un exceso de movimiento que en ocasiones puede ser difícil de controlar.

Recomendaciones de conducta

- Ante su elevada excitabilidad y los altos niveles de ansiedad es recomendable hablarles de forma pausada y calmada. Debemos utilizar un tono de voz suave y, sobre todo, no gritar ni alzar la voz. En los momentos en los que se muestren ansiosos, es importante evitar en la medida de lo posible el contacto físico ya que pueden llegar a sentirse agredidos.
- También se aconseja el uso de fotografías para programar las actividades diarias y adelantar acontecimientos. Los horarios con pictogramas pueden utilizarse para mantener una rutina estable que ayude a disminuir su nivel de ansiedad.
- Como se ha comentado en el apartado anterior, en situaciones en las que los estímulos ambientales son excesivos pueden llegar a aparecer conductas autoagresivas. Ante estos comportamientos debemos intentar desviar su atención de lo que provoca dicha sobreestimulación y ofrecerles otro estímulo que les relaje.
- Por último, para poder gestionar las conductas de hiperactividad es aconsejable reforzar su comportamiento en los momentos en los que se encuentran tranquilos y su nivel de actividad es el adecuado. También es importante anticiparse a sus necesidades de movimiento y proporcionarles, siempre que sea posible, actividades que requieran cierta actividad física.

3.3. Comunicación y lenguaje

Muchas personas con el SPH no llegan a desarrollar un lenguaje oral. Las que llegan a hablar utilizan palabras sueltas o, en el mejor de los casos, frases cortas.

Su nivel de lenguaje comprensivo es mayor que el expresivo y suelen mostrar ganas de comunicarse con su entorno. Muchos de ellos llegan a comunicarse mediante gestos.

Recomendaciones de lenguaje

- En primer lugar, debemos sobreinterpretar las señales de las personas afectadas. Esto es, reaccionar a sus movimientos, acciones, indicaciones, miradas, sonidos o vocalizaciones para dar a todo ello un sentido comunicativo. Este sentido comunicativo se consigue relacionándolo con el contexto de la situación presente en ese momento.
- Es básico y fundamental implementar un sistema de Comunicación Aumentativo y Alternativo (sistemas de CAA). Dichos sistemas son formas de expresión distintas del lenguaje hablado que tienen como objetivo aumentar las habilidades comunicativas y compensar las dificultades de comunicación y lenguaje.

- Debemos tener en cuenta que será necesario adaptar el sistema de CAA a las características de cada individuo. Para ello deberemos conocer muy bien cuáles son sus habilidades cognitivas, motoras y lingüísticas. En función de su capacidad cognitiva global los sistemas de CAA pueden incluir desde fotos y pictogramas hasta objetos reales en miniatura. Para potenciar el uso del sistema de CAA elegido es prioritario reforzar de forma positiva cualquier uso de dicho sistema.
- También es importante aprovechar la aparición espontánea de cualquier signo o gesto para referirse a algún objeto o acción, ya que estos no son incompatibles con el sistema de CAA que se esté implementando. En este sentido también es importante fomentar el uso de signos básicos que apoyen la palabra.
- Por último, es importante tener en cuenta que aprenderán a usar el sistema de CAA de forma más eficaz en contextos naturales y funcionales. Este aspecto favorecerá también la generalización de su uso [van Balkom ID *et al.*, 2012].

4. SÍNDROME DE MOWAT-WILSON

El síndrome de Mowat-Wilson (SMW) es un síndrome de anomalías congénitas múltiples en el que los pacientes presentan unas características faciales específicas, una discapacidad intelectual de moderada a grave y epilepsia, junto a diferentes malformaciones congénitas que pueden afectar al corazón, al aparato urogenital, o producir agenesia del cuerpo calloso; la enfermedad de Hirschsprung se reporta en más del 50 % de los casos [Garavelli L *et al.*, 2007].

La prevalencia se sitúa entre uno por cada 50.000 y uno por cada 70.000 individuos [Adam MP *et al.*, 2013].

Las características faciales son muy específicas dando lugar a un *gestalt* reconocible ya en el lactante: las cejas aparecen desflecadas en su parte medial y escassas en el centro, los lóbulos de las orejas están levantados y con una depresión central, la punta nasal es redondeada con la columela prominente, la boca abierta con el labio superior en forma de M y una barbilla prominente y triangular; en los chicos mayores y adultos la cara se alarga y la mandíbula se hace más prominente, las cejas son muy gruesas y horizontalizadas [Garavelli L *et al.*, 2008].

La microcefalia está presente en el 80 % de los pacientes [Adam MP *et al.*, 2013].

En el 52 % de los individuos se observa malformación cardíaca, como la persistencia del conducto arterioso, la estenosis pulmonar y los defectos septales, entre los más frecuentes. En el 51 % de los pacientes hay anomalías genitouri-

narias, como hipospadias y criotorquidia en los varones, o alteraciones de los riñones en ambos sexos.

La enfermedad de Hirschsprung o aganglionismo es muy reportada (46 % de los casos), hay una ausencia congénita de células ganglionares en el recto y otros tramos del colon, dando lugar a un estreñimiento grave [Garavelli L *et al.*, 2007].

Aunque los pacientes tienen un *gestalt* muy característico, el síndrome está infradiagnosticado, dada la gran variabilidad malformativa, que hace que las repercusiones clínicas sean muy diferentes entre los diferentes pacientes [Engenheiro E *et al.*, 2008].

El SMW se produce por delecciones o mutaciones *de novo* en el gen *ZEB2* (2q22), que codifica una proteína de gran importancia en el desarrollo de la cresta neural. [Adam MP *et al.*, 2013].

4.1. Aspectos neurológicos

Estos pacientes suelen presentar hipotonía en los primeros años de vida y retraso global en el desarrollo psicomotor que posteriormente progresa a un déficit cognitivo de moderado a severo, asociado a una ausencia o restricción muy importante en el lenguaje expresivo. La deambulación autónoma que también alcanzan más tarde (entre los 23 meses y los ocho años de edad) se caracteriza por ser una marcha inestable (atáxica) con aumento de la base de sustentación y, en ocasiones, estos pacientes, al caminar, levantan y flexionan los brazos y las muñecas recordando al patrón de marcha de los pacientes con síndrome de Angelman. Algunos pacientes presentan estereotipos con movimientos repetitivos de manos o cabeza, y a otros les fascina pasar las páginas de libros o revistas [Garavelli *et al.*, 2007].

La epilepsia es muy frecuente (70-75 %) y los episodios convulsivos (de tipología muy variada) suelen presentarse después de los dos años de vida, evidenciándose alteraciones electroencefalográficas (EEG) en la mayoría de los pacientes. Por desgracia es característica la pobre respuesta al tratamiento convencional con anticonvulsivantes [Paz *et al.*, 2015].

Los hallazgos más frecuentes en la neuroimagen (resonancia magnética) suelen ser la agenesia o hipoplasia del cuerpo calloso y las anomalías del hipocampo [Garavelli *et al.*, 2017].

4.2. Fenotipo cognitivo-conductual

Las personas afectadas con este síndrome suelen presentar una apariencia plácida, feliz y sonriente. Aun así, es importante remarcar algunos aspectos clave de su comportamiento.

Presentan conductas de hiperoralidad. Estas conductas consisten en llevarse cualquier tipo de objeto a la boca e incluso pueden llegar a ingerir cosas que no son comestibles con el riesgo que esto conlleva para su salud.

También encontramos una hiposensibilidad al dolor. Es importante tener en cuenta que su umbral del dolor es muy elevado. Esto puede generar dificultades para detectar cierto tipo de enfermedades como las infecciones o lesiones y heridas.

Tienen tendencia a invadir el espacio personal de los demás. No respetan el espacio interpersonal y pueden llegar a ser muy invasivos, especialmente con las personas que no conocen.

Presentan defensa táctil, esto es, una tendencia a reaccionar de forma negativa y emocional a las sensaciones generadas por el tacto.

Recomendaciones de conducta

- Respecto a la hiperoralidad, es importante controlar que todos los objetos a su alcance sean seguros. No podemos darles nada que contenga piezas pequeñas, ya que correrían riesgo de atragantamiento o asfixia. Así pues, es aconsejable utilizar objetos de una sola pieza y que sean indivisibles.
- Ante la hiposensibilidad al dolor debemos estar pendientes de cualquier cambio de comportamiento que nos pueda hacer pensar que la persona no se encuentra bien. Normalmente el signo más reconocible suele ser un aumento en su irritabilidad. Tras una caída o golpe es importante asegurarnos de que esté bien, ya que, si se ha hecho alguna herida o incluso roto algún hueso, es probable que no nos lo comunique.
- Cuando el paciente invada el espacio personal de otra persona le alejaremos hasta que esté a una distancia prudencial. Debemos hacerlo con una actitud calmada y firme. Con la ayuda de un soporte visual le explicaremos cómo se debe comportar en dicha situación.
- Por último, ante los comportamientos de defensa táctil es básico averiguar qué sensaciones producen esta reacción con el fin de evitarlas. Así mismo no se debe sobrecargar a la persona con estímulos táctiles, lo cual implica reducir el contacto físico al mínimo (no tocarle más de lo necesario).

4.3. Comunicación y lenguaje

Las personas con el SMW suelen presentar ausencia del habla y los que desarrollan algo de lenguaje oral tienen un habla gravemente afectada. En los casos en los que llega a aparecer el discurso suele retrasarse hasta mediados de la infancia o incluso a edades más tardías. A pesar de esta dificultad, muchos pueden comunicarse mediante gestos y su nivel de comprensión del lenguaje se encuentra más preservado que la expresión.

Teniendo estos aspectos en cuenta, la estimulación por parte de logopedas o especialistas en trastornos del lenguaje es básica para poder ayudarlos a conseguir un nivel de comunicación acorde con sus habilidades cognitivas.

Recomendaciones de lenguaje

- Debemos dar un sentido a las señales que realicen. Hemos de reaccionar a sus movimientos, acciones, indicaciones, miradas, sonidos y vocalizaciones dándoles un sentido comunicativo. Este sentido comunicativo debe estar relacionado con el contexto de la situación que se esté desarrollando en ese momento.
- Es fundamental usar Sistemas de Comunicación Aumentativos y Alternativos (sistemas de CAA). Estos sistemas consisten en formas de expresión alternativas al lenguaje hablado. Su objetivo es el de aumentar las habilidades de comunicación para compensar las dificultades en el lenguaje.
- El conjunto de símbolos elegidos para el sistema de CAA se debe adaptar a las características de cada individuo en función de sus habilidades cognitivas, lingüísticas y motoras. Dependiendo de su nivel de desarrollo podemos utilizar desde fotos de objetos reales hasta pictogramas.
- Si reforzamos positivamente todos los inicios de comunicación y el uso del sistema de CAA, aumentaremos la probabilidad de que siga utilizándolo.
- Para facilitar el uso de los sistemas de CAA es importante que el aprendizaje se dé en contextos naturales y funcionales.
- Hay que aprovechar la aparición espontánea de cualquier signo o gesto para referirse a un objeto o acción. Estos gestos facilitan la comunicación y son compatibles con el sistema de CAA que se esté utilizando.
- Es positivo fomentar el uso de gestos para apoyar la palabra. Empezaremos enseñando signos específicos referidos a objetos como «agua» o «cama», para después pasar a acciones generales como «beber» o «dormir».
- Las fotos reales son útiles para programar actividades, y los pictogramas para generalizar conceptos.
- Pueden llegar a utilizar el lenguaje de signos.
- Los horarios con pictogramas son útiles para establecer las rutinas [Evans *et al.*, 2012].

5. SÍNDROME DE KLEEFSTRA

El síndrome de Kleefstra (SK) se caracteriza por la presencia de una discapacidad intelectual, hipotonía infantil y rasgos faciales específicos. Pueden tener malformaciones cardíacas, anomalías genitourinarias, infecciones respirato-

rias, epilepsia, características del trastorno del espectro autista y, después de la pubertad, episodios del tipo catatónico.

La prevalencia estimada es de 1/200.000; presumiblemente debe de ser mucho mayor al ser una condición poco diagnosticada [Kleefstra T *et al.*, 2015].

Las características faciales permiten reconocer la entidad. Destacan el hiper-telorismo, la hipoplasia mediofacial, el prognatismo, las cejas prominentes, el labio superior en tienda o en arco de cupido y el labio inferior evertido. Puede observarse microcefalia y obesidad. Los defectos cardíacos son estructurales como los defectos septales (50 % de los pacientes). Los varones presentan a menudo criptorquidismo. Pueden darse problemas musculoesqueléticos, como articulaciones hipomóviles, escoliosis o pies cavos en el 25 % de los casos [Willemse MH *et al.*, 2011b].

En la edad adulta se observa cierta regresión, especialmente en aquellos que asocian hipoactividad, pasividad y fenómeno catatónico. Las características faciales persisten y permiten reconocer el síndrome en la edad adulta, junto con los detalles de regresión y conducta [Willemse MH *et al.*, 2011a].

El SK se produce por delección submicroscópica en la región 9q34.3 (75 % de los casos) o por mutaciones en el gen *EHMT1* que causan haploinsuficiencia del mismo (25%); el gen *EHMT1* codifica una histona metiltransferasa que interviene en el remodelamiento de la cromatina [Kleefstra T *et al.*, 2015; Willemse MH *et al.*, 2011b].

5.1. Aspectos neurológicos

Los pacientes con síndrome de Kleefstra presentan un retraso psicomotor global. En la infancia destaca un tono muscular bajo (hipotonía) y un retraso del inicio de la deambulación autónoma entre los dos y los tres años de edad; en muy pocos casos pueden no llegar a conseguir marcha autónoma. Lo más frecuente es que tengan un déficit intelectual de moderado a grave con retraso en la expresión oral y poco desarrollo en el habla. Algunos pacientes pueden presentar epilepsia sintomática comórbida, que con tratamiento farmacológico antiepileptico se llega a controlar.

Además de los frecuentes problemas de comportamiento que aparecen en la adolescencia, en edades más tempranas algunos pacientes pueden presentar dificultades en la comunicación dentro del espectro autista.

Los hallazgos en la neuroimagen mediante resonancia magnética más frecuentes son ventriculomegalia, anomalías de sustancia blanca, hipoplasia del cuerpo caloso e hipoplasia cerebelar [Willemse *et al.*, 2012; Kleefstra *et al.*, 2015].

5.2. Fenotipo cognitivo-conductual

Son escasos los estudios referentes al desarrollo cognitivo conductual de las personas con síndrome de Kleefstra. Su baja prevalencia determina que, además, las muestras estudiadas sean de pocos pacientes.

El estudio de [Vermeulen *et al.*, 2017a] es el que presenta un número mayor de casos con 24 pacientes entre tres y 37 años, 16 de ellos con microdelección y ocho con mutación del gen *EHMT1*. El total de los participantes con SK en este estudio cumplían criterios diagnósticos de trastorno del espectro autista y presentaban un nivel de funcionamiento cognitivo y adaptativo muy bajo. En contraste, en un estudio de Schmidt *et al.* (2016) con ocho pacientes diagnosticados de síndrome de Kleefstra, tres de ellos tenían un nivel cognitivo compatible con discapacidad entre leve y moderada. En este estudio se halló correlación entre la edad y el nivel cognitivo, sugiriendo que a mayor edad mayor grado de discapacidad.

Esta línea que observa un empeoramiento cognitivo con la edad parece ser uno de los datos más concluyentes de los estudios sobre el síndrome. Se observa que la mayoría de pacientes inician en la adolescencia una regresión importante e irreversible, con empeoramiento de conducta. Esta regresión suele venir precedida de un trastorno del sueño con despertares nocturnos y somnolencia diurna [Vermeulen *et al.*, 2017b].

El desarrollo evolutivo viene marcado por una hipotonía en la edad infantil que condiciona un retraso en las adquisiciones motrices; la marcha autónoma aparece alrededor de los 24 meses en la mayoría de los niños estudiados. El control de esfínteres es muy tardío y no se adquiere en todos los casos.

En cuanto a la conducta parece empeorar en muchos afectados con la edad, coincidiendo con la regresión cognitiva. Se producen a menudo episodios violentos con agresiones (tirones de pelo, mordiscos...) y en algún caso pasividad muy importante y catatonia. Hay que tener en cuenta que en personas con una importante discapacidad, la conducta agresiva puede ser el resultado de dolor y malestar de causa médica (por ejemplo reflujo gastroesofágico, infecciones de oído, etc.) por lo que es especialmente importante controlar estos aspectos.

Recomendaciones de conducta

- Mantener una rutina estable y predecible disminuye el riesgo de alteraciones de conducta.
- Avisar de los cambios a través de imágenes, pictogramas, etc., ayuda a la persona con discapacidad a entender el mundo que le rodea y a adaptarse mejor.

- Hay que asegurarse, mediante controles médicos periódicos, de que no existen alteraciones que puedan producir dolor (infecciones, reflujo, etc.), ya que las personas con discapacidad y dificultades importantes en el lenguaje pueden tener problemas para expresar lo que les pasa.
- Se debe procurar un entorno activo y agradable para la persona, intentando evitar la sobrecarga sensorial (ruidos, luces...) que podría provocar mayores alteraciones de conducta.

5.3. Comunicación y lenguaje

El desarrollo del lenguaje y el habla es muy variable en el síndrome de Kleefstra. No todos los afectados llegan a desarrollar un lenguaje oral funcional que les permita comunicarse a través del habla.

En algunos casos el desarrollo es mejor y llegan a producir frases de varios elementos, pero en la mayoría de casos estudiados no es así, y el lenguaje oral queda limitado a pocas palabras sueltas, siendo los aspectos comunicativos los que están más afectados en el conjunto de habilidades adaptativas (autonomía diaria, habilidades motoras, etc.).

La edad de inicio de producción de palabras es también muy variable; en el estudio de Schmidt *et al.* (2016), esta abarcaba desde algún caso con inicio a los 12 meses de vida hasta los 60 meses, mientras que en otros casos no se llegaba a adquirir el lenguaje oral. Los diferentes estudios indican también que en la mayoría de los casos las habilidades comprensivas superan a las expresivas.

Para suplir estas dificultades es importante contar con la expresividad no verbal: gestos, expresiones faciales y sonidos que acompañan a estos. Los niños con SK suelen ser expresivos a nivel facial y gestual, y casi siempre se hace necesario utilizar un sistema aumentativo y alternativo de comunicación (SAAC).

Para escoger cuál es el mejor sistema de comunicación para una persona con SK hay que tener en cuenta el conjunto del desarrollo de la persona; el nivel cognitivo condicionará hasta qué punto puede ser abstracta la representación visual del método escogido. Las capacidades motrices determinarán aspectos como la conveniencia de utilizar signos manuales y gestos o soportes visuales o electrónicos. No hay un sistema único, es como un traje a medida que hay que diseñar e ir probando con cada usuario.

Recomendaciones de lenguaje

- Estar atentos para poder evaluar las habilidades de lenguaje y del habla de los pacientes desde muy pequeños. Es importante introducir la figura del logopeda en el equipo terapéutico de la personas con síndrome de Kleefstra desde edades tempranas.

- Sobreinterpretar las señales de las personas afectadas por el síndrome. Reaccionar a sus movimientos, acciones, indicaciones, miradas, sonidos o vocalizaciones para dar a todo ello un sentido comunicativo relacionándolo con el contexto de la situación presente en ese momento.
- Potenciar (en nuestra manera de dirigirnos a ellos) el uso de gestos y expresiones faciales; esto hará que sea más fácil que ellos también los utilicen.
- Facilitar la comprensión hablándoles de forma pausada, utilizando frases cortas y palabras acompañadas de gestos, imágenes u otros apoyos.
- Utilizar recursos visuales (fotos, dibujos, calendarios...) que ayuden a la persona con síndrome de Kleefstra a comprender su entorno.
- Implementar un SAAC mientras no aparece el lenguaje oral. Esto disminuirá el riesgo de trastornos de conducta y al mismo tiempo ayudará al desarrollo del lenguaje.

6. SÍNDROME DE PHELAN-MCDERMID

El síndrome de Phelan-Mcdermid (SPHMD) o síndrome de delección 22q13.3 se caracteriza por la presencia de hipotonía neonatal, discapacidad intelectual (DI) de moderada a grave y afectación importante del lenguaje oral. Más del 50 % de los individuos presentan síntomas dentro del trastorno del espectro autista (TEA) [Phelan H *et al.*, 2011a].

No se conoce la prevalencia del SPHMD; no obstante, se han reportado más de 1.200 casos en la literatura científica, y parece que entre los pacientes con TEA y DI sería una causa común, representando el 0,5-2 % de los casos [Costales JL *et al.*, 2015].

Las características craneofaciales incluyen dolicocefalia, orejas prominentes, epicantus, pestañas muy largas, región supraorbitaria prominente, mejillas llenas y nariz pequeña y bulbosa. Las manos son grandes y blandas. El 30 % de los pacientes presentan reflujo gastroesofágico o vómitos cíclicos [Phelan K *et al.*, 2011b].

En la edad adulta se observa una tendencia a la deterioración en la función motora. La mayoría de los pacientes adultos tiene problemas de conducta, aunque se observa cierta tendencia a la mejoría. En el aspecto físico la cara se alarga y las orejas se agrandan; las manos y los pies son grandes [Willemsen MH *et al.*, 2011a].

El SPHMD se produce por una delección submicroscópica en la región 22q13.3, la región crítica mide 100 Kb e incluye los genes *EACR*, *SHANK3* y *RABL2B*. El gen *SHANK3* parece el más importante en relación a la clínica de los pacientes; este codifica una proteína que se localiza en el espacio postsináptico y se encarga

de mantener la integridad estructural sináptica junto otras proteínas. La mayoría van a ser delecciones *de novo*, no obstante es obligado estudiar a los padres dado que en el 20 % de los casos un progenitor puede ser portador de una translocación cromosómica equilibrada involucrando dicha región y aumentando el riesgo de recurrencia [Costales JL *et al.*, 2015].

6.1. Aspectos neurológicos

Como clínica neurológica constante estos pacientes presentan un déficit intelectual de moderado a severo con afectación muy importante del lenguaje (ausencia de habla o muy pocas palabras). Además de la afectación cognitiva, es frecuente la presencia de sintomatología dentro del espectro autista que se hace más evidente con la edad.

Desde el nacimiento destaca una importante hipotonía que condiciona un retraso en la adquisición de las habilidades motoras y dificultades posteriores para la deambulación autónoma en grados diferentes de afectación. La marcha en los que adquieren (la mayoría) es con frecuencia atáxica. Además, estos pacientes presentan dificultades para la coordinación motriz fina, que afecta a la manipulación. En relación a su importante hipotonía los trastornos en la alimentación son frecuentes desde edades tempranas [Kolevzon *et al.*, 2014].

La epilepsia es otro trastorno neurológico relativamente frecuente con una prevalencia muy variable según las series. Se han descrito cuadros clínicos de regresión neurológica asociados al mal control de la epilepsia y a alteraciones en los registros electroencefalográficos [Holder *et al.*, 2016].

6.2. Fenotipo cognitivo-conductual

Muchos de los problemas de conducta que suelen aparecer están relacionados con las dificultades que presentan para poder comunicarse.

Los niños con el síndrome de Phelan-McDermid tardan más en conocer las normas sociales presentando dificultades para ajustar su comportamiento en función del contexto o situación social que estén viviendo.

Algunos de ellos presentan comportamientos tales como tirar del pelo, masticarlo, pellizcar o morderse a sí mismos.

La mayoría son propensos a llevarse cosas a la boca y a masticar varios objetos o ropa. Tienden a demostrar cierta ansiedad en situaciones sociales y muestran un contacto visual evitativo.

Debido a la hipersensibilidad a ciertos estímulos táctiles pueden rechazar determinados tipos de tejidos.

Recomendaciones de conducta

- Ante las dificultades para el aprendizaje de las normas sociales, antes de exponer a la persona a la situación, hay que explicarle cómo debe comportarse. Debemos apoyar esta explicación con soporte visual.
- Si presenta comportamientos relacionados con tirarse del pelo, pellizcar o morderse, implantaremos una conducta alternativa e incompatible para evitar que se haga daño. Un ejemplo podría ser el uso de un mordedor. Utilizaremos esta misma estrategia para evitar que se lleve objetos inadecuados a la boca.
- Si su ansiedad social es muy elevada y muestra un contacto visual evitativo, no debemos obligarlo a que establezca contacto visual con nosotros a no ser que sea estrictamente necesario. Es importante respetar el tiempo que la persona necesite para acostumbrarse a nuestra presencia y hacerle sentir cómodo y confortable.
- Respecto a la hipersensibilidad a cierto tipo de tacto de la ropa, hay que evitar los tejidos que le generen malestar. Si detectamos que un estímulo es desagradable para él, no debemos obligarlo a llevarlo.

6.3. Comunicación y lenguaje

Una de las características más comunes de las personas con el síndrome de Phelan-McDermid es el retraso en la adquisición del habla o su ausencia. Pueden llegar a comunicarse mediante gestos, y su nivel de lenguaje comprensivo se encuentra más preservado que el expresivo.

En este sentido la estimulación por parte de logopedas o especialistas en trastornos del lenguaje es un aspecto fundamental.

Recomendaciones de lenguaje

- Ante cualquier movimiento, acción, indicación, sonido o vocalización debemos reaccionar para darle un sentido comunicativo que esté relacionado con el contexto de la situación que tenga lugar en ese mismo instante.
- Utilizar sistemas de Comunicación Aumentativos y Alternativos (sistemas de CAA). Dichos sistemas son útiles para compensar las dificultades del lenguaje oral ya que basan en el uso de formas de expresión distintas al lenguaje hablado.
- En función del nivel de desarrollo de la persona será necesario adaptar los diversos materiales del sistema de CAA. Otros aspectos a tener en cuenta en dicha adaptación son el nivel de desarrollo de las habilidades lingüísticas y motrices. Basándonos en las características individuales de cada sujeto, en

los sistemas de CAA se pueden utilizar desde fotos de objetos reales hasta pictogramas.

- Hay que reforzar positivamente todos los inicios de comunicación, así como el uso del sistema de CAA.
- Sabemos que aprenderán a usar la comunicación aumentativa de forma más eficiente si esta se enseña en contextos naturales y funcionales.
- Podemos aprovechar la aparición espontánea de signos o gestos para referirse a un objeto o acción, ya que ayudan a dar énfasis a la comunicación y son perfectamente compatibles con los sistemas de CAA.
- Potenciar el uso de signos básicos para enfatizar la palabra.
- Usar fotos reales para programar actividades, y pictogramas para generalizar conceptos.
- Mantener unas rutinas establecidas mediante el uso de horarios con pictogramas.
- No debemos olvidar el uso de ayudas técnicas.
- Estos pacientes pueden llegar a aprender el lenguaje de signos [Zwanenburg RJ *et al.*, 2016; Egger JI *et al.*, 2016; Oberman LM *et al.*, 2015].

7. BIBLIOGRAFÍA

- Adam MP, Conta J, Bean LJH. Mowat-Wilson Syndrome. *GeneReviews®* [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993-2017. [Updated 2013 Nov 26].
- Ardinger HH, Welsh HI, Saunders CJ. Pitt-Hopkins syndrome. *GeneReviews®* [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993-2017. [Updated 2012 Aug 30].
- Artigas-Pallarés J, Brun-Gasca C, Gabau-Vila E *et al.* Aspectos médicos y conductuales del síndrome de Angelman. *Rev Neurol* 2005; 41 (11):649-656.
- Bird LM. Angelman síndrome: review of clinical and molecular aspects. *The application of Clinical Genetics* 2014; 7:93-104.
- Brun i Gasca C, Artigas Pallarès J. *Síndrome de Angelman: del gen a la conducta*. Valencia: Nau Llibres, 2005.
- Clayton-Smith J. Clinical research on Angelman Syndrome in the United Kingdom: Observations of 82 affected individuals. *American Journal of Medical Genetic* 1993; 46:12-15.
- Clayton-Smith J, Laan L. Angelman syndrome: a review of the clinical and genetic aspects. *Med Genet* 2003; 40(2):87-95.
- Costales JL, Kolevzon A. Phelan-McDermid Syndrome and SHANK3: implications for treatment. *Neurotherapeutics* 2015; 12:620-630.

- Dagli AI, Mueller J, Williams CA. Angelman syndrome. *GeneReviews®* [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993-2017. [Updated 2015 May 14].
- de Winter CF, Baas M, Bijlsma EK et al. Phenotype and natural history in 101 individuals with Pitt-Hopkins syndrome through an internet questionnaire system. *Orphanet J Rare Dis* 2016; 11:37.
- Egger JI, Zwanenburg RJ, van Ravenswaaij-Arts CM et al. Neuropsychological phenotype and psychopathology in seven adult patients with Phelan-McDermid syndrome: implications for treatment strategy. *Genes Brain Behav* 2016 Apr; 15(4):395-404.
- Engenheiro E, Moller RS, Pinto M et al. Mowat-Wilson syndrome: an underdiagnosed syndrome? *Clin Genet* 2008; 73:579-584.
- Evans E, Einfeld S, Mowat D et al. The behavioral phenotype of Mowat-Wilson syndrome. *Am J Med Genet A* 2012 Feb; 158 (2):358-66.
- Garavelli L, Cerruti P. Mowat-Wilson syndrome. *Orphanet Journal of Rare Diseases* 2007; 2:42.
- Garavelli L, Ivanovski I, Caraffi SG et al. Neuroimaging findings in Mowat-Wilson syndrome: a study of 54 patients. *Genet Med* 2017 Jun; 19(6):691-700.
- Garavelli I, Zollino M, Cerruti P et al. Mowat-Wilson syndrome: facial phenotype changing with age: study of 19 Italian patients and review of the literature. *Am j Med genet Part A* 2008; 149A:417-426.
- Guitart M, Camprubí C, Fernández C et al. Síndrome de Angelman. En: Guiomar Pérez (ed). *Enfermedades de impronta. Guías de buenas prácticas*. 1.^a ed. Bilbao, 2015; 6:113-146.
- Holder JL, Quach MM. The spectrum of epilepsy and electroencephalographic abnormalities due to SHANK3 loss-of-function mutations. *Epilepsia* 2016 Oct; 57(10):1651-1659.
- Kleefstra T, Nillesen WM, Yntema HG. Kleefstra Syndrome. *GeneReviews®* [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993-2017. [Updated 2015 May 7].
- Kolevzon A, Angarita B, Bush L et al. Phelan-McDermid syndrome: a review of the literature and practice parameters for medical assessment and monitoring. *J Neurodev Disord* 2014; 6(1):39.
- Marangi G, Zollino M. Pitt-Hopkins syndrome and differential diagnosis: a molecular and clinical challenge. *J Pediatr Genet* 2015; 4:168-176.
- Oberman LM, Boccuto L, Cascio L et al. Autism spectrum disorder in Phelan-McDermid syndrome: initial characterization and genotype-phenotype correlations. *Orphanet J Rare Dis* 2015 Aug 27; 10:105.

- Paz JA, Kim CA, Goossens M et al. Mowat-Wilson syndrome: neurological and molecular study in seven patients. *Arq Neuropsiquiatr* 2015 Jan; 73(1):12-17.
- Peippo M, Ignatius J. Pitt-Hopkins syndrome. *Mol Syndromol* 2011; 2:171-180.
- Phelan K, McDermid HE. The 22q13.3 deletion syndrome (Phelan-McDermid Syndrome). *Mol Syndromol* 2011a; 2:186-201.
- Phelan K, Rogers RC. Phelan-McDermid Syndrome. *GeneReviews®* [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993-2017. [Updated 2011b Aug 25].
- Schmidt S, Nag HE, Hunn BS et al. A structured assessment of motor function and behavior in patients with Kleefstra syndrome. *European Journal of Medical Genetics* 2016; 59:240-248.
- Sweatt JD. Pitt-Hopkins Syndrome: intellectual disability due to loss of TCF4-regulated gene transcription. *Exp Mol Med* 2013; 45.
- Thibert RL, Larson AM, Hsieh DT et al. Neurologic manifestations of Angelman syndrome. *Pediatr Neurol* 2013; 48(4):271-9.
- van Balkom ID, Vuijk PJ, Franssens M et al. Development, cognition, and behaviour in Pitt-Hopkins syndrome. *Dev Med Child Neurol* 2012 Oct; 54(10):925-31.
- Vermeulen K, de Boer A, Janzing JGE et al. Adaptive and maladaptive functioning in Kleefstra syndrome compared to other rare genetic disorders with intellectual disabilities. *Am J Med Genet A* 2017 a; May 12.
- Vermeulen K, Staal WG, Janzing JG et al. Sleep disturbance as a precursor of severe regression in Kleefstra syndrome suggests a need for firm and rapid pharmacological treatment. *Clin Neuropharmacol* 2017 b; 40(4):185-188.
- Willemse MH, Vulto-van Silfhout AT, Nillesen WM et al. Update on Kleefstra syndrome. *Mol Syndromol* 2012; 2:202-212.
- Willemse MH, Rensen JHM, van Schrojenstein H MJ, Hamel BCJ et al. Adult phenotypes in Angelman-and Rett-like syndromes. *Mol Syndromol* 2011; 2:217-234.
- Williams CA, Zori RT, Hendrickson J et al. Angelman syndrome. *Curr Probl Pediatr* 1995; 25(7):216-31.
- Zwanenburg RJ, Ruiter SA, van den Heuvel ER et al., Developmental phenotype in Phelan-McDermid (22q13.3 deletion) syndrome: a systematic and prospective study in 34 children. *J Neurodev Disord* 2016; 26:8:16.

Capítulo 2

ANÁLISIS DE LOS SÍNDROMES DE RETT Y FENOTIPOS ASOCIADOS A *MECP2*. AUTISMO SEVERO

*Carme Brun i Gasca, Concepción Fernández Zurita, Elisabeth Gabau Vila,
Lorena Joga Elvira, Ariadna Ramírez-Mallafré (Hospital Parc Taulí)*

1. EL SÍNDROME DE RETT Y FENOTIPOS ASOCIADOS A *MECP2*

El síndrome de Rett es un grave trastorno del neurodesarrollo que afecta casi exclusivamente a las niñas, con una prevalencia de 1/10.000. Se caracteriza por un desarrollo aparentemente normal durante los primeros 6 a 12 meses de vida, para después mostrar regresión en el lenguaje (pérdida total de lenguaje oral) y en el desarrollo motor, movimientos de manos estereotipados, dificultad para la interacción social y déficit cognitivo (Williamson, 2006).

Fue descrito por primera vez en 1966 por el Dr. Andreas Rett en un artículo en el que presentaba dos niñas con microcefalia adquirida con atrofia cerebral, estereotipias de lavado de manos y pérdida de habilidades después de unos meses de desarrollo típico (Rett, 1966). Desde entonces hasta el año 1999, en el que se descubrió la causa genética que provoca el síndrome (Amir *et al.*, 1999), el diagnóstico se ha hecho en base a la bien definida presentación clínica del síndrome.

El síndrome de Rett se debe a mutaciones en el gen *MECP2*, que codifica una proteína de unión metilCpG y está localizado en el brazo largo del cromosoma X, en Xq28, muy importante en desarrollo y mantenimiento de las sinapsis. Es una alteración dominante ligada al cromosoma X, por ello se expresa en niñas. Causa entre el 95 y el 97 % de las formas clásicas de síndrome de Rett. Un 5 % de casos de síndrome de Rett clásico y algunas formas atípicas, en que los pacientes presentan epilepsia de aparición temprana, se deben a mutaciones en el gen *CDKL5*. El gen *FOXP1* ocasiona una forma congénita de síndrome de Rett. Las nuevas técnicas de secuenciación masiva están identificando nuevos

genes en relación con el síndrome de Rett-like, que abren mejores perspectivas de intervención en dicha patología (Vidal, 2017).

Las mutaciones en *MECP2* en varones son casi siempre letales, aquellos que sobreviven presentan una encefalopatía grave de presentación neonatal con muerte, la mayoría de ellos, antes de los dos años. Otros casos en varones incluyen niños con un cariotipo 46XY y un mosaicismo somático para una mutación del gen *MECP2*, o bien presentan un síndrome de Klinefelter (47XXY) en mosaico o no (Roche, 2013).

Las mutaciones en *MECP2* pueden causar discapacidad intelectual (DI) familiar ligada al cromosoma X, en que las mujeres presentan una DI leve, y ser grave en los varones asociando psicosis maníaco-depresiva, signos piramidales, signos parkinsonianos y macrorquidismo –conocido como el síndrome PPM-X– (Christodoulou, 1999).

La complejidad genética del síndrome de Rett típico y atípico es evidente: diferentes genes dan lugar al mismo fenotipo y un gen puede dar lugar a diferentes síndromes. Los genes *MECP2* y *CDKL5* se localizan en el cromosoma X, el gen *FOXP1* en el cromosoma 14 de transmisión autosómica dominante.

Desde el punto de vista neurológico, el síndrome de Rett es un trastorno del neurodesarrollo que se puede presentar en la forma clásica (período de aparente normalidad seguido de pérdida de habilidades), o en cuatro formas atípicas con manifestaciones más leves (regresión tardía y lenguaje conservado) o más graves (epilepsia precoz o variante congénita).

La expresión fenotípica más frecuente es la forma clásica, en la que se distinguen cuatro fases:

- **Fase de normalidad clínica:** la familia refiere una aparente normalidad neurológica durante los 6-12 primeros meses de vida, pero al revisar con detalle la historia clínica, con frecuencia se observa que se trata de bebés «muy tranquilos» o «muy irritables» y con alteración del patrón de sueño. Un dato objetivo es el estancamiento del perímetrocefálico sin evidenciar aún una microcefalia.
- **Fase de regresión:** entre los 6 y los 12 meses de vida aparece una pérdida de la habilidad manual, del lenguaje adquirido y del interés social, y se instaura una discapacidad motriz; algunas niñas no llegan a caminar ni a mantener la bipedestación, y las que lo logran suelen hacerlo con una marcha poco organizada, con movimientos de balanceo y con apoyo asimétrico; con frecuencia la marcha empeora y puede llegar a desaparecer. La alteración del equilibrio es habitual y persiste durante la vida adulta. Las características estereotipias manuales de lavado y salivación de manos, movimientos recurrentes de mano-boca, o palmadas, pueden comenzar hacia los 12 meses o tardar años

en aparecer: en las formas atípicas pueden no presentarse hasta el final de la primera década de la vida. Llegan a ser muy incapacitantes, ya que interfieren en la habilidad manual y causan heridas en las manos. En general, aumentan en situaciones de estrés o aburrimiento y pueden controlarse a veces mediante maniobras de distracción. Las estereotipias manuales tienden a ser menos frecuentes e intensas en la edad adulta, pero a veces son sustituidas por otros movimientos, como golpear la cabeza con la mano o la cabeza contra una superficie. En esta fase se pierde el lenguaje verbal previamente adquirido, aunque pueden retenerse algunos bisílabos o palabras sencillas. Durante el período de regresión, que suele durar unas semanas, se instaura un déficit cognitivo grave, que se hará más evidente conforme pase el tiempo. Generalmente, el síndrome de Rett se sospecha y diagnostica en esta fase.

- **Fase de estabilización:** tras la fase de regresión, las pacientes entran en un período de estabilidad en el que ya no hay pérdida de las capacidades, sino una mejoría progresiva del contacto social y del grado de conexión con el medio: es característica su mirada intensa y expresiva. Hay pacientes que permanecerán en esta fase hasta la vida adulta, sin presentar un deterioro posterior.
- **Fase de declive:** no todas las pacientes atraviesan este período en el que se observa un deterioro de las facultades de la paciente: empeora la movilidad, con aumento de la espasticidad y en ocasiones aparición de clínica parkinsoniana.

Las formas atípicas son menos frecuentes: con manifestaciones más leves (regresión tardía y lenguaje conservado) o más graves (epilepsia precoz o variante congénita).

Las patologías neurológicas asociadas al síndrome de Rett más importantes son la epilepsia y la disfunción autonómica con trastornos respiratorios:

- **Epilepsia:** hasta el 80 % de los pacientes presentan crisis epilépticas. Comienzan hacia los cuatro años de edad, y del buen control de la epilepsia depende en gran medida la calidad de vida de estas niñas.
- **Disfunción autonómica y trastornos respiratorios:** los trastornos respiratorios son muy prevalentes y están relacionados con la disfunción autonómica. La alteración de *MECP2* condiciona una disfunción en las regiones reguladoras del control respiratorio. Pueden ir de hiperventilación a apneas.

Además de la disregulación autonómica con trastornos de la respiración existe una serie de complicaciones que aparecen durante la evolución, como una microcefalia adquirida, manos y pies pequeños y fríos, cifoescoliosis y osteopenia, trastornos del sueño o estreñimiento.

1.1. Fenotipo cognitivo-conductual

La discapacidad intelectual asociada al síndrome de Rett es, en la mayoría de niñas, severa o profunda a partir de la etapa de regresión. Sin embargo, en algún caso puede darse también menor afectación, especialmente en las formas atípicas de regresión tardía y lenguaje conservado. En la forma típica el lenguaje oral expresivo, si se había llegado a adquirir, se pierde durante la época de regresión.

En la primera etapa las bebés con síndrome de Rett pueden mostrarse plácidas e incluso pasivas, mientras que en otros casos ya se observa un importante grado de irritabilidad.

La expresión conductual más característica del síndrome de Rett incluye las estereotipias de lavado o frotado de manos con o sin ensalivación; esta conducta es casi patognomónica de este síndrome y se mantiene durante varios años, aunque tiende a suavizarse o desaparecer en la juventud y edad adulta.

Los episodios de gritos y llantos, a veces durante la noche, son también frecuentes en las niñas con síndrome de Rett, especialmente durante las etapas de regresión y de estabilización.

La niña con síndrome de Rett a veces puede parecer angustiada; esta sensación puede aumentar por la presencia de hiperventilación, que es una conducta frecuente.

El estado de ánimo placentero y el interés por el entorno parecen decaer a medida que la niña se hace mayor, especialmente pasada la adolescencia y durante la edad adulta. En cuanto a la autonomía y al nivel de conducta adaptativa parece ser que la evolución no se estanca, pudiendo progresar en este sentido durante toda la vida. (Cianfaglione *et al.*, 2016).

Recomendaciones de conducta

Existe mucha variabilidad entre las niñas afectadas. Pasada la etapa de regresión pueden ser tranquilas, con un carácter afable y cariñoso, alternando con algunos episodios de ansiedad y frustración. Disfrutan en entornos sociales conocidos, con buen comportamiento, mirada conectada y atrayente.

— Las frustraciones pueden llevar a la aparición de rabietas, llantos y autolesiones (que incluyen golpes en la cabeza, arañazos y sobre todo morderse). Es importante intentar evitar las frustraciones innecesarias en la medida de lo posible y tener en cuenta que las graves dificultades de comunicación pueden empeorar este problema; habitualmente las niñas que se comunican mejor tienen también un carácter más tranquilo.

Se recomienda distraerlas de la situación que generó la frustración y centrar su atención en otro estímulo o actividad que les guste.

- En algunos casos observamos en la niña con síndrome de Rett dificultad para regular su ansiedad, relajarse o calmarse: hablar pausadamente, con un tono de voz suave y calmado puede ayudar a que se tranquilice. Conocer sus entornos y objetos preferidos facilita crear mejores situaciones de bienestar.
- Es frecuente que con los cambios de situación la persona afectada se encuentre incómoda o inquieta: en la medida de lo posible hay que anticipar siempre dichos cambios con pictogramas o algún otro tipo de soporte visual; esto ayudará a la niña con síndrome de Rett a prepararse y así disminuirá su ansiedad.
- A menudo sienten incomodidad en ambientes ruidosos y abarrotados: se recomienda intentar evitar grandes aglomeraciones de gente (ya que son situaciones de hiperestimulación que la niña no suele ser capaz de gestionar), sacarla de la situación estresante o en caso de que no sea posible recurrir a auriculares para disminuir el ruido, o a reproductores de música.

1.2. Comunicación y lenguaje

Tal y como ya hemos señalado, en las formas típicas de síndrome de Rett el lenguaje oral expresivo se pierde durante la etapa de regresión. Existen sin embargo variantes atípicas del síndrome en los que la expresión oral se mantiene. Estos casos son muy variables y menos frecuentes. En este apartado hablaremos del lenguaje en las formas típicas.

Para las niñas con síndrome de Rett la comunicación se hace realmente difícil. A la falta de lenguaje oral expresivo tenemos que unir la práctica imposibilidad de utilizar gestos y signos manuales debido a la apraxia que presentan. Esta misma apraxia dificulta también acciones como el señalar o utilizar con precisión dispositivos electrónicos de comunicación. A menudo la comunicación queda restringida a vocalizaciones variables y a la utilización de la mirada (que a veces también está condicionada por la poca capacidad de control cefálico). La capacidad de expresarse con la mirada puede ser un buen aliado para la comunicación; parece ser que esta habilidad mejora con la edad en las niñas con síndrome de Rett.

En general el lenguaje comprensivo es mucho mejor que el expresivo aunque incluso esto es difícil de valorar. En algún caso se han dado situaciones en que las niñas dicen una palabra aislada de manera correcta pero no pueden volver a hacerlo ni bajo demanda.

En un estudio de Urbanowicz *et al.* (2015), con datos de 766 niñas, se recoge que el 89 % de ellas habían adquirido alguna habilidad de lenguaje oral expresivo antes de la etapa de regresión, de estas el 84 % experimentaron la pérdida de estas habilidades. El mismo estudio concluye que los diferentes tipos de mutación del gen *MECP2* podrían estar relacionados con variaciones en las capacidades lingüísticas.

A pesar de las graves dificultades para la comunicación en las niñas con síndrome de Rett es común que las personas que las conocen a fondo (familiares, terapeutas...) insistan en que la comunicación es mejor y más ágil de lo que puede parecer a primera vista.

En un estudio con 16 familias de niñas con síndrome de Rett (Urbanowicz *et al.*, 2016) todos los padres afirmaron que sus hijas habitualmente eran capaces de expresar dolor, malestar, frustración e inquietud, cansancio, hambre y sed. Sin embargo, a menudo, les era difícil expresar la causa del malestar. El cansancio se mostraba frotando o cerrando los ojos, el desinterés por la comida cerrando la boca o girando la cabeza, la protesta por tener que terminar una actividad placentera a menudo con vocalizaciones y la alegría con sonrisas, vocalizaciones y movimientos corporales. Todos los padres manifestaron que sus hijas podían escoger por lo menos entre dos objetos (como alimentos, juguetes, películas...) combinando palabras, gestos y movimientos corporales. Una de las conclusiones más interesantes del estudio es que la mirada tenía muchos matices de intensidad y duración que a la larga constituyan una muy buena fuente de comunicación fácil de interpretar para los padres.

Recomendaciones de lenguaje

La primera recomendación para trabajar lenguaje y comunicación en personas con síndrome de Rett sería observar muy atentamente cómo la paciente se comunica espontáneamente y tener una entrevista a fondo con la familia para recuperar todo aquello que para ella ya tiene un sentido comunicativo. La comprensión de situaciones y la intención comunicativa suelen ser aspectos que no se pierden durante la etapa de regresión. El punto de partida del trabajo del lenguaje y comunicación será aprovechar todo su repertorio (palabras, vocalizaciones, gestos, miradas, movimientos corporales...) e intentar ampliarlo a partir de lo que sea más fácil para la niña.

La comprensión, que como ya hemos señalado es mejor que la expresión, debe seguir potenciándose más allá de la capacidad expresiva que tenga, ya que permite a la niña un mejor entendimiento del mundo que la rodea y, por tanto, reduce sus sentimientos de frustración.

Entre las funciones comunicativas que hay que incluir, una de las más importantes es la capacidad de escoger, ya que permitirá un cierto control sobre el entorno y sobre su día a día.

La determinación de utilizar un sistema u otro de comunicación alternativa en estas niñas depende de múltiples factores: capacidad motriz, precisión de los movimientos manuales, nivel cognitivo, capacidad de abstracción, etc. En todo caso la comunicación es, en la mayoría de casos, multimodal y pasa por recuperar todo aquello que ya se está utilizando y por introducir nuevos elementos para intentar ampliar el repertorio, trabajando siempre en contextos naturales y funcionales.

2. AUTISMO SEVERO

Los trastornos del espectro del autismo (TEA) son un grupo de trastornos del neurodesarrollo que ocasionan principalmente problemas en la comunicación, la relación social y la conducta, con intereses restringidos, patrones restrictivos y repetitivos de comportamiento, inflexibilidad, insistencia en la monotonía y movimientos estereotipados.

Afecta a entre uno de cada 68 y uno de cada 256 en la población infantil en los países desarrollados; es más frecuente en varones, con una relación de 5:1 (Codina-Solà *et al.*, 2017).

Los factores genéticos, cada vez más conocidos, tienen una gran importancia en la patogénesis del TEA. La identificación del diagnóstico etiológico genético en estos pacientes llega al 25 % de los casos y es de gran importancia conseguirlo, dada la repercusión de esta información en el riesgo de recurrencia, en el pronóstico y en el tratamiento (Griesi-Oliver *et al.*, 2017)

Para obtener el diagnóstico en los pacientes con TEA, es necesaria la colaboración de los genetistas clínicos para identificar aquellos síndromes dismórficos que incluyen TEA entre sus manifestaciones. Estos pueden ser cromosómicos, o corresponder a delecciones o duplicaciones submicroscópicas o ser monogénicos.

Las nuevas tecnologías como los *arrays* cromosómicos y los estudios de secuenciación masiva están aumentado el conocimiento de las base genéticas del TEA (Robert *et al.*, 2017).

En un estudio realizado en Cataluña, solo el 24 % de las familias con TEA habían sido atendidas en departamentos de genética, igual ocurre en países como USA, a diferencia de Francia, donde que se atiende el 60 % de familias con TEA. Los autores advierten de la consecuencias que ello comporta, que van desde el infradiagnóstico al riesgo de aumento de segundos casos en la misma familia (Codina-Solà *et al.*, 2017).

Con equipos multidisciplinares y la correcta aplicación de algoritmos diagnósticos, en la actualidad se podría identificar la causa genética en el 35-40 % de los casos de TEA (Robert *et al.*, 2017).

El autismo es un trastorno del neurodesarrollo que se considera actualmente como un espectro amplio de trastornos que comparten aspectos comunes. Además de la clínica específica del autismo que se refiere a la alteración de la interacción social, comunicación y restricción de intereses con comportamientos estereotipados, pueden presentar sintomatología asociada.

La clínica asociada al autismo puede ser muy variada y suele estar presente más frecuentemente en el autismo sindrómico, es decir, aquel en el que el autismo es un síntoma más dentro de la clínica que conforma cualquier otra patología

de base. Por tanto los síntomas neurológicos pueden ser muy diferentes dependiendo de la causa. Las causas del autismo sindrómico son muy variadas: trastornos genéticos, trastornos congénitos del metabolismo, síndromes epilépticos, infecciones congénitas o adquiridas, exposición intrauterina a drogas y miscelánea (encefalopatía hipoxicoisquémica) (Artigas *et al.*, 2005). Como se puede comprender ante tal abanico de causas, los síntomas neurológicos pueden variar muchísimo también. Aun así, se podría decir que en un autismo severo lo que suele estar presente de forma constante es un retraso global del desarrollo con un déficit intelectual casi constante, y muy probablemente algún tipo de trastorno motor (trastorno de coordinación motriz, ataxia...) así como epilepsia asociada de gravedad variable (Kanner *et al.*, 2017).

Los pacientes con autismo grave que presenten sintomatología neurológica asociada precisarán manejo multidisciplinar mediante fisioterapia, ortopedia y tratamiento farmacológico para epilepsia o para los posibles trastornos de conducta que pueden presentar.

2.1. Fenotipo cognitivo-conductual

Los TEA constituyen un amplio espectro de alteraciones. En este capítulo nos centraremos únicamente en los casos de autismo severo.

El porcentaje de discapacidad intelectual asociada a los TEA es muy elevado en estos casos, además cursa a menudo con alteración muy grave del lenguaje comprensivo y expresivo, e incluso con ausencia del habla.

Otro de los aspectos a menudo comprometidos en los niños con TEA es la hipersensibilidad sensorial (visual, auditiva, táctil, vestibular, gustativa...) que junto con la resistencia al cambio dificulta diariamente su interacción con el entorno e incide en el desarrollo de conductas no deseadas.

Son frecuentes las estereotipias y conductas repetitivas. En niños con lenguaje oral, este suele presentar también ecolalias.

Recomendaciones de conducta

La principal recomendación sería intentar comprender al máximo al niño con TEA y ayudarle a que él aumente también su comprensión del mundo que le rodea. Siempre se debe tratar de averiguar qué provoca las conductas no deseadas, que a menudo son consecuencia de la hipersensibilidad o la imprevisibilidad para él de algunas situaciones.

- Es importante recordar que con frecuencia comprenden mejor a nivel visual que auditivo, así que la utilización de imágenes, pictogramas, calendarios, etc. le ayudarán a entender su entorno y a prever los cambios.

- Hay que intentar explicarle por adelantado todas las situaciones nuevas de una manera concreta y darle tiempo para que se habitúe a ellas.
- El tono de voz que utilizamos tiene que ser calmado; hay que recordar su hipersensibilidad sensorial.

2.2. Comunicación y lenguaje

Es importante destacar en el autismo el trastorno del lenguaje, el cual siempre está afectado; de hecho el motivo más frecuente de consulta de un niño con autismo es el retraso en la adquisición del lenguaje. Se debe, por tanto, tener un elevado grado de sospecha y profundizar en la valoración de la conducta social cuando un niño de dos años no ha iniciado el lenguaje (Tuchman *et al.*, 1991; Artigas, 1999) En el autismo grave lo más frecuente es que haya una afectación del lenguaje tanto expresivo como comprensivo, incluso pudiendo no llegar a hablar. En los casos leves, el lenguaje puede ser formalmente muy correcto pero con alteraciones importantes a nivel pragmático que dificultan la comunicación y regulación cognitiva a través del lenguaje.

En el niño con autismo severo el déficit del lenguaje se une a una grave alteración de la intención comunicativa; esto dificulta no únicamente el lenguaje oral en sí, sino la implementación de cualquier sistema alternativo de la comunicación. Además, en los casos más graves de autismo es donde hallamos el mayor número de niños con discapacidad intelectual asociada.

El lenguaje no verbal (expresión facial, gestual, etc.) suele estar también muy alterado tanto a nivel expresivo como comprensivo.

En los casos en que hay lenguaje oral éste puede ser peculiar, con uso de ecolalias inmediatas y diferidas, alteración en el uso de los pronombres personales y literalidad.

La ausencia de lenguaje oral favorece la aparición de conductas disruptivas que para el niño tienen una función comunicativa (Chiang, 2008). Es función de los terapeutas conseguir que la comunicación se lleve a cabo por otras vías. Los estudios demuestran que en la medida que se puede implementar un SAAC, la conducta de los niños con autismo puede mejorar.

Recomendaciones de lenguaje

- Es recomendable potenciar la intención comunicativa del niño, pero si carece de ella esto no es un motivo para no iniciar un SAAC; a menudo el proceso es el inverso: cuando el niño empieza a utilizar un SAAC comprende el poder de la comunicación.
- Hay que sobreinterpretar sus señales reaccionando a sus movimientos, acciones, indicaciones, miradas, sonidos o vocalizaciones para darle un sentido

comunicativo relacionándolo con el contexto de la situación presente en ese momento.

Entre los sistemas más utilizados para aumentar la comunicación de los niños con autismo encontramos el PECS® (Picture Exchange communication system). Una de las ventajas de este sistema es que no requiere gestualidad ni expresión facial y la comunicación se lleva a cabo a través de un objeto (las tarjetas). Además se ha demostrado que este sistema favorece un aumento del habla espontánea en niños con autismo severo que previamente tenían alguna producción oral aunque fuera mínima (Gordon *et al.*, 2011).

3. REFERENCIAS

- Amir RE, Van den Veyver IB, Wan M, *et al.* Rett syndrome is caused by mutations in X-linked MECP2, encoding methyl-CpG-binding protein 2. *Nat Genet* 1999 Oct; 23(2):185-8.
- Artigas J, Gabau E, Guitart M. Syndromic autism: II. Genetic syndromes associated with autism. *Rev Neurol* 2005; 40 (Suppl. 1): S143-S149.
- Artigas J. Language in autistic disorders. *Rev Neurol* 1999; 28 (Suppl. 2):S118-23.
- Chiang HM. Expressive communication of children with autism: the use of challenging behaviour. *J Intellect Disabil Res* 2008
- Christodoulou J. *MECP2*-related disorders. GeneReviews® [Internet]. 1999 Dec 10 [updated 2012 June 28].
- Cianfaglione R, Clarke A, Kerr M, *et al.* Ageing in Rett síndrome. *J Intellect Disabil Res*. 2016 Feb; 60(2):182-90.
- Codina-Solà M, Pérez-Jurado LA, Cuscó I. Provision of genetic services for autism and impact on Spanish families. *J Autism Dev Disord* 2017; 47: 2947-2956.
- Gonzalez ML, LaSalle JM. The role of MeCP2 in brain development and neurodevelopmental disorders. *Curr Psychiatry Rep* 2010 Apr;12(2):127-34.
- Gordon K, Pasco G, McElduff F, *et al.* Communication-based intervention for nonverbal children with autism: what changes? Who benefits? *J Consult Clin Psychol* 2011 Aug; 79 (4):447-57. doi: 10.1037/a0024379.
- Griesi-Oliver K, Laurato Sertié A. Autism spectrum disorders: an updated guide for genetic counseling. *Einstein* 2017; 15(2): 233-238.
- Kanner AM, Scharfman H, Jette N *et al.* Epilepsy as a Network Disorder (1): What can we learn from other network disorders such as autistic spectrum disorder and mood disorders? *Epilepsy Behav* 2017. Oct 26. pii: S1525-5050(17)30762-X.

- Monrós E, Armstrong J, Aibar E, et al. Rett syndrome in Spain: mutation analysis and clinical correlations. *Brain Dev* 2001; 23S1:S251-53.
- Rett A. Über ein cerebral-atrophisches Syndrome bei Hyperammonämie. *Wien Med Wochenschr* 1966; 116:723-26
- Robert C, Pasquier L, Cohen D et al. Role of genetics in the etiology of autistic spectrum disorder: Towards a hierarchical diagnostic strategy. *Int J Mol Sci* 2017; 18, 618.
- Roche-Martínez A, Gerotina E, Armstrong-Morón J et al. FOXG1, un nuevo gen responsable de la forma congénita del síndrome de Rett. *Rev Neurol* 2001; 52:597-602.
- Roche-Martínez A. *Síndrome de Rett: nuevos genes y relación genotipo-fenotipo*. Tesis doctoral, Universidad de Barcelona, 2013.
- Tuchman R, Rapin I, Shinnar S. Autistic and dysphasic children. Clinical characteristics. *Pediatrics* 1991; 88:1211-8.
- Urbanowicz A, Downs J, Girdler S et al. Aspects of speech language abilities are influenced by *MECP2* mutation type in girls with Rett syndrome. *Am J Med Genet Part A* 2015; 167A:354-362.
- Urbanowicz A, Leonard H, Girdler S, et al. Parental perspectives on the communication abilities of their daughters with Rett syndrome. *Dev Neurorehabil* 2016; 19(1): 17-25.
- Vidal S, Brandi N, Pacheco P et al. The utility of next generation sequencing for molecular diagnostics in Rett syndrome. www.nature.com/scientificreports/ 2017; 7:12288. volume 52, part 11:966-972.
- Williamson SL, Christodoulou J. Rett syndrome: new clinical and molecular insights. *European Journal of Human Genetics* 2006; 14, 896-903.

Capítulo 3

ANÁLISIS DE LOS SÍNDROMES DE CORNELIA DE LANGE Y DE LOS SÍNDROMES DE MICRODUPLICACIÓN Y MICRODELECIÓN CON AFECTACIÓN GRAVE DEL LENGUAJE

Lorena Joga Elvira, Elisabeth Gabau Vila, Carme Brun i Gasca, Concepción Fernández Zurita, Ariadna Ramírez-Mallafré (Hospital Parc Taulí)

1. SÍNDROME DE CORNELIA DE LANGE

1.1. Manifestaciones clínicas

Los pacientes con síndrome de Cornelia de Lange (SCdL) habitualmente presentan un retraso en el desarrollo psicomotor. Inicialmente es más frecuente la presencia de hipotonía con reflejos osteotendinosos dentro de la normalidad, aunque también puede haber en algunos casos tendencia a la hipertonia. A nivel cognitivo pueden tener desde un cociente intelectual (CI) normal con problemas de aprendizaje hasta un déficit intelectual grave. Todas las áreas del desarrollo intelectual suelen estar afectadas, pero la del lenguaje es la más importante (Kline *et al.*, 2007).

Los problemas de aprendizaje y de conducta son frecuentes destacando la hiperactividad y el déficit de atención.

Alrededor del 20 % de estos pacientes presentan crisis epilépticas que se controlan en la mayoría de los casos con un tratamiento farmacológico adecuado (Verrotti *et al.*, 2013). Hay pacientes que pueden presentar clínica de afectación del sistema nervioso periférico y una alta tolerancia al dolor.

Los hallazgos neurorradiológicos más significativos son ventriculomegalia, aumento del espacio subaracnoidal (cisternas basales), atrofia de la sustancia blanca, principalmente a nivel de lóbulos frontales, o hipoplasia del tronco encefálico.

1.2. Aspectos genéticos

El síndrome de Cornelia de Lange es un trastorno del neurodesarrollo con afectación multisistémica. Presenta una dismorfia facial característica (especialmente cejas arqueadas con sinofridia, pestañas largas, narinas antevertidas, micrognatia y extremos de la boca hacia abajo con un labio superior fino), déficit intelectual de grado variable, retraso en el crecimiento que empieza antes del nacimiento y da lugar a una talla muy baja en el adulto, microcefalia (cabeza muy pequeña), manos y pies anormales, a veces oligodactilia (falta de dedos), y otras malformaciones (corazón, riñón, etc.). Tienen hirsutismo (exceso de pelo corporal).

La prevalencia en la población general se estima entre uno por cada 10.000 y uno por cada 60.000 (Mikolajewska E, 2013). Entre las manifestaciones digestivas, el reflujo gastroesofágico (RGE: vómitos del contenido del estómago) es muy común en estos pacientes (> 90 %) y a menudo se requiere de una intervención quirúrgica como la técnica anti-reflujo de Nissen. El RGE puede contribuir al fenotipo conductual con cambios en el comportamiento del paciente (Gil *et al.*, 2010).

Los niños con SCdL son extremadamente sensibles en la zona alrededor de la boca, lo que hace que las rutinas de higiene dental sean difíciles.

El riesgo de sordera es muy alto (80 %) y debe ser evaluado y supervisado, así como los problemas visuales que incluyen miopía (60 %) y nistagmus (37 %) (Deardorff *et al.*, 2016).

Es necesario una atención multidisciplinar, para ello disponemos de guías médicas que ayudan a los profesionales a proporcionar una atención mejor dirigida (Mikolajewska E, 2013; Gil *et al.*, 2010).

Se han identificado las mutaciones causantes en genes implicados en la cohesión cromosómica en el proceso de la división celular (complejo de la cohesina). El gen *NIPBL* (5p13.2) está mutado en aproximadamente el 50 % de los pacientes y es el principal gen causante del síndrome. Recientemente se han descrito mutaciones asociadas con formas más leves de la enfermedad en los genes *RAD21* (8q24.11), y *SMC3* (10q25), también de transmisión autosómica dominante como el gen *NIPBL*, y mutaciones en dos genes: el gen *SMC1A* (Xp11.22) y el *HDAC8* (Xq13.1), asociadas a formas ligadas al X de SCdL (Deardorff *et al.*, 2016).

Es muy importante confirmar el diagnóstico clínico con el estudio molecular, por sus importantes implicaciones en el asesoramiento reproductivo.

2. SÍNDROMES DE MICRODUPLICACIÓN Y MICRODELECIÓN CON AFECTACIÓN GRAVE DEL LENGUAJE

La discapacidad intelectual (DI) y el trastorno de espectro autista (TEA) son condiciones de déficit cognitivo y de limitaciones en las habilidades adaptativas.

Afectan a entre el 1 y 3 % de la población menor de 18 años y permanecen a lo largo de toda la vida de los afectados. Identificar la causa responsable en cada paciente es de gran importancia para ofrecerles las máximas atenciones, poder avanzar en el conocimiento y ofrecer un asesoramiento reproductivo a las familias afectadas.

El array-CGH es una tecnología avanzada que permite la detección de desequilibrios cromosómicos, incluso aquellos no detectables por cariotipo como son las alteraciones submicroscópicas, pudiendo ser microdeleciones o microduplicaciones. En los pacientes estudiados por discapacidad DI o TEA inespecífica, se identifica una alteración patogénica aproximadamente en el 14-20 % de los individuos (Cappuccio *et al.*, 2016).

La mayoría de estas personas van a presentar junto a la DI/TEA trastornos de lenguaje, en mayor o menor grado, y otros síntomas que van desde dismorfías leves a malformaciones de diferentes órganos (corazón, riñón, esqueleto...) y trastornos de conducta o incluso trastornos psiquiátricos.

Hemos escogido la microdeleción 1q44 y la 2q23.1 entre otras por su grave afectación del lenguaje.

2.1. Síndrome de microdeleción

Los pacientes con pérdida de material cromosómico en la parte más distal del brazo largo de uno de los dos cromosomas 1, presentan un cuadro clínico reconocible en que destaca DI, microcefalia (cabeza por debajo de 3 DE), convulsiones y anomalías del cuerpo calloso (Depienne *et al.*, 2017). Los primeros estudios atribuían al gen *AKT3* localizado en esta región y delecionado (solo hay una copia de las dos que debería tener el paciente), como el responsable de la cabeza pequeña y de la falta de desarrollo del cuerpo calloso (estructura que comunica los dos hemisferios cerebrales) (Boland *et al.*, 2007).

Estudios más recientes que han comparado pacientes con la delección 1q43q44 con pacientes con mutaciones en uno de los tres genes más importantes (*AKT3*, *ZBTB18*, *HNRNPU*) situados en esta región, han podido establecer las siguientes correlaciones: la delección del gen *AKT3* es la principal responsable de la microcefalia pero con una penetrancia incompleta (puede no expresarse, el paciente no tiene microcefalia), pero la delección de los genes vecinos *ZBTB18* y *HNRNPU* pueden de forma leve contribuir a la microcefalia; la delección del gen *HNRNPU* es la que causa la epilepsia observada en dichos pacientes; la delección del gen *ZBTB18* es la máxima responsable de la agenesia del cuerpo calloso, pero también contribuyen otros genes involucrados en la delección. A la gravedad de la DI contribuye la delección del gen *ZBTB18*, pero para los que tienen afectado

el gen *HNRNPU* supone mayor gravedad (Depienne *et al.*, 2017). Estos comentarios son a modo de ejemplo de cómo evoluciona la investigación en las bases genéticas de la DI.

2.2. Síndrome de microdelección 2q23.1

Los pacientes con pérdida de material cromosómico en una zona intersticial del brazo largo de uno de los cromosomas 2, presentan un cuadro clínico reconocible que incluye discapacidad intelectual, afectación grave del lenguaje, convulsiones, talla baja, microcefalia y dismorfia (Pérez-Gay *et al.*, 2013).

En estudios realizados en cohortes de pacientes con trastorno del espectro autista se han encontrado pacientes con mutaciones en el gen *MBD5*, en la delección 2q23.1 que incluye dicho gen. La pérdida de una de las dos copias del gen sería la responsable de la clínica observada (ya mencionada) a la que se añaden trastorno del sueño y problemas de conducta similares a los que podemos encontrar en los trastornos dentro del espectro del autismo.

Las alteraciones del gen *MBD5* afectan a la expresión de otros genes relacionados con el trastorno espectro autista (TEA) como son *UBE3A* (síndrome de Angelman), *TCF4* (síndrome de Pitt-Hopkins), *MEF2C* (síndrome de delección 5q14.3), *EHMT1* (síndrome de Kleefstra), y *RAI1* (síndrome de Smith-Magenis); ello sugiere que el gen *MBD5* es un regulador de la transcripción. Y seguramente los genes mencionados anteriormente forman parte de la misma red funcional y por ello la afectación de uno de ellos produce un fenotipo similar (Mullegama *et al.*, 2015).

La similitud observada entre estos dos síndromes de microdelección, que comparten muchas manifestaciones físicas, como microcefalia, talla baja, convulsiones y afectación grave del lenguaje oral, entre otras, y por otro lado la variabilidad entre pacientes con la misma microdelección, unos con más capacidad que otros, menos dismorfia, etc. permiten comprender que no podemos identificar clínicamente a los pacientes y que sea necesario emplear técnicas de array-CGH para su identificación.

Interesante es la identificación de genes, máximos responsables de los síntomas presentes en cada una de las microdelecciones descritas y que resaltan la especificidad. En la delección 1q43q44, la haploinsuficiencia de los genes *AKT3*, *HNRNPU* y *ZBTB18*, es la principal responsable de la microcefalia, epilepsia e hipoplasia/agenesia del cuerpo calloso presente en la mayoría de los afectados (Depienne *et al.*, 2017).

En la delección 2q21.3, la haploinsuficiencia del gen *MBD5* es la responsable del trastorno espectro autista observado en 98 % de los pacientes (Mullegama *et al.*, 2015).

3. FENOTIPO COGNITIVO CONDUCTUAL

3.1. Características básicas

El síndrome de Cornelia de Lange y los síndromes de microduplicación y microdeleción con afectación grave del lenguaje cursan con una discapacidad intelectual entre severa y profunda y con un retraso global en su desarrollo.

Las personas afectadas suelen tener un comportamiento excitable y presentar conductas de hiperactividad.

Su nivel de ansiedad puede dispararse ante situaciones poco estructuradas y que requieran de una elevada demanda a nivel social, ante cambios inesperados en su rutina diaria y en situaciones nuevas y desconocidas para ellos.

En los momentos en los que los estímulos ambientales son excesivos, pueden aparecer conductas autoagresivas y rabietas.

3.2. Pautas de manejo de conducta

Para prevenir los problemas de comportamiento asociados a la excitabilidad y ansiedad, es importante dirigirnos a la persona con una actitud tranquila, hablar de forma pausada y con un tono de voz suave. En ningún momento debemos alzar la voz o gritar, puesto que así, solo conseguiríamos empeorar su ansiedad.

Es básico reforzar positivamente los momentos en los que la persona afectada está tranquila y, siempre que tengamos la oportunidad, anticiparnos a su necesidad de movimiento. Tenemos que proporcionarle actividades en las que se pueda mover.

Mantener unas rutinas constantes dotará su día a día de una estructura que proporcionará una sensación de predictibilidad y control que ayuda a disminuir su ansiedad. Una rutina estable y predecible junto a un ambiente organizado favorecerán que las conductas disruptivas asociadas a la ansiedad disminuyan.

El uso de horarios con pictogramas es de gran ayuda para dar estructura a su ambiente.

Respecto a las autoagresiones, debemos intervenir desviando la atención de la persona afectada hacia un estímulo u objeto que sea capaz de relajarla y dis traerla. Siempre que las circunstancias lo permitan, hay que ejercer un control ambiental eliminando los elementos externos que puedan provocar la aparición de estas conductas autoagresivas. En la medida de lo posible se deben evitar las frustraciones innecesarias.

4. COMUNICACIÓN Y LENGUAJE

En el área del habla y de la comunicación suele observarse un retraso significativo.

La comprensión se encuentra más preservada que la expresión y, en los casos en los que aparece el lenguaje oral, este suele ser repetitivo y poco funcional. Tienen dificultad para entender los matices y la pragmática del lenguaje.

También se deben tener en cuenta sus dificultades para coordinar los movimientos motrices necesarios para articular el lenguaje.

4.1. Recomendaciones para favorecer la comunicación

Es fundamental proporcionar estimulación por parte de especialistas en trastornos del lenguaje o logopedas.

Se puede introducir la lengua de signos o técnicas alternativas para reforzar la capacidad de comunicación, es decir, un sistema de comunicación aumentativo y alternativo (sistema de CAA).

Una vez elegido el sistema de CAA, deberemos personalizarlo en función de las características de cada persona. Hay que tener en cuenta el nivel de desarrollo de sus habilidades cognitivas, motoras y lingüísticas. Podremos usar objetos reales en miniatura, fotos de objetos reales o pictogramas.

En el caso de las personas que presenten un bajo nivel de intención comunicativa, es imprescindible hacer un trabajo previo o paralelo para instaurarla. Es importante reforzar de forma positiva todos los inicios de comunicación, así como los usos espontáneos del sistema de CAA.

Si surgiera algún signo o gesto de forma espontánea para referirse a algún objeto o acción lo aprovecharemos y potenciaremos su uso, ya que este no es incompatible con el sistema de CAA que se esté implementando. El uso de signos básicos que apoyen a la palabra siempre ayuda a dar énfasis a la comunicación.

Cabe destacar que aprenderán a utilizar el sistema de CAA con mayor facilidad si se lo enseñamos en contextos naturales y funcionales.

En situaciones en las que no se conoce a la persona afectada se recomienda preguntar a la familia cuál es el sistema de comunicación que utilizan habitualmente. En el caso de que usen un sistema de CAA con pictogramas o fotos pedir para que las tengan siempre a mano para poder utilizarlo. Si la persona utiliza un sistema de gestos pedir a la familia un breve resumen de los mismos para poder interpretarlos.

5. REFERENCIAS

- Boland E, Clayton-Smith J, Woo VG *et al.* Mapping of deletion and translocation breakpoints in 1q44 implicates the serine/threonine kinase AKT3 in postnatal microcephaly and agenesis of the corpus callosum. *The American Journal of Human Genetics* 2007; 81:292-303.
- Cappuccio G, Vitiello F, Casertano A *et al.* New insights in the interpretation of array-CGH: autism spectrum disorder and positive family history for intellectual disability predict the detection of pathogenic variants. *Italian Journal of Pediatrics* 2016; 42:39.
- Deardorff MA, Noon SE, Krantz ID. *Gene Reviews*® [Internet] 1999 Dec 10 (update 2016 January 28).
- Depienne C, Nava C, Keren B *et al.* Genetic and phenotypic dissection of 1q43q44 microdeletion syndrome and neurodevelopmental phenotypes associated with mutations in ZBTB18 and HNRNPU. *Hum Genet* 2017; 136:463-479.
- Gil MC, Ribate MP, Ramos FJ. Síndrome de Cornelia de Lange. *Protoc Diagn Ter Pediatr* 2010; 1:1-12.
- Kline AD, Krantz ID, Sommer A, Kliewer M, Jackson LG, FitzPatrick DR *et al.* Cornelia de Lange syndrome: clinical review, diagnostic and scoring systems, and anticipatory guidance. *Am J Med Genet A* 2007; 143:1287-96.
- Mikolajewska E. Interdisciplinary therapy in Cornelia de Lange Syndrome – Review of the literature. *Adv Clin Exp Med* 2013; 22(4):571-577.
- Mullegama SV, Alaimo JT, Chen LI *et al.* Phenotypic and Molecular Convergence of 2q23.1 Deletion Syndrome with Other Neurodevelopmental Syndromes Associated with Autism Spectrum Disorder. *Int J Mol Sci* 2015, 16:7627-7643.
- Pérez-Gay L, Gómez-Lado C, Eirís-Puñal J *et al.* Microdelección 2q23.1 y hallazgos sindrómicos. *Rev Neurol* 2013; 57:430-1.
- Verrotti A, Agostinelli S, Prezioso G *et al.* Epilepsy in patients with Cornelia de Lange syndrome: a clinical series. *Seizure* 2013; 22(5):356-9.

6. RECURSOS ELECTRÓNICOS

<http://www.findresources.co.uk/the-syndromes/kleefstra>

Capítulo 4

ANÁLISIS DE LAS ENCEFALOPATÍAS EPILEPTICAS EN LA INFANCIA: SÍNDROMES DE WEST, LENNOX Y DRAVET. PARÁLISIS CEREBRAL INFANTIL

*Concepción Fernández Zurita, Carme Brun i Gasca, Elisabeth Gabau Vila,
Lorena Joga Elvira, Ariadna Ramírez-Mallafré
(Hospital Parc Taulí)*

1. INTRODUCCIÓN

Las encefalopatías epilépticas en la infancia se caracterizan por el inicio en los primeros años de vida de crisis epilépticas de difícil control y por tener unos rasgos específicos: la edad de inicio, los tipos de crisis y determinados patrones electroencefalográficos (EEG). Puede haber una mejor respuesta a algunos fármacos dependiendo del síndrome epiléptico aun siendo epilepsias refractarias. Desde el punto de vista del neurodesarrollo, estos pacientes pueden presentar regresión o un estancamiento importante en los primeros años de vida y que casi siempre conllevará un retraso global con déficit intelectual y trastorno del lenguaje. En los síndromes de Dravet, West y Lennox-Gastaut el lenguaje expresivo suele estar muy afectado, aun pudiendo estar más preservado el comprensivo y existir una afectación de las capacidades intelectuales variable en cada uno de ellos.

En cuanto a la parálisis cerebral infantil (PCI), esta se define como un grupo de trastornos del desarrollo del movimiento y la postura, causantes de limitación de la actividad, que son atribuidos a una agresión no progresiva sobre un cerebro en desarrollo en la época fetal o durante los primeros años de vida. Dependiendo del tipo de PCI, además de la sintomatología motriz puede haber otros síntomas neurológicos asociados, como la discapacidad intelectual y la afectación grave del lenguaje.

2. ENCEFALOPATÍAS EPILEPTICAS EN LA INFANCIA: SÍNDROMES DE WEST, LENNOX-GASTAUT Y DRAVET

2.1. Aspectos médicos

Las descripciones más completas de la **epilepsia mioclónica grave de la infancia o síndrome de Dravet** se deben a Dravet desde 1978. El síndrome se hace manifiesto con crisis generalizadas o unilaterales, desencadenadas por fiebre en el primer año de vida para posteriormente, a los dos años, modificarse a crisis parciales, mioclónicas y atónicas, todas de difícil manejo. Después de los dos años hay una regresión de las habilidades adquiridas o detención del desarrollo cognitivo y de la personalidad. Forma parte del grupo de epilepsias y síndromes epilépticos no determinados como focales o generalizados.

Su frecuencia es de uno por cada 40.000 nacidos vivos y predomina en el sexo masculino con una relación de dos a uno. En este síndrome la historia de crisis febriles es alta; la mutación del gen en los canales de sodio SCN1A se ha corroborado en un porcentaje que va de entre 48 a 100 % de los casos evaluados (Villanueva, 2002).

La tríada característica consiste en crisis febriles antes del año de vida, que a partir de los dos años cambian a crisis mioclónicas, ausencias atípicas, crisis parciales simples o complejas y crisis tónicas; hallazgos electroencefalográficos caracterizados por paroxismos generalizados bilaterales de punta-onda lenta de 2,5 a 3,5 Hz, que en el periodo interictal presentan un trazo desorganizado con paroxismos continuos multifocales, focales y generalizados, más constantes al despertar, y fotoestimulación.

El pronóstico es variable, pero en términos generales es muy desfavorable para la función.

El tratamiento farmacológico debe estar encaminado a disminuir la frecuencia de las crisis: las benzodiazepinas son los fármacos más efectivos, seguidas del valproato, la zonisamida, la vigabatrina y, recientemente, el estiripentol. Dos fármacos contraindicados en forma absoluta son la lamotrigina y la carbamazepina (Chugani, 2001).

El **síndrome de Lennox-Gastaut** es una forma severa de encefalopatía epiléptica crónica que corresponde aproximadamente a entre el 3 y el 6 % de los niños con epilepsia, con claro predominio masculino (5:1).

Fue descrito originalmente por Lennox en 1938. Representa del 3 al 5 % de todas las epilepsias en la infancia, y se manifiesta habitualmente con un pico de inicio entre los tres y cinco años.

La tríada característica consiste en crisis de diversos patrones, retraso mental y electroencefalograma con complejos de P-O lenta de 1,5 a 2 Hz dentro de un ritmo de fondo desorganizado.

Las crisis son generalizadas y de diversa índole: parciales, tónico-axiales, atónicas, mioclónicas, ausencias atípicas y tónico-clónicas. El 95 % de los pacientes presentan deterioro cognitivo con retraso mental y se asocia trastorno de conducta con hiperactividad, agresividad y tendencias autistas. En el electroencefalograma se aprecia ritmo de fondo anormal, pérdida de grafoelementos de sueño y paroxismos generalizados y multifocales de punta-onda lenta de 2 Hz.

La etiología es variada: trastornos genéticos, síndromes neurocutáneos (por ejemplo, esclerosis tuberosa), encefalopatías postlesiones hipóxico-isquémicas, meningitis, traumas cefálicos, lesiones cerebrales focales o difusas, e incluso se ha observado en pacientes sin lesión cerebral evidente. Además puede desarrollarse a partir de un síndrome de West en hasta un 20-30 % de los casos.

En cuanto a la evolución de los pacientes, el 80 % continúa con crisis con modificaciones variables y la mortalidad es del 10 al 14 %.

Debido a la resistencia a los fármacos se ha propuesto la politerapia con un máximo de tres antiepilepticos, con la cual, en el mejor de los casos, el control máximo es de 50 a 75 %. Los antiepilepticos más utilizados son benzodiacepinas, lamotrigina, topiramato, vigabatrina y, en casos especiales, el felbamato (Camfield, 2002). La dieta cetogénica es otra alternativa. Finalmente, la callosotomía anterior ha probado ser útil en las crisis atónicas.

El síndrome de West (SW) es una epilepsia dependiente de la edad; se inicia entre los cuatro y diez meses y su frecuencia oscila entre el 2 y el 10 % de todos los casos de epilepsia infantil. Es una de las encefalopatías epilépticas más frecuentes que afectan a las funciones motoras, sensoriales y cognitivas en el lactante.

Se clasifican según la causa en sintomáticos y criptogénicos. Los sintomáticos son aquellos casos que teniendo de base un trastorno neurológico conocido desarrollan un síndrome de West. Los criptogénicos son los pacientes que siendo previamente sanos inician un SW de causa desconocida. El número de casos criptogénicos ha disminuido en relación con el perfeccionamiento de las técnicas de neuroimagen, especialmente la resonancia magnética (RM), que permite en muchos casos determinar la causa y precisar la extensión y localización de la lesión cerebral (Berg *et al.*, 2001).

Entre las manifestaciones características están las siguientes: a) espasmos infantiles con patrones en flexión, extensión o mixtos, que con frecuencia se presentan en salvas, es decir de 20 a 40 eventos en períodos cortos; b) retraso o detención del desarrollo psicomotor, que en la mayoría de los casos, coincide con el inicio de las crisis; c) electroencefalograma de patrón hipsarrítmico, es decir, desorganizado de amplitud mayor de 250 μ V, asincrónico, sin grafoelementos de sueño y paroxismos multifocales de complejos de punta-onda lenta y polipuntas o con las variables descritas en la literatura.

Aunque la mortalidad puede alcanzar el 20 %, está directamente relacionada con las causas: en el grupo sintomático predominan la hipoxia perinatal, las malformaciones congénitas del sistema nervioso central, las neuroinfecciones, las neoplasias y las enfermedades neurodegenerativas, incluidos los errores innatos del metabolismo (Elena Arce *et al.*, 2011).

Posteriormente puede evolucionar a epilepsias refractarias como el síndrome de Lennox-Gastaut.

Como tratamiento farmacológico continúan siendo útiles los esteroides, sin embargo, el tiempo de administración no debe prolongarse más de seis meses; además, se requieren uno o dos antiepilepticos en politerapia, en particular la vigabatrina, el ácido valproico, las benzodiacepinas y el topiramato. La causa del síndrome condicionará la respuesta al tratamiento.

2.2. Fenotipo cognitivo-conductual

Cuando hablamos de fenotipo cognitivo-conductual en las encefalopatías epilépticas en la infancia, vemos que estas comparten características destacables, entre las que se cuentan una afectación significativa en el desarrollo de las habilidades cognitivas y lingüísticas, y alteraciones importantes de la conducta.

Los trastornos de conducta y psiquiátricos más frecuentemente descritos son: problemas de atención, hiperactividad, conductas agresivas y alteraciones del espectro del autismo. Estos trastornos, que se suelen encontrar entre un 30 y un 50 % de los niños con epilepsia pueden aumentar mucho más allá del 50 % en los casos en que la epilepsia es de difícil control y existe, por ejemplo, una discapacidad intelectual (Sillanpää *et al.*, 2016). Todas estas alteraciones suponen un impacto grave en el día a día de estos niños y sus familias. El tratamiento debe ser necesariamente multidisciplinar, sin olvidar que aunque es prioritario el control de la epilepsia, el resto de afectaciones del ámbito cognitivo y conductual requerirán de una atención especializada de por vida. Los estudios sobre calidad de vida en familias con niños diagnosticados de epilepsia y discapacidad intelectual señalan una elevada prevalencia de diagnósticos relacionados con el estrés y ansiedad, especialmente en los cuidadores. No hay que olvidar que, añadido al difícil cuidado de un niño con discapacidad intelectual y trastorno de conducta, existe la impredecibilidad de las crisis epilépticas que dificultan en muchas familias la posibilidad de compartir el cuidado de sus hijos con otras personas (Gallop, 2009).

En el **síndrome de Dravet**, el desarrollo psicomotor del niño es normal hasta el comienzo de las crisis. A partir del segundo año se empiezan a observar síntomas de retraso en el desarrollo cognitivo, motor y lingüístico.

En edades más avanzadas, el retraso cognitivo se hace más evidente así como la aparición de otros signos neurológicos (ataxia) y alteraciones graves de la conducta (hiperactividad e impulsividad, entre otras).

El lenguaje suele ser una de las facultades más afectadas. La comprensión es mejor que la expresión.

Tienen problemas para comunicarse, para comprender el entorno y para establecer relaciones sociales. En algunos casos, se observan rasgos autistas.

Los problemas de comportamiento dificultan, a su vez, el aprendizaje y la vida cotidiana del niño y su familia. Así pues, la presencia de alteraciones de conducta y cognitivas importantes precisa la implicación de los profesionales de la psicopedagogía, psicología o neuropsicología para implantar las terapias necesarias.

En la mayoría de los pacientes, el **síndrome de West** se inicia durante su primer año de vida. Este provoca un retraso en el desarrollo psicomotor pudiendo perder, incluso, las habilidades adquiridas.

El lenguaje y la comunicación se ven afectados y a menudo existen alteraciones de conducta como la hiperactividad, agitación, ansiedad, rabietas, conductas agresivas y autoagresivas e incluso conductas propias del trastorno del espectro autista.

Entre un 20 y un 60 % de los niños con **Síndrome de Lennox-Gastaut** presentan discapacidad intelectual en el momento del diagnóstico y este porcentaje aumenta muy significativamente con el paso de los años llegando a afectar a la práctica totalidad de ellos. Los estudios difieren si este empeoramiento del cociente intelectual es debido a un deterioro o a un estancamiento en el desarrollo cognitivo pero el resultado final es que la discapacidad intelectual afecta de manera importante a la mayoría de niños con este diagnóstico. En algún caso, de inicio más tardío, el impacto cognitivo podría ser menor (Campfield, 2011).

Las personas con este síndrome también tienen una afectación severa del área del lenguaje y la comunicación, y sintomatología de hiperactividad, agresividad y rasgos autistas, cosa que acaba provocando problemas de conducta.

2.3. Comunicación y lenguaje

La afectación del lenguaje en las encefalopatías epilépticas de la infancia es variable y depende de factores como la propia gravedad de la epilepsia, la afectación cognitiva y la concurrencia de trastornos de conducta y desarrollo como características del trastorno del espectro del autismo, entre otros. Es por ello que las estrategias que aquí detallaremos no son de aplicación para todos los niños con esta patología. En este apartado nos centraremos en los niños con encefalopatías epilépticas que no han conseguido un desarrollo funcional de la expresión verbal.

2.4. Intervención

2.4.1. Recomendaciones de conducta

Es común que las personas con encefalopatías epilépticas en la infancia presenten problemas de conducta como manifestación de su incomprendición del entorno y de sus pocos recursos para poder transmitir lo que sienten.

- Entender por qué actúan como lo hacen nos ayudará a ponernos en su lugar y nos facilitará el poder evitar situaciones que desencadenan conductas disruptivas, o interactuar con ellos en los momentos conflictivos.
- Evitar ambientes estresantes que aumenten la frustración de la persona y por tanto su excitación y nerviosismo, favoreciendo un entorno que le resulte tranquilo, estructurado y conocido, en la medida de lo posible.
- Puede ser de ayuda crear guiones en los que visualmente puedan ver aspectos como: qué es lo que va a pasar, cómo tienen que comportarse, quién les puede ayudar si tienen problemas, etc.
- En momentos críticos, es importante intentar desviar su atención y hacer que se centren en algún estímulo u objeto que pueda relajarlos o distraerlos.
- Es recomendable actuar de forma calmada y utilizar un tono de voz suave, ya que reaccionan tanto a lo que les decimos como a la manera en la que se lo decimos.

2.4.2. Recomendaciones de lenguaje

Como siempre que nos hallamos ante una persona cuyo lenguaje oral expresivo no le permite una comunicación funcional, la primera tarea será buscar un sistema que le permita comunicarse sin la palabra hablada, es decir un sistema de CAA (sistema de Comunicación Aumentativo y Alternativo). Existe una gran variedad de sistemas de CAA y en el caso de las personas con encefalopatías epilépticas los aspectos a tener en cuenta serán:

- El nivel cognitivo: la complejidad y grado de abstracción del sistema tendrá que adecuarse a la capacidad cognitiva del usuario. No hay que olvidar que la mayoría de niños con encefalopatías epilépticas tienen asociado un grado importante de discapacidad intelectual. Esto, por un lado, excluye sistemas muy abstractos y, por otro lado, condiciona que el vocabulario que se incluye sea totalmente cotidiano y funcional. Según el nivel de desarrollo, en los sistemas de CAA se pueden utilizar objetos en miniatura, fotos de objetos reales o pictogramas.
- Las habilidades motrices marcarán la posibilidad de usar signos (aunque sean simples), soporte en papel o aparatos electrónicos. También condicionarán el tamaño de las imágenes y los objetos en miniatura.

- Es necesario reforzar siempre positivamente todos los intentos de comunicación. Por ejemplo, cuando se ha entendido lo que ha dicho la persona afectada, aunque la utilización del signo no haya sido la correcta, se debe dar por válido, etc., y también hay que reforzar cualquier vocalización, gesto, etc., que tenga función comunicativa (con excepción de las conductas disruptivas).

3. PARÁLISIS CEREBRAL INFANTIL

3.1. Aspectos médicos

El trastorno motor de la parálisis cerebral (PC) con frecuencia se acompaña de trastornos sensoriales, cognitivos, de la comunicación, perceptivos y/o de conducta, y/o por epilepsia (Morris, 2007).

La prevalencia global de PCI se sitúa aproximadamente entre dos y tres por cada 1.000 nacidos vivos.

La PC es un síndrome que puede ser debido a diferentes causas. El conocimiento de los distintos factores que están relacionados con la PC es importante porque algunos de ellos se pueden prevenir, facilita la detección precoz y el seguimiento de los niños con riesgo de presentar PCI (Póo, 2006), (véase la Tabla 4.1).

TABLA 4.1. Factores de riesgo de parálisis cerebral (Póo, 2006).

1. FACTORES PRENATALES	
<i>Factores maternos</i>	
– Alteraciones en la coagulación	– Disfunción tiroidea
– Enfermedades autoinmunes	– Alteraciones de la placenta
– HTA	– Trombosis en el lado materno
– Infección intrauterina	– Trombosis en el lado fetal
– Traumatismo	– Cambios vasculares crónicos
– Sustancias tóxicas	– Infección
<i>Factores fetales</i>	
– Gestación múltiple	– <i>Hydrops fetalis</i>
– Retraso en el crecimiento intrauterino	– Malformaciones
– Polihidramnios	

(Continúa)

2. FACTORES PERINATALES	
– Prematuridad	– Hemorragia intracranial
– Bajo peso	– Encefalopatía hipóxico-isquémica
– Fiebre materna durante el parto	– Traumatismo
– Infección SNC o sistémica	– Cirugía cardíaca
– Hipoglucemia mantenida	– ECMO
– Hiperbilirrubinemia	
3. FACTORES POSTNATALES	
– Infecciones (meningitis, encefalitis)	– Parada cardio-respiratoria
– Traumatismo craneal	– Intoxicación
– Estatus convulsivo	– Deshidratación grave

La clasificación en función del trastorno motor predominante y de la extensión de la afectación, es de utilidad para la orientación del tipo de tratamiento así como para el pronóstico evolutivo (véase la Tabla 4.2).

TABLA 4.2. Formas clínicas de parálisis cerebral.

Parálisis cerebral espástica
– Tetraplejía (tetraparesia)
– Diplejía (diparesia)
– Hemiplejía (hemiparesia)
– Triplejía (triparesia)
– Monoparesia
Parálisis cerebral discinética
– Forma coreoatetósica
– Forma distónica
– Forma mixta
Parálisis cerebral atáxica
– Diplejía atáxica
– Ataxia simple
– Síndrome de desequilibrio
Parálisis cerebral hipotónica
Parálisis cerebral mixta

La tetraplejía espástica es la forma más grave. Los pacientes presentan afectación de las cuatro extremidades. En la mayoría de estos niños el aspecto de grave daño cerebral es evidente desde los primeros meses de vida. En esta forma se encuentra una alta incidencia de malformaciones cerebrales, lesiones resultantes de infecciones intrauterinas o lesiones clásicas como la encefalomalacia multiquistica.

La diplejía espástica es la forma más frecuente. Los pacientes presentan afectación de predominio en las extremidades inferiores. Se relaciona especialmente con la prematuridad. La causa más frecuente es la leucomalacia periventricular.

En la hemiplejía espástica existe paresia de un hemicuerpo, casi siempre con mayor compromiso de la extremidad superior. La etiología se supone prenatal en la mayoría de los casos. Las causas más frecuentes son lesiones córtico-subcorticales de un territorio vascular, displasias corticales o leucomalacia periventricular unilateral.

La parálisis cerebral discinética es la forma de PC que más se relaciona con factores perinatales, hasta en un 60-70 % de los casos. Se caracteriza por una fluctuación y cambio brusco del tono muscular, presencia de movimientos involuntarios y persistencia de los reflejos arcaicos. En función de la sintomatología predominante, se diferencian distintas formas clínicas: a) forma coreoatetósica (corea, atetosis, temblor); b) forma distónica, y c) forma mixta, asociada con espasticidad. Las lesiones afectan de manera selectiva a los ganglios de la base.

En la parálisis cerebral atáxica desde el punto de vista clínico, inicialmente el síntoma predominante es la hipotonía; el síndrome cerebeloso completo con hipotonía, ataxia, dismetría, incoordinación puede evidenciarse a partir del año de edad. Los hallazgos anatómicos son variables: hipoplasia o disgenesia del vermis o de hemisferios cerebelosos, lesiones clásicas, imágenes sugestivas de atrofia o hipoplasia pontocerebelosa son posibles.

La parálisis cerebral hipotónica es poco frecuente. Se caracteriza por una hipotonía muscular con hiperreflexia osteotendinosa, que persiste más allá de los dos o tres años, y que no se debe a una patología neuromuscular.

Es relativamente frecuente que el trastorno motor no sea «puro», entonces lo llamaremos **parálisis cerebral mixta**. Asociaciones de ataxia y distonía, o distonía con espasticidad son las formas más comunes.

Los niños con PCI presentan con frecuencia, además de los trastornos motores, otros **trastornos asociados y complicaciones**. La frecuencia de esta patología asociada es variable según el tipo y la gravedad.

Los trastornos sensoriales son frecuentes; aproximadamente el 50 % de los niños con PC tiene problemas visuales y un 20 % déficit auditivo. Las alteraciones

visuoespaciales son frecuentes en niños con diplegia espástica por leucomalacia periventricular.

El rendimiento cognitivo oscila desde la normalidad, en un 50-70 % de los casos, a un retraso mental severo, frecuente en los niños con tetraplejia. El menor grado de retraso lo presentan los niños con diplegia y los hemipléjicos. Problemas de comunicación y de lenguaje, son más frecuentes en la PC discinética y con tetraplejia espástica.

Aproximadamente la mitad de los niños con PC tienen epilepsia, muy frecuente en pacientes con tetraplejia (70 %) y riesgo inferior al 20 % en dipléjicos (Póo *et al.*, 1995).

Las complicaciones más frecuentes son las ortopédicas (contracturas músculo-esqueléticas, luxación de cadera, escoliosis, osteroporosis) y problemas digestivos (dificultades para la alimentación, malnutrición, reflujo gastroesofágico, estreñimiento). También presentan problemas respiratorios (aspiraciones, neumonías), alteraciones bucodentales, alteraciones cutáneas, vasculares y diferentes problemas que pueden provocar dolor y malestar.

3.2. Fenotipo cognitivo-conductual

El fenotipo cognitivo y conductual de las personas con PCI es muy variable y depende en gran medida del tipo y gravedad de la afectación. Tanto las capacidades cognitivas como otros aspectos de procesamiento visual y de lenguaje están a menudo alterados. Asimismo, los estudios sobre salud mental y conducta señalan mayor vulnerabilidad para determinados trastornos en esta población. Por todo ello, la intervención es necesariamente multidisciplinar, atendiendo desde el primer momento no solo al trastorno motriz, para conseguir una mejor calidad de vida de las personas afectadas y sus familias.

En un estudio de revisión sistemática sobre afectación cognitiva (Novak, Hines, Goldsmith y Barclay, 2012) se halló que entre un 34 y un 64 % de las personas con PCI tenían discapacidad intelectual (cociente intelectual inferior a 70). Cabe destacar la gran dificultad en evaluar la inteligencia de manera fiable, ya que la mayoría de las pruebas exige respuestas motoras, verbales o ambas.

Más importante que la medida del cociente intelectual sería el estudio del perfil cognitivo, ya que es este el que nos aportará información sobre cómo planificar los aprendizajes y optimizar el desarrollo. Este estudio es único para cada niño, aunque sabemos que algunos aspectos son comunes a la mayoría de ellos: las alteraciones en el lenguaje y el habla, y el déficit en el procesamiento de la información visual.

Las dificultades motrices condicionan patrones distintos de relación. Hay que recordar que durante los primeros meses de vida el tono muscular, la postura, el

llanto y la mirada son los mecanismos que utilizan los bebés para comunicarse, y el niño con PCI no puede controlar adecuadamente su cuerpo ni modular los movimientos, la voz ni la postura. Algunos niños se muestran muy irritables, inconsolables, mientras que otros pueden parecer extremadamente pasivos. Todo esto influye sin duda en las interacciones que se generan, que pueden ser distintas, si no se tiene en cuenta, de las que se establecen con los niños sin PCI.

En cuanto al funcionamiento social, la gravedad de la afectación (motora, cognitiva y de lenguaje) se relaciona con un peor desempeño de las habilidades de relación (Van Schie *et al.*, 2014). Es por tanto en estos niños más afectados en los que el riesgo de futuros problemas de relación se incrementa. En un estudio sobre salud mental (Bjorgaas, 2013) los niños con PCI presentaban una alta prevalencia de problemas respecto a sus padres. Es interesante remarcar que en este estudio los niños con niveles más altos de funcionamiento tenían más problemas de ansiedad y depresión, probablemente por la mayor capacidad de percibir su situación y las expectativas del entorno. La labilidad emocional, las conductas dependientes y la baja autoestima se dan con mayor facilidad.

3.3. Comunicación y lenguaje

La intervención logopédica en PCI empieza desde muy temprana edad por los problemas relacionados con la alimentación. La succión y la deglución suelen estar alteradas y requerir de adaptaciones y trabajo específico.

Las habilidades de comunicación y lenguaje son muy variables en la parálisis cerebral infantil (PCI). La afectación es compleja y diversa por lo que habrá que tener en cuenta los múltiples factores que intervienen.

El trastorno motriz condiciona directamente la capacidad de producción de sonidos y/o la correcta articulación, así como la posibilidad de modular la voz y tener suficiente control de la inspiración para producir frases largas; todo ello redonda negativamente en la inteligibilidad del habla. También influye en aspectos como el control cefálico, que permite dirigir la mirada al interlocutor, la posibilidad de hacer gestos y expresiones faciales o la imposibilidad de reprimir movimientos espasmódicos que interfieren en el acto comunicativo. Además, condiciona desde el primer momento unas interacciones, distintas de las que se dan en niños con desarrollo típico, que pueden asimismo influir en aspectos comunicativos y de adquisición adecuada del lenguaje.

Por otro lado, los trastornos asociados (discapacidad intelectual, afectaciones sensoriales, trastornos del aprendizaje...) influyen tanto en la adquisición como en el correcto desarrollo del lenguaje.

Y, además, muchas de las personas con PCI tienen dificultades de comprensión del lenguaje, procesamiento de la información auditiva, evocación de pala-

bras y elaboración del discurso, entre otras, independientemente de la gravedad de su trastorno motriz o cognitivo.

Por todo ello, la obligación de los terapeutas del lenguaje es procurar al niño con PCI sistemas adecuados que optimicen su comunicación y el desarrollo de su lenguaje tanto comprensivo como expresivo.

Con el propósito de tener una clasificación sencilla y funcional de la capacidad de comunicación cotidiana en personas con parálisis cerebral se creó un sistema llamado CFCS (*Communication Function Classification System*) basado en los niveles de actividad y participación, como se describen en la Clasificación Internacional del Funcionamiento la Discapacidad y de la Salud (CIF) de la Organización Mundial de la Salud (Hidecker *et al.*, 2011). Este sistema describe cinco grados de funcionamiento en cuanto a comunicación (véase la Tabla 4.3).

TABLA 4.3. Niveles de función comunicativa según la CFCS (Hidecker *et al.*, 2011).

I Emisor eficaz y receptor eficaz con interlocutores conocidos y desconocidos.
II Emisor y/o receptor eficaz, pero con un ritmo más lento con interlocutores conocidos y/o desconocidos.
III Emisor eficaz y receptor eficaz con los interlocutores conocidos.
IV Emisor y/o receptor inconstante con los interlocutores conocidos, o receptor eficaz, pero con un ritmo más lento con interlocutores conocidos y/o desconocidos.
V Emisor y/o receptor inconstante con los interlocutores conocidos.

Este sistema de clasificación, aunque no permite profundizar en qué aspectos de lenguaje hay que incidir en la intervención, proporciona una herramienta útil para clasificar a nivel funcional a los usuarios, y se utiliza a menudo en investigación.

En un estudio realizado a 68 niños con PCI (Himmelman, 2013), se halló que los niveles de función comunicativa correlacionaban tanto con los niveles de función motora (GMFCS) como con el cociente intelectual: a mayor afectación motora, peor función comunicativa; a mayor cociente intelectual, mejor función comunicativa. A continuación se describe cómo se ven afectadas las diferentes funciones del lenguaje y qué acciones se pueden llevar a cabo para una correcta estimulación.

— **Aspectos fonéticos:** muy a menudo las personas con PC presentan dificultades en la movilidad de la zona orofaríngea que condiciona problemas importantes en la producción de los sonidos. El trastorno motriz inherente a esta

patología dificulta la producción de sonidos con la fuerza, precisión y coordinación necesarias. Si el trastorno es muy grave, la inteligibilidad del habla puede quedar comprometida. Hay que valorar el equilibrio entre el coste y la eficacia del tratamiento. En algunos casos, no se podrá conseguir la producción de ciertos sonidos y el objetivo será la mejora de la inteligibilidad. Otros casos más graves requerirán de sistemas aumentativos o alternativos para no comprometer la comunicación, que debe ser siempre el factor a preservar.

- **Aspectos morfosintácticos:** es frecuente encontrar una tendencia a utilizar enunciados más cortos, con menos variedad gramatical y un vocabulario más reducido. Todo ello hace que el lenguaje utilizado sea menos rico. A veces esta reducción de la longitud del enunciado se debe a la dificultad motriz y la reducción de la capacidad fonadora, pero a menudo también está asociada a dificultades específicas en el lenguaje.
- **Aspectos pragmáticos:** las dificultades en mantener la postura, controlar el tono y el volumen de voz, controlar la mirada, etc. pueden hacer que la comunicación sea más difícil. Asimismo, aspectos como la lentitud de respuesta, la falta de inteligibilidad del habla y la necesidad, a menudo, de sistemas aumentativos de la comunicación, hacen que la relación comunicativa con los demás se vea alterada. Es habitual que finalmente inicien menos interacciones comunicativas, lo que, con frecuencia, provoca situaciones de aislamiento; asimismo, el entorno debe conocer cómo interactuar con la persona con PCI para que esta reciba una buena estimulación del lenguaje y la comunicación. A menudo las dificultades en el acto comunicativo provocan también que el interlocutor se dirija menos a ellos y que cuando lo hace sea con un estilo más directivo (preguntas cerradas, frases más cortas e imperativas) que no estimula la comunicación.
- **Sistemas aumentativos y alternativos de comunicación (SAAC):** para muchas personas con parálisis cerebral se hace necesaria la utilización de un SAAC que les permita una comunicación más fluida que la que les permitiría su lenguaje oral. Escoger qué sistema, y cuándo y cómo implementarlo requiere la ayuda profesional de un equipo especializado. Son muchos los factores que se deben tener en cuenta: las capacidades cognitivas de la persona, las habilidades motrices, aspectos prácticos como el volumen, el peso, la resistencia del sistema utilizado. Es un traje a medida que tiene que ser repasado a menudo para atender a los posibles cambios.

También hay que recordar que se comenzará por incluir todas aquellas habilidades comunicativas de la persona: si dice alguna palabra inteligible se mantendrá, y se hará lo mismo si utiliza gestos claros, de manera que la suma de todos los elementos lleve a una optimización de su capacidad de interaccionar con el entorno.

3.4. Intervención

3.4.1. Recomendaciones del lenguaje y comunicación

La severidad del trastorno motriz no es un reflejo del nivel cognitivo de la persona. No hay que presuponer que la persona con PCI tiene asociada una discapacidad intelectual. Hay que evitar dirigirse a ella de manera infantilizada y sobreprotectora.

Es importante recordar que el objetivo principal es que la persona con PCI optimice su comunicación. Para ello, a menudo, será necesario usar sistemas de Comunicación Aumentativos y Alternativos (sistemas de CAA): formas de expresión distintas al lenguaje hablado.

Aprovechar cualquier movimiento, acción, indicación, mirada, sonido o vocalización para darle un sentido comunicativo relacionado con el contexto de la situación presente en ese momento. Esto generará actitudes comunicativas y mejorará la utilización del lenguaje.

Recordar que el tiempo de respuesta puede ser largo, esperar lo que sea necesario para darle tiempo a la persona con PCI para responder. Facilitar la postura adecuada para que la persona no pierda el contacto ocular con el interlocutor.

Informarse, siempre que sea posible, del método de comunicación que utiliza la persona y familiarizarse con él para hacer más fluida la comunicación.

Adaptar los diversos sistemas de símbolos en función de las características de cada persona según sus habilidades cognitivas, lingüísticas y motrices. Dependiendo de su nivel de desarrollo se podrán utilizar fotos de objetos reales o pictogramas.

Es importante tener en cuenta las dificultades en la motricidad fina a la hora de implementar el sistema de CAA. Hay que reforzar positivamente todos los inicios de comunicación así como el uso de los sistemas de CAA. Aprenderán a usar la comunicación aumentativa más eficientemente si esta se enseña en contextos naturales y funcionales.

Si aparecen signos básicos que apoyen la palabra debemos fomentarlos.

Usar fotos reales para programar actividades, y pictogramas para generalizar conceptos.

Mantener unas rutinas establecidas mediante los horarios con pictogramas.

Tener en cuenta que su postura o movimientos pueden hacerle perder fácilmente el contacto visual tanto con otras personas como con el soporte que utiliza para comunicarse.

En situaciones en las que no se conoce a la persona afectada se recomienda preguntar a la familia cuál es el sistema de comunicación que utilizan habitualmente.

En el caso de que usen un sistema de CAA con pictogramas o fotos, pedir que lo tengan siempre a mano para poder utilizarlo. Si la persona utiliza un sistema de gestos, pedir a la familia un breve resumen de los mismos para poder interpretarlos. Siempre que se pueda, se deben adelantar las actividades que se realizarán con la persona, ayudándonos de soportes visuales (objeto real, fotos de objetos o pictogramas).

3.4.2. Recomendaciones para la conducta

Entre las personas afectadas por una parálisis cerebral existe una gran variabilidad a nivel conductual.

El comportamiento agresivo o autolesivo puede aparecer con frecuencia. En estos casos se debe: a) intentar averiguar la causa de este comportamiento para poder incidir sobre ella; b) actuar de forma calmada y no reaccionar incrementando su ansiedad o su enfado; c) intentar distraer a la persona e instaurar una conducta que sea incompatible.

Ante la abulia (pasividad o falta de iniciativa) es importante mantenerlos activos, estimularlos y prevenir la deprivación sensorial.

4. REFERENCIAS

- Berg A, Shinnar S, Levy S *et al.* Early development of intractable epilepsy in children: a prospective study. *Neurology* 2001; 56(11):1445-1452.
- Bjorgaas H, Elgen I, Boe T *et al.* Mental health in children with cerebral palsy: does screening capture the complexity. *Scientific World Journal* 2013; 1-7.
- Camfield P, Camfield C. Epileptic syndromes in childhood: clinical features, outcome and treatment. *Epilepsia* 2002; 43(Supl 3):27-32.
- Camfield P. Definition and natural history of Lennox-Gastaut syndrome. *Epilepsia* 2011; 52(Suppl. 5):3-9.
- Chugani H, Chugani D. Abnormal development and catastrophic epilepsies; the clinical picture and relation to neuroimaging. *Int Rev Neurobiol* 2001; 45:141-157.
- Elena A, Miguel R, Beatriz M *et al.* Síndrome de West: etiología, opciones terapéuticas, evolución clínica y factores pronósticos. *Rev Neurol* 2011; 52 (2):81-89.
- Gallop K, Wild D, Nixon A *et al.* Impact of Lennox-Gastaut Syndrome (LGS) on health-related quality of life (HRQL) of patients and caregivers: literature review. *Seizure* 2009; 18(8):554-8.

- Hidecker M, Paneth N, Rosenbaum P *et al.* Developing and validating the Communication Function Classification System (CFCS) for individuals with cerebral palsy. *Developmental Medicine and Child Neurology* 2011; 53(8):704-710.
- Himmelmann K, Lindh K, Cooley M. Communication ability in cerebral palsy: A study from the CP register of Western Sweden. *European Journal of Pediatric Neurology* 2013; 17:568-574.
- Morris C. Definition and classification of cerebral palsy: a historical perspective. *Dev Med Child Neurol* 2007; 49:3-7.
- Novak I, Hines M, Goldsmith S *et al.* Clinical prognostic messages from a systematic review on cerebral palsy. *Pediatrics* 2012; 130(5):285-312.
- Póo P, Maito Lima J, Sanmartí F. Epilepsia en niños con parálisis cerebral. *Act Ped Esp* 1995; 53:304-308.
- Pro P, Campistol J. Parálisis cerebral infantil. En: Cruz M *et al.* (eds.) Tratado de Pediatría, 9.^a edición. Madrid: Ergon, 2006.
- Sillanpää M, Besag F, Aldenkamp A *et al.* Psychiatric and Behavioural Disorders in Children with Epilepsy (ILAE Task Force Report) Epidemiology of psychiatric/behavioural disorder in children with epilepsy. *Epileptic Disord* 2016; 18 (Suppl. 1): S2-S7.
- Van Schie P, Siebes R, Dallmeijer A *et al.* Development of social functioning and communication in school-aged (5-9 years) children with cerebral palsy. *Research in Developmental Disabilities* 2014; 34:4485-94.
- Villanueva V, Serratosa J. The course of the catastrophic epilepsies. *Rev Neurol* 2002; 34(6):501-505.

Capítulo 5

ANÁLISIS DEL SÍNDROME DE USHER Y DE LA SORDERA ASOCIADA A OTRAS CAUSAS DE DISCAPACIDAD INTELECTUAL

*Ariadna Ramírez-Mallafré, Carme Brun i Gasca, Concepción Fernández Zurita,
Elisabeth Gabau, Lorena Joga Elvira (Hospital Parc Taulí)*

1. EL SÍNDROME DE USHER

1.1. Aspectos clínicos y genéticos

El síndrome de Usher (USH) es un trastorno clínico y genéticamente heterogéneo. Se divide en tres entidades clínicas que asocian retinosis pigmentaria (RP), hipoacusia neurosensorial y, en ocasiones, afectación de la función vestibular. La edad de inicio es variable. Su tipo de herencia es autosómica recesiva y la prevalencia es de 3 a 6,2 por cada 100.000 en la población europea (Aparisi MJ *et al.*, 2014).

Desde el punto de vista clínico se diferencian tres tipos de síndrome de Usher:

1.1.1. Síndrome de Usher tipo I (USH1)

Los pacientes con USH1, que es el más grave, presentan una sordera congénita profunda neurosensorial y ausencia de función vestibular, siendo la RP de inicio prepupal (Lentz J *et al.*, 1999).

El hecho de nacer sordos afecta al desarrollo del lenguaje, y la afectación vestibular produce un retraso en el desarrollo motor; conseguirán la sedestación o la marcha libre más tarde que la población general. La RP ocurre ya en la infancia, reduciendo el campo visual, afectando a la agudeza visual y conduciendo gradualmente a la ceguera (Millán JM *et al.*, 2011).

1.1.2. Síndrome de Usher tipo II (USH2)

El USH2 se distingue del USH1 por presentar una sordera congénita bilateral menos severa, la función vestibular está preservada y el inicio de la RP se da generalmente en la segunda década de la vida (Lentz J *et al.*, 1999).

1.1.3. Síndrome de Usher tipo III (USH3)

El USH3 se distingue de los tipos I y II por una progresiva pérdida auditiva y variable disfunción vestibular junto a RP de inicio también variable, generalmente en la segunda década de la vida (Millán JM *et al.*, 2011).

El 29 % de los casos corresponde al USH1, el 67 % al USH2, el 3 % al tipo III y un 1 % restante se clasifica como USH atípico.

El síndrome de Usher es responsable de entre un 3 y un 6 % de los casos de niños con sordera; de entre un 8 y un 33 % de los pacientes con RP, y de aproximadamente el 50 % de los casos de sordo-ceguera (Lentz J *et al.*, 1999). Este último hecho lo convierte en una patología cuyo estudio y prevención reviste gran interés.

El tipo de sordera es causado por una alteración coclear a nivel del órgano receptor de las células ciliadas y por ello se manifiesta en una audiometría con hipoacusia neurosensorial bilateral simétrica de gran intensidad en el tipo I, lo cual asocia síntomas de ausencia de formación de lenguaje articulado efectivo.

La RP en los pacientes USH no tiene ninguna característica que la diferencie de otras RP, los pacientes presentan inicialmente ceguera nocturna y mala adaptación a la oscuridad y se afecta el campo visual periférico (visión en túnel). Más tarde pueden aparecer las complicaciones habituales que afectan a la visión central y también pueden aparecer cataratas (Millán JM *et al.*, 2011).

La RP no tiene un tratamiento eficaz ni curativo, ni siquiera paliativo, para intentar detener el curso de la enfermedad.

Se recomienda evitar aquellos deportes que requieran de buena visión o buen equilibrio, pues podrían ser peligrosos, y la conducción de vehículos, por la pérdida del campo visual periférico. Además, debido al alto riesgo de desorientación cuando se sumergen en agua, la natación debe llevarse a cabo con precaución (Lentz J *et al.*, 1999).

Desde el punto de vista genético, el USH es un trastorno autosómico recesivo, con un riesgo de recurrencia para hermanos del 25 %, pero hay diez genes asociados. Afortunadamente las nuevas tecnologías, como Next Generation Sequencing (NGS), permiten la detección de mutaciones pequeñas (puntuales, pequeñas delecciones o inserciones...) o mayores (deleción de exones...) estudiando todos los genes implicados en el mismo test (Aparisi MJ *et al.*, 2014).

1.2. Fenotipo cognitivo-conductual

Los déficits de audición y visión, aislados o asociados a otros trastornos, tienen una repercusión importante en el desarrollo psicomotor, la conducta y la integración social de quienes los padecen. La incomunicación y la desconexión con el mundo que la privación sensorial genera en las personas con USH condicionará su fenotipo cognitivo-conductual.

Aparte de los problemas para comunicarse con los demás, son personas que probablemente tendrán dificultades, en mayor o menor grado de acuerdo a sus características, en el acceso a la información, a la educación, a la capacitación profesional, a la vida social y cultural, etc.

Por lo que respecta a la capacidad cognitiva, en general, no se trata de un síndrome que se asocie a discapacidad intelectual. Es importante destacar que esta capacidad en personas con USH no es fácil de valorar. Es evidente la dificultad de realizar pruebas psicométricas a pacientes con limitaciones visuales y auditivas graves, cosa que puede incluso llevar a interpretaciones erróneas sobre la existencia de discapacidad intelectual, cuando en realidad no existe.

Por otra parte, se ha reportado asociación entre UHS y trastornos de conducta y/o mentales.

Tamayo y colaboradores, por ejemplo, realizan un estudio con una muestra de 30 pacientes y describen la presencia de funcionamiento intelectual límite, depresión o trastorno bipolar en el 16,7 % de los pacientes afectados de USH tipo I y en el 33,3 % de los afectados de USH tipo II (Tamayo ML *et al.*, 1996).

Dammeyer describe que el 23 % de los pacientes con síndrome de Usher de su estudio manifestaban trastornos mentales o de conducta como esquizofrenia, discapacidad intelectual leve y grave, autismo atípico y trastorno de conducta (Dammeyer J, 2012).

Existe debate respecto a la patogenia de estas alteraciones mentales. Probablemente, esta sea multifactorial y responda a la combinación del efecto propio del gen mutado y del resultado del aislamiento sensorial que experimenta la persona con USH. Posiblemente se necesitarían más estudios para aclararlo, pero la asociación entre Usher y trastornos mentales y de conducta no debe obviarse. Es por este motivo que la intervención basada en un enfoque integrado debería incluir un soporte psicológico en el manejo de estos pacientes (Domanico D *et al.*, 2015).

Recomendaciones de conducta

Cuando los estímulos ambientales les sobrepasan, las personas con síndrome de Usher pueden presentar, por ejemplo, un comportamiento excitable o ansiedad. Es importante seguir las siguientes pautas de conducta.

- Es de gran ayuda dirigirse a ellos de forma pausada y con calma en esos momentos.
- Para disminuir la probabilidad de que aparezcan conductas no apropiadas, se deben intentar identificar las situaciones que desencadenan la ansiedad o el malestar de estas personas para poder prevenirlas.
- Así mismo, es recomendable seguir una rutina estable y tener un entorno organizado para proporcionar seguridad y evitar conductas disruptivas.

1.3. Comunicación y lenguaje

Aunque existen diferentes tipos de síndrome de Usher con grado de sordera y edad de inicio de la retinosis pigmentaria variable, etc., la comunicación de todas las personas afectadas de USH está alterada y requiere algún tipo de apoyo y entrenamiento adecuado.

Se pueden aplicar medidas de ayuda auditiva con adaptación de audífonos (fundamentalmente en el de tipo II) y, en los casos de sordera profunda, estaría indicada la colocación de un implante coclear.

Se debe considerar siempre la rehabilitación del lenguaje en estos pacientes, tanto si se realiza o no el implante coclear.

Recomendaciones de lenguaje

Dada la heterogeneidad de esta población, el sistema de comunicación que pueden utilizar también varía. Algunas estrategias de intervención recomendadas en pacientes con síndrome de Usher, teniéndose en cuenta los dos déficits sensoriales que presentan son:

- Enseñar lengua de signos.
- Enseñar sistema dactilológico.
- Enseñar sistema braille.
- Al usar lengua de signos, estos deben realizarse a una velocidad normal, su configuración debe ser clara y las frases concisas, y hay que mantener una distancia cómoda frente al interlocutor.
- Cuando empiece la pérdida de visión, se podrá seguir utilizando la lengua de signos haciendo que su interlocutor se coloque dentro de su campo visual (que por lo general es estrecho por la visión en túnel) y cuidando que los signos y la cara del hablante se encuentren bien iluminadas.
- Cuando esto no sea suficiente, se podrá utilizar un sistema de comunicación a través del tacto (lengua de signos apoyada o sistema dactilológico en la palma de la mano).

2. SORDERA ASOCIADA A OTRAS CAUSAS DE DISCAPACIDAD INTELECTUAL

2.1. Aspectos clínicos y genéticos

Las hipoacusias congénitas afectan a uno entre 1.000 recién nacidos, siendo el defecto congénito más frecuente en las sociedades desarrolladas (Egilmez OK *et al.*, 2016). Hablamos de sorderas sindrómicas cuando la persona presenta alteraciones en otros sistemas del organismo, como corazón, riñón... Hay más de

700 síndromes genéticos que han sido descritos con características del déficit auditivo. Aproximadamente el 30 % de las sorderas genéticas son sindrómicas (Koffler T *et al.*, 2015).

A modo de ejemplo, revisaremos a continuación algunas de las sorderas sindrómicas como el síndrome de Treacher Collins, el síndrome de Goldenhar o microsomía hemifacial y el síndrome CHARGE.

2.1.1. Síndrome de Treacher Collins

El síndrome de Treacher Collins (STC) se caracteriza por presentar una malformación craneofacial debida a mutaciones en el gen *TCOF1*, de transmisión autosómica dominante (Chang CC *et al.*, 2012).

Su incidencia es de uno entre 50.000 nacidos vivos (Renju R *et al.*, 2014).

Las anomalías faciales son generalmente bilaterales: hipoplasia de los arcos zigomáticos, hipoplasia supraorbital y micrognatia (mandíbula anormalmente pequeña). Inclinación antimongoloide de los ojos e hipertelorismo, coloboma palpebral y problemas visuales (no despreciables), como pérdida de la agudeza visual en el 33 % de los casos, estrabismo (37 %), cataratas congénitas y, en algún caso, microftalmia o anoftalmia (Chang CC *et al.*, 2012).

El 50 % de las personas con STC presentan hipoacusia conductiva por malformaciones de los huesecillos del oído medio y malformaciones del oído externo (Koffler T *et al.*, 2015). El oído interno es generalmente normal.

Hay pacientes con discapacidad intelectual leve, pero generalmente la inteligencia de las personas con STC suele ser normal (Chang CC *et al.*, 2012).

2.1.2. Síndrome de Goldenhar o microsomía hemifacial

El síndrome de Goldenhar se caracteriza por múltiples anomalías que afectan a las estructuras craneofaciales, las vertebras y los órganos internos. Generalmente de presentación esporádica, se observa en uno de entre 35.000 y 56.000 nacidos vivos (Goswami M *et al.*, 2016).

Recibe también el nombre de espectro óculo-aurículo-vertebral. Entre las anomalías oculares vemos dermoides epibulbares, coloboma del párpado y microftalmia; a nivel auricular vemos malformaciones de las orejas como microtia y apéndices preauriculares; las manifestaciones generalmente son unilaterales con microsomía hemifacial (cara asimétrica, un lado más pequeño que el otro) y las anomalías vertebrales incluyen fusiones y presencia de hemivértebras. Pueden verse afectados otros órganos como el corazón o los riñones, entre otros.

La pérdida auditiva es de leve a moderada en el caso de la conductiva, y de grave a profunda en la neurosensorial (Heike CL *et al.*, 1999).

2.1.3. Síndrome CHARGE

Es un trastorno de herencia autosómica dominante, debido a mutaciones en el gen *CDH7*, con una prevalencia de uno de entre 8.500 a 10.000 recién nacidos (Koffler T *et al.*, 2015). El nombre es el acrónimo (por sus siglas en inglés) que se deriva de los síntomas principales que caracterizan el síndrome:

- *Coloboma* (hendidura del parpado).
- *Heart defects* (defectos cardíacos).
- *Atresia of the choanae* (atresia de coanas).
- *Retarded growth and development* (retraso del crecimiento y del desarrollo).
- *Genital hypoplasia* (hipoplasia genital).
- *Ear anomalies/deafness* (anomalías auriculares y sordera) (Seema H *et al.*, 1999).

La pérdida auditiva afecta a entre el 60 y el 90 % de los pacientes; es de carácter severo y de tipo conductivo o mixto.

Los niños con síndrome CHARGE generalmente muestran retrasos considerables en el desarrollo motor secundarios a hipotonía troncal con laxitud ligamentosa, disminución de la agudeza visual, discapacidad auditiva y trastornos vestibulares.

El desarrollo del lenguaje a menudo se retrasa debido a la pérdida de la audición y por la visión reducida que impide la lectura de labios y la percepción de las señales del lenguaje corporal (Ha J *et al.*, 2016).

2.2. Fenotipo cognitivo-conductual

Sabemos que las personas con algún tipo de deficiencia auditiva tienen alteraciones del lenguaje y del habla, pero hay que tener en cuenta que su desarrollo cognitivo y psicosocial puede verse también afectado, limitando así, la calidad de vida de estas personas (Dalamón V *et al.*, 2009).

2.2.1. Síndrome de Treacher Collins

El individuo con STC presenta usualmente una inteligencia dentro de la normalidad. Sin embargo, en ocasiones puede observarse un retraso en el desarrollo cognitivo, que podría estar relacionado con el déficit auditivo.

Pueden presentar trastornos de conducta.

2.2.2. Síndrome de Goldenhar

Entre un 5 y un 15 % de los individuos con síndrome de Goldenhar presentan trastornos del aprendizaje asociados. Algunos estudios describen esta asocia-

ción en el 45 % de los pacientes. El trastorno de espectro autista aparece también relacionado a este síndrome, afectando a un tercio de los pacientes (Johansson M *et al.*, 2007).

2.2.3. Síndrome CHARGE

Las primeras publicaciones sobre el síndrome sugerían que el 100 % de niños con CHARGE presentaban discapacidad intelectual. Posteriormente se ha visto que esto no es así. Los individuos con este síndrome tienen un funcionamiento intelectual que puede ir de bajo a alto.

Se ha llegado a la conclusión de que los casos con un coeficiente intelectual bajo que habían sido descritos podrían no estar correctamente valorados, ya que no solamente es muy difícil comunicarse con estas personas con déficit auditivo y visual, sino que muchos de los instrumentos de evaluación existentes pueden resultar inadecuados (o difíciles de adaptar) para ellos.

A nivel conductual, son varias las características o trastornos que se han asociado al síndrome CHARGE, como, por ejemplo, el trastorno de déficit de atención/hiperactividad (TDA/H), la ansiedad, la depresión o un comportamiento perseverativo en jóvenes u obsesivo-compulsivo en adultos, que puede causar problemas en su entorno.

También este síndrome se ha descrito asociado al autismo (Fernell E *et al.*, 1999).

Otro rasgo característico en las personas con CHARGE es que tienen un umbral del dolor alto.

Los problemas de conducta pueden ser un tema destacable en los individuos con este síndrome, sobre todo en la etapa de la adolescencia. Algunas de las conductas disruptivas que se han descrito son: rabietas, *tantrums* (berrinches) y conductas autolesivas y desafiantes (Bernstein V, 1995).

Recomendaciones de conducta

Las personas con sordera asociada a otras causas de discapacidad intelectual pueden presentar problemas de conducta. Estas dificultades pueden tener diferentes orígenes: las frustraciones por los problemas de comunicación, el dolor y malestar físico, los impedimentos cognitivos (en algunos casos) y los problemas a la hora de cambiar o iniciar actividades, entre otros. Las siguientes pautas de conducta ayudan a prevenir situaciones no deseadas.

- Se deben intentar identificar las situaciones que desencadenan ansiedad o malestar en estas personas para poder evitarlas y así disminuir la probabilidad de que aparezcan conductas no apropiadas.

- También es importante considerar que la conducta tiene una función comunicativa. Así pues, es importante comprender el propósito y la comunicación que subyace a la conducta inapropiada, ser paciente y ayudar a la persona a encontrar métodos de comunicación más adecuados para lograr sus objetivos.
- Actuar siempre que se pueda de forma calmada. No reaccionar aumentando su ansiedad o su enfado puede ser también de gran ayuda.
- El hecho de seguir una rutina y tener un entorno organizado, proporcionará seguridad y evitará conductas disruptivas.
- Hay que enseñar y reforzar el aprendizaje de normas básicas a estas personas, siempre con los apoyos que sean necesarios.

2.3. Comunicación y lenguaje

Las personas con síndromes como el de Treacher Collins, el de Goldenhar, el de CHARGE, entre otros, sufren déficits auditivos o visuales y cognitivos (en algunos casos) que dificultarán el acceso al lenguaje y a la comunicación.

A veces la pérdida de audición no es suficientemente grave para llamarla «sordera». Sin embargo, cualquier grado de pérdida de la audición puede afectar el desarrollo del habla y a la habilidad en el lenguaje. En este sentido, la estimulación por parte de logopedas o especialistas en trastornos del lenguaje será de gran ayuda.

En los casos en los que el déficit sensorial es dual (es decir, hay afectación también de la visión) la dificultad para comunicarse se incrementa y necesitarán sistemas de comunicación específicos para no quedar desconectados de las personas y del mundo que tienen a su alrededor.

2.3.1. Síndrome de Treacher Collins

Hay varias características en este síndrome, aparte de la pérdida de la audición y el posible déficit cognitivo (se da en pocos casos) que pueden afectar al habla y al desarrollo del lenguaje. Los problemas anatomicofisiológicos, por ejemplo, darán como resultado trastornos articulatorios en la ejecución del habla y alterarán su resonancia y su inteligibilidad.

2.3.2. Síndrome de Goldenhar

Es un síndrome que se caracteriza por presentar una amplia gama de síntomas y signos, que pueden variar mucho de unas personas a otras, en función de la severidad del caso. Algunos de estos síntomas, como el déficit auditivo, los posibles problemas de visión y la discapacidad intelectual (que se da en algunos de los casos), provocan que exista afectación en el área del lenguaje y la comunicación.

2.3.3. Síndrome CHARGE

Los sistemas lingüísticos o simbólicos que emplean las personas con este síndrome genético que cursa con déficit auditivo y visual no son necesariamente los mismos al expresarse que al recibir información. Algunos emplean diversos tipos de sistemas de comunicación a la vez, y la forma en la que emplean estos sistemas puede variar con el tiempo. Ello demanda una capacidad de adaptación a las cambiantes capacidades sensoriales y cognitivas de la persona.

Recomendaciones de lenguaje

El avance en la capacidad para comunicarse implica una mejora de la calidad de vida de estas personas.

Para aumentar esta capacidad pueden resultar útiles las siguientes estrategias:

- Utilizar un sistema de Comunicación Aumentativo y Alternativo (sistemas de CAA). El sistema de comunicación debe ser individual, adaptado a cada persona (en función de sus características y de sus habilidades cognitivas, lingüísticas, motrices, etc.).
- Fomentar el aprendizaje de la comunicación aumentativa en contextos naturales y funcionales, siempre que sea posible.
- Reforzar siempre positivamente todos los inicios de comunicación, así como el uso de los sistemas de CAA.
- Aprovechar la aparición espontánea de cualquier signo o gesto para referirse a un objeto o acción.
- Sobreinterpretar las señales de las personas afectadas. Reaccionar a sus movimientos, acciones, indicaciones, miradas, sonidos o vocalizaciones para dar a todo ello un sentido comunicativo relacionándolo con el contexto de la situación presente en ese momento.
- Preparar horarios y calendarios de sus rutinas y hacerlo de la manera en la que el niño entienda mejor. Esto les proporciona apoyo para la comunicación y también seguridad.
- Usar sistemas de CAA para programar actividades no habituales y para anticipar nuevos acontecimientos.

Para las personas con síndrome CHARGE es importante:

- Escoger el sistema de comunicación más adecuado en función de los aprendizajes adquiridos, de los restos de su capacidad visual o auditiva, de su habilidad para manejar ciertos dispositivos, etc. El más utilizado es la lengua de signos apoyada en las manos, pero entre los métodos conocidos se encuentran además: la lengua oral y la lectura labial; la lengua de signos; el uso de signos en el campo visual, restringido o apoyado; los sistemas braille y Moon; los bloques alfabéticos; el sistema dactilológico; las notas escritas; la comunicación

- electrónica (con salida braille o letras en formato grande); el empleo de signos propios, y el sistema Tadoma (normalmente utilizado como una fuente adicional de información), entre otros. Todos estos métodos se pueden combinar.
- Al usar lengua de signos, estos deben realizarse a una velocidad normal, su configuración ha de ser clara y las frases concisas y hay que mantener una distancia cómoda frente al interlocutor.

En general, cuando no se conoce a la persona afectada, se recomienda pre-guntar a sus familiares o cuidadores cuál es el sistema de comunicación que utilizan habitualmente.

3. REFERENCIAS

- Aparisi MJ, Aller E, Fuster-García C *et al.* Targeted next generation sequencing for molecular diagnosis of Usher syndrome. *Orphanet J Rare Dis* 2014; 9:168.
- Bernstein V. CHARGE adolescence as it Behavior? Is it communication? 1995. Handout.
- Chang CC, Steinbacher DM. Treacher Collins syndrome. *Semin Plast Surg* 2012 May; 26(2):83-90.
- Dalamón V, Elgoyhen AB. Hipoacusias de origen genético. Actualización. *Rev Med Clin Condes* 2009; 20(34) 140548-141607.
- Dammeyer J. Children with Usher syndrome: mental and behavioural disorders. *Behav Brain Funct* 2012 Mar; 8 PMID: 22449032.
- Domanico D, Fragiotta S, Cutini A *et al.* Psicosis, mood and behavioral disorders in Usher syndrome: Review of the literature. *Med Hypothesis Discov Innov Ophthalmol* 2015; 4 (2).
- Egilmez OK, Kalcioglu MT. Genetics of nonsyndromic congenital hearing loss. *Scientifica* 2016; Article ID:7576064, 9 pages.
- Fernell E, Olsson VA, Karlsgren-Leitner C *et al.* Autistic disorders in children with CHARGE association. *Dev Med Child Neurol* 1999; 41:270-2.
- Goswami M, Bhushan U, Jangra B. Goldenhar Syndrome: A case report with review. *Int J Clin Pediatr Dent* 2016; Jul-Sep 9(3):278-280.
- Ha J, Ong F, Wood B *et al.* Radiologic and audiologic findings in temporal bone of patients with Charge Syndrome. *Ochsner Journal* 2016; 16:125-129.
- Heike CL, Luquetti DV, Hing AV. Craniofacial Microsomia Overview. GeneReviews® [Internet] 1999 Dec 10 [updated 2014 Oct 9].
- Johansson M, Billstedt E, Danielsson S *et al.* Autism spectrum disorder and underlying brain mechanism in the oculoauriculovertebral spectrum. *Developmental Medicine and Child Neurology* 2007; 49:280-288.

- Koffler T, Ushakov K, Avraham KB. Genetics of hearing loss-syndromic. *Otolaryngol Clin North Am* 2015 December; 48(6):1041-1061.
- Lentz J, Keats B. Usher syndrome type I. GeneReviews® [Internet] 1999 Dec 10 [updated 2016 May 19].
- Lentz J, Keats B. Usher syndrome type II. GeneReviews® [Internet] 1999 Dec 10 [updated 2016 Jul 21].
- Millán JM, Aller E, Jaijo T, Blanco-Kelly F et al. An update on the genetics of usher syndrome. *J Ophthalmol* 2011; 417217.
- Renju R, Balagopal RV, Kumar SJ et al. Mandibulofacial dysostosis (Treacher Collins syndrome): a case report and review of literature. *Contemp Clin Dent* 2014. Oct-Dec; 5(4):532-534.
- Seema H, Lalani R, Hefner MA et al. Charge syndrome. GeneReviews® [Internet] 1999 Dec 10 [updated 2012 Feb 2].
- Tamayo ML, Maldonado C, Plaza SL, et al. Neuroradiology and clinical aspects of Usher syndrome. *Clin Genet* 1996 Sep; 50 (3):126-32. PMID: 8946110.

Capítulo 6

APTITUDES Y SINERGIAS DEL INTÉPRETE PARA PERSONAS CON DISCAPACIDAD INTELECTUAL SEVERA CON EL APOYO DE LA HERRAMIENTA DE COMUNICACIÓN EC+

*Carmen Acuña-Partal, Teresa Alba Rodríguez
y Marcos Rodríguez-Espinosa (Universidad de Málaga)*

Se describen las cualidades y formación necesarias en un intérprete profesional que trabaje con personas con necesidades comunicativas complejas resultantes de una discapacidad intelectual severa y se incide en la especial relevancia, como apoyo en su labor de mediación, del conocimiento y dominio de sistemas de comunicación aumentativa y alternativa de base tecnológica de última generación, como pueda ser la herramienta diseñada por la Universidad de Málaga (España) en el marco del Proyecto de Investigación Erasmus + *Enhancing Communication: Research to Improve Communication for People with Special Needs and Development of ICT Resources and Tools (EC+)*, cuya utilidad práctica se evalúa en una experiencia de interpretación desarrollada en colaboración con una asociación de discapacitados psíquicos.

1. CONTEXTUALIZACIÓN Y ANTECEDENTES

La Universidad de Málaga coordina un proyecto de investigación Erasmus+ denominado *Enhancing Communication: Research to Improve Communication for People with Special Needs and Development of ICT Resources and Tools (EC+)* en colaboración con las Universidades de Gante (Bélgica) y Klagenfurt (Austria) y el Hospital Parc Taulí de Sabadell (España), entre cuyos objetivos está el desarrollo de una herramienta (EC+) basada en un Sistema de Comunicación Aumentativa y Alternativa (SCAA) multimodal y de alto nivel tecnológico, así como la formación de estudiantes de diferentes ámbitos, como el sanitario, el

educativo, la psicología, la logopedia y la interpretación en el trato con personas con discapacidad intelectual severa.

La utilización de los SCAA con personas con discapacidad se remonta a la década de los años ochenta del siglo xx. La Convención de la ONU (Nueva York, 2006) sobre los derechos de las personas con discapacidad recoge en su articulado los derechos de comunicación y acceso fácil a la información para todas las personas y la relevancia de los SCAA. Así, en su artículo 2 establece que el derecho a la comunicación implica:

(...) los lenguajes, la visualización de textos, el Braille, la comunicación táctil, los macrotipos, los dispositivos multimedia de fácil acceso, así como el lenguaje escrito, los sistemas auditivos, el lenguaje sencillo, los medios de voz digitalizada y otros modos, medios y formatos aumentativos o alternativos de comunicación, incluida la tecnología de la información y las comunicaciones de fácil acceso. Por «lenguaje» se entenderá tanto el lenguaje oral como la lengua de señas y otras formas de comunicación no verbal [...] (p. 20649).

En numerosos instrumentos de instituciones de referencia como la Unión Europea y las Naciones Unidas se incluyen resoluciones, directivas, declaraciones y convenciones que reconocen, por ejemplo, las lenguas de signos y los derechos de las personas sordas al acceso a servicios públicos y privados de forma directa o por medio de intérpretes. La interpretación de lengua de signos (ILS) constituye una profesión relativamente nueva en España. Si bien existen intérpretes de LS en distintos estratos de la Administración Pública, según el *Libro Blanco de la traducción e interpretación institucional* (2011), la mayoría trabaja para empresas privadas o bien como autónomos, y son contratados por asociaciones, familiares o entidades gestionadas por los propios intérpretes.

Respecto de las necesidades comunicativas de personas con discapacidad intelectual severa, en la que nos centramos en este trabajo, Brun *et al.* (2015) (*apud* Calleja y Postigo, 2016, p. 1190) destacan los esfuerzos que en la actualidad se llevan a cabo por mejorar su situación durante la infancia y subrayan la necesidad de profundizar en el estudio de las estrategias comunicativas adecuadas en la adolescencia y la vejez. Por otra parte, parece haberse extendido la concepción errónea de que las nuevas tecnologías son ajena a los adultos, que, al no mostrar disposición a aprender a usarlas ellos mismos, tampoco enseñan a sus hijos con discapacidad intelectual grave a valerse de ellas. Resulta pues imprescindible adoptar una actitud positiva y conocer su utilidad. El desarrollo exponencial de las tecnologías ha facilitado la creación de aplicaciones cada vez más personalizadas para que cualquier usuario pueda acceder instantáneamente a su descarga desde la Play Store, para Android o la Apple Store, para IOS, la mayoría de las veces con un coste bastante asequible, o incluso de forma totalmente gratuita.

En el caso de las personas con discapacidad intelectual, los avances tecnológicos han permitido también la reducción de costes y dimensiones en relación con los SCAA tradicionales (McNaughton y Light, 2013, p. 107) y contamos con aplicaciones intuitivas de fácil uso tanto en tabletas como en teléfonos móviles. Borg, Lantz y Gulliksen (2014) dan cuenta de la utilidad y continua mejora de las prestaciones de los dispositivos accesibles frente a los estándares (navegadores, páginas web, programas de correo electrónico o telefónicos accesibles). Varias experiencias llevadas a cabo con personas con capacidades diversas confirman la utilidad de navegadores y páginas web con audiodescripciones, vista completa de la pantalla, botones fijos y pasos automáticos. En cuanto al envío de correos electrónicos, una serie de usuarios con afasia encontraron asimismo un gran apoyo en programas con frases categorizadas e imágenes prediseñadas disponibles para usar en cualquier momento, y en cuanto al teléfono, diversos usuarios con discapacidad intelectual encontraron mayor facilidad en el uso de un dispositivo con dibujos, narrador y pocos botones frente a dispositivos más complejos (Borg, Lantz y Gulliksen, 2014, pp. 550, 556-557).

La tecnología no solo ha demostrado ser útil en su vertiente socializadora, sino también en la pedagógica. Ya en la década de los años noventa, MacArthur (1996, p. 344) empleó un procesador de palabras con una función sintetizadora del discurso y un banco de palabras personalizado que permitía a sus estudiantes con dificultades de aprendizaje generar contenidos, estructurar sus redacciones y evaluar y revisar sus textos. El procesador, que se desarrolló originalmente para personas con discapacidad física para reducir el número de pulsaciones, resultó útil también para estudiantes con problemas graves de ortografía, puntuación y sintaxis (MacArthur, 1996, p. 347). Hoy en día, los procesadores de texto cuentan con opciones adaptadas a diferentes usuarios, además de con bancos de palabras cada vez más amplios en diferentes idiomas. En cuanto al uso de pictogramas como método de aprendizaje, MacArthur (1996, p. 348) menciona como precedente el programa Kid Works 2 de 1992, que incluye «cajas» de nombres, verbos y adjetivos, y en el cual cada palabra se acompaña de un dibujo y se presenta oralmente por un narrador. Los usuarios pueden crear una secuencia de símbolos para desarrollar historias a modo de jeroglíficos o traducirlas en palabras. Si bien MacArthur (1996, p. 352) afirma que por aquel entonces aún no contaba con resultados del potencial de este tipo de *software* en estudiantes con problemas de aprendizaje, menciona un estudio de Daiute (1992) sobre la combinación de elementos multimedia, como imágenes y sonido, para producir un significado personal, que, en su opinión, contribuiría a motivar a los usuarios en la producción del discurso. En la actualidad hay un creciente interés por el desarrollo de *apps* con pictogramas para facilitar la comunicación en personas con discapacidad intelectual.

2. APTITUDES Y SINERGIAS DEL INTÉRPRETE EN LA COMUNICACIÓN CON PERSONAS CON DISCAPACIDAD INTELECTUAL SEVERA

Las teorías más recientes tratan el acto comunicativo como un proceso en el que, en el caso que nos ocupa, intervendrían al menos tres agentes, un mínimo de dos personas que desean comunicarse y el intérprete que actúa como facilitador del discurso y de la mejora de la calidad de vida de las personas con discapacidad en el acceso a la comunicación. Junto a los factores meramente comunicativos, hay que considerar la relevancia crucial en su labor de la empatía, especialmente cuando se trata de personas con dificultades de aprendizaje (Hewett y Nind, 1998 *apud* Griffiths y Smith, 2016, p. 25), o con discapacidad que presenten comportamientos que difieran de lo que entendemos como normal según las convenciones sociales al uso, o que en ocasiones puedan parecer incluso desafiantes debido a sus limitaciones en la comunicación (Carvill, 2001 *apud* Martens *et al.*, 2017, p. 873). Por ello, es especialmente relevante para los intérpretes que trabajen con personas con discapacidad conocer de antemano las características clínicas de las distintas discapacidades de que pueda tratarse, así como las estrategias que les ayuden a facilitar el intercambio comunicativo de la forma más acertada posible.

Respecto del análisis conversacional, resultante del estudio de las técnicas que los participantes usan para construir y dar sentido al discurso con objeto de explicar el diseño sistemático de acciones sociales, Garfinkel (1967 *apud* Turner y Merrison, 2016, p. 141) afirma que, en el caso de las personas con discapacidad intelectual, a menudo no se realiza una construcción ordenada del discurso ni tampoco se emplean los mismos símbolos, ni siquiera en ocasiones un sistema de símbolos más o menos extendido en la sociedad, sino que a veces se emplean unos símbolos particulares construidos en un entorno familiar. Es por ello por lo que el intérprete debe conocer y aplicar una amplia gama de recursos propios de la comunicación intersemiótica. Así, una persona que presente sordera junto con otra discapacidad secundaria podría necesitar del empleo de la LS, que complementará con una determinada gesticulación, como puedan ser movimientos de la(s) mano(s) y/o brazo(s) realizados de forma espontánea e inconsciente durante su discurso (Kendon, 1988 y McNeill, 1992 *apud* Gullberg y Holmqvist, 1999, p. 43). En este sentido, Griffiths y Smith (2016, p. 25) apuntan que la mayor parte de la comunicación con estos usuarios es no verbal y que recurren a menudo a gestos de contacto, así como a expresiones faciales, movimientos corporales, vocalización, posicionamiento del cuerpo, mirada y otras acciones. Para Grue (2015, p. 17), el texto como producto se compone de unidades lingüísticas que deben ser cohesivas y coherentes, y el «contexto», entendido en sentido amplio como todo aquello que complementa al texto, resulta de suma importancia en la conversación con este tipo de usuarios y, en no pocas ocasiones, será esencial para descifrar el mensaje.

En cuanto a la formación del intérprete, en general debe reunir una serie de características personales como son la motivación, la flexibilidad y la seguridad en sí mismo; ha de ser capaz de procesar adecuadamente la información (discriminación visual, habilidad de generar mapas mentales, pensamiento crítico, multitarea y rápido procesamiento auditivo y visual) y demostrar ciertos hábitos académicos y destrezas (aprendizaje autónomo y amplia base de conocimientos) (Shaw, 2014, p. 73). De entre todas estas aptitudes, y su mayor o menor complejidad técnica (Timarová y Salaets, 2014, p. 34), cobran especial importancia en el área que nos ocupa la flexibilidad y la motivación. La motivación es primordial al tratar con personas con grandes dificultades comunicativas, por lo que en ocasiones la interpretación puede resultar una labor un tanto ardua para el profesional, que deberá afrontar con optimismo, buena voluntad y atención los intentos comunicativos que realiza el interlocutor. En cuanto a la flexibilidad, Moser-Mercer (2008 *apud* Timarová y Salaets, 2014, p. 37) afirma que en interpretación es crucial saber buscar soluciones innovadoras a los problemas y desarrollar una capacidad de adaptación en su interpretación para amoldarse al cliente, si bien en este ámbito se requerirá de un mayor esfuerzo. Asimismo, hemos de tener siempre en cuenta el código deontológico de la profesión de intérprete, que en ningún momento dirigirá la conversación, y se limitará a interpretar el mensaje de forma neutra y acorde a la situación, respetando el contenido original del mismo. En estas situaciones comunicativas especiales, el intérprete deberá ser igualmente neutral, interviniendo únicamente como transmisor de la información y facilitador del discurso como en cualquier otra modalidad de esta área.

Además de la exigencia de que el intérprete sea, como hemos dicho, una persona con empatía, flexible, paciente y con motivación, pues en ocasiones la labor de interpretación puede resultar ardua –para lo que podrá contar con el apoyo tecnológico, que habrá de incorporar a su labor como herramienta de trabajo prioritaria conforme a los avances tecnológicos que venimos comentando–, es fundamental la comprensión de la situación específica de los interlocutores. Así pues resultará imprescindible la elaboración de un dossier de documentación previo que recoja las características comunicativas principales concretas de la discapacidad y las estrategias posibles para poder dar sentido al discurso, ya que en ocasiones la comunicación puede basarse en la mirada, en sonidos o gestos.

A la hora de reunir información sobre los rasgos individuales del usuario, los familiares o los profesionales que a diario conviven o trabajan con él serán una valiosa fuente de información para determinar de antemano a qué sistema de comunicación está habituada esa persona, y si recurre, por ejemplo, a gestos propios, para poder identificarlos convenientemente en nuestra conversación posterior. Además, puede ser de gran utilidad tener acceso a una ficha de logopedia para conocer el nivel lingüístico que posee, comprobar si suele tener iniciativa en la conversación o si sigue la estructura lógica de «S+V+C» (sujeto, verbo,

complementos), entre otros aspectos. En cuanto al tema en cuestión, hemos de preparar de antemano un glosario que pueda sernos útil en la interpretación. Será, asimismo, imprescindible trabajar con la aplicación, en nuestro caso EC+, de forma previa a la interpretación, a fin de localizar de antemano verbos para expresar acciones, sustantivos para mostrar los diferentes elementos y adjetivos para describir sus características.

En el momento de la interpretación es primordial tener siempre en cuenta que estamos ante usuarios que oyen y comprenden de forma parcial mensajes simples con apoyo visual, por lo que nos serviremos de la aplicación de nuestro dispositivo electrónico y utilizaremos los recursos correspondientes, como la ILS, pictogramas, fotografías o vídeos, junto con la palabra transmitida oralmente. Por otra parte, hablaremos en todo momento de forma pausada y con un lenguaje claro y sencillo, respetando siempre la latencia de respuesta, ya que en ciertos casos el usuario podría tardar en responder desde varios segundos hasta incluso un minuto. Durante la intervención comunicativa del usuario, es muy importante ayudar a que exprese sus necesidades, deseos y emociones, y para ello le animaremos a que emplee la aplicación. Le ayudaremos en todo lo necesario para que pueda realizar esta tarea, indicándole, por ejemplo, que asienta o niegue al mostrarle los pictogramas, o que sea él mismo quien los busque y nos enseñe aquellos que representan la realidad que desea comunicar. Como hemos dicho, es importante que, o bien a través de la familia o de su entorno, conozcamos previamente qué forma de comunicación se adapta mejor a esta persona teniendo en cuenta las funciones ejecutivas básicas de atención visual, auditiva y concentración, y que adaptemos nuestra interpretación a sus habilidades cognitivas, lingüísticas y motrices. Así, por ejemplo, si el usuario manifiesta gran dificultad en sus habilidades lingüísticas, le mostremos pictogramas de lo que queremos trasmitir y dejaremos que nos señale con la mano, y asienta o niegue también con la mano o con la cabeza, y, de tener más desarrollada la parte lingüística pero no la motriz, que asienta y niegue de forma oral. Siempre buscaremos la forma más cómoda de interpretar para el usuario. Por último, hemos de saber descifrar sus movimientos, miradas o sonidos y ser capaces de darles sentido comunicativo. Estas señales son perfectamente compatibles con la aplicación que estamos utilizando, en nuestro caso EC+.

3. DESCRIPCIÓN DE UNA EXPERIENCIA DE INTERPRETACIÓN CON EL APOYO DEL SISTEMA DE COMUNICACIÓN EC+

EC+ es una herramienta multimodal que puede servir de apoyo tanto a profesionales en interpretación de lengua de signos (ILS) como en interpretación con personas con discapacidad intelectual severa, ya que cada concepto se representa de diversas formas, esto es, mediante pictogramas, fotografías, la voz, vídeo y LS. Lo que más valoran las asociaciones que colaboran con el Proyecto EC+ es

precisamente la guía sobre las características clínicas de pacientes con diferentes problemas, entre ellos, síndrome de Angelman, Cornelia de Lange, Kleefstra, parálisis cerebral, sordera asociada a otras causas de discapacidad intelectual o autismo. La aplicación EC+ se ha diseñado en español, catalán, alemán, inglés y neerlandés y la lista de conceptos incluidos parte del inventario del desarrollo de habilidades comunicativas de MacArthur, y se ha venido ampliando con conceptos complementarios que han considerado útiles las referidas entidades colaboradoras.

Para dar a conocer la aplicación EC+ y contrastar con las asociaciones la funcionalidad de la herramienta para la mejora de calidad de vida de las personas con discapacidad mediante el uso de las nuevas tecnologías se han llevado a cabo sesiones formativas para profesionales, familiares y usuarios, de gran interés igualmente para la formación del intérprete, que tiene así la oportunidad de realizar una experiencia en un contexto real específico. Entre las asociaciones en las que se ha presentado la aplicación, describimos la experiencia con una de discapacitados colaboradora del proyecto. Esta asociación consta de varias unidades, entre las que se encuentra el centro ocupacional, que es el encargado de proporcionar trabajo a personas con discapacidad en edad laboral que no tienen posibilidad de acceder a puestos de trabajo ordinarios. Las tareas que se les destinan están relacionadas con el tratamiento de plásticos, la jardinería, el reciclaje del papel y el apoyo a servicios de cocina, limpieza y recepción. Con el fin de integrar a las personas con discapacidad existe un empleo externo con más de 30 personas contratadas por tiempo indefinido en labores de floristería, administración, limpieza, jardinería, huerto, conserjería y vigilancia, o relacionadas con el papel. Para las personas con discapacidad intelectual grave o con alteraciones del comportamiento, existe una unidad de estancia diurna y una residencia para los gravemente afectados. En ambas unidades se llevan a cabo actividades físico-deportivas y lúdicas, orientadas tanto a la rehabilitación como al tratamiento asistencial. Existe además una unidad de viviendas tuteladas para personas con una discapacidad ligera con el fin de que puedan normalizar su vida en el hogar, donde cuentan con servicios de alojamiento, manutención, atención psico-social y médico-sanitaria. Los participantes en las sesiones de presentación de la herramienta EC+ pertenecen al centro ocupacional y a la unidad de estancia diurna. Asimismo, han colaborado en el seguimiento de las sesiones y el taller informativo psicólogos, cuidadores, técnicos, informáticos y directores de las distintas unidades.

En la experiencia que describimos han participado cuatro usuarios con diferentes niveles cognitivos así como con distintas limitaciones lingüísticas. Es preciso subrayar la importancia de conocer la heterogeneidad de las personas con discapacidad intelectual severa (Griffiths y Smith, 2016, p. 25) que pueden ser potenciales beneficiarios de un apoyo tecnológico si queremos que nuestra aplicación resulte eficaz para el mayor número de personas posible.

El usuario 1 presenta parálisis cerebral cognitiva, lo que conlleva síntomas de oligofrenia y dificultad del lenguaje. Respecto de sus necesidades comunicativas, presenta dificultad para expresarse debido a sus problemas de vocalización, lo que provoca un nivel expresivo deficiente si no cuenta con apoyos, así como situaciones de estrés. Como medios de comunicación alternativos al medio oral, utiliza la escritura sobre papel y con bolígrafo y los mensajes por WhatsApp, ya sea mediante el uso de emoticonos o del teclado alfabetico. En cuanto a su nivel receptivo, no presenta problemas ya que tiene un buen nivel cognitivo a pesar de su oligofrenia.

El usuario 2 es una persona con síndrome de Down y un nivel cognitivo medio. Respecto de sus necesidades comunicativas, puede expresarse y entender a los demás siempre que usen un vocabulario básico. No posee habilidad de lectoescritura. En cuanto al nivel morfosintáctico, emite enunciados con algunos fallos en los tiempos verbales y ausencia de nexos, pero, por lo general, sabe hacerse entender. En el nivel pragmático se detecta una necesidad de mayor latencia de respuesta y, a veces, aclaraciones a preguntas parciales.

Al usuario 3 le fue diagnosticada una deficiencia mental severa, a lo que se suma una disminución de su agudeza visual por miopía magna, además de tratarse de una persona de edad avanzada. Tiene necesidades comunicativas complejas puesto que, pese a tener una buena capacidad comprensiva en su contexto habitual, su capacidad de respuesta es muy baja y no cuenta con capacidad de habla. En el nivel expresivo, por tanto, se sirve de lenguaje no verbal y en el receptivo responde mejor a estímulos visuales que a los auditivos, por lo que necesita cierto tiempo de respuesta. En cuanto al nivel pragmático no manifiesta intención comunicativa más allá de la expresión de sus necesidades básicas.

El usuario 4 es una persona joven con un 97 % de discapacidad intelectual. Es conductualmente correcta, aunque necesita de apoyo permanente para desarrollar sus habilidades sociales y cognitivas. Presenta necesidades comunicativas muy complejas debido a un nivel expresivo oral muy pobre, únicamente es capaz de comunicarse mediante lenguaje no verbal. En cuanto al nivel receptivo podría establecerse un nivel medio de comprensión de conversaciones simples respecto de sus actividades e intereses básicos. Demuestra gran intención socializadora, aunque a veces responde de forma aleatoria.

En el caso de los usuarios 1 y 2 se trabajaron con ellos temas variados como las actividades de ocio, la familia, la ocupación laboral, los gustos culinarios, y todo tipo de cuestiones relacionadas con sus aficiones. No obstante, con los usuarios 3 y 4 los temas de conversación quedaron reducidos a sus necesidades básicas en relación con la vestimenta, el aseo y la comida. Recurrimos a temas de su interés para conseguir establecer una comunicación más fluida y natural a fin de poder determinar las estrategias necesarias por parte del intérprete para

ayudarles en la comunicación, así como la funcionalidad y posibles mejoras en los actuales contenidos y parámetros de la aplicación EC+.

En las respuestas y reacciones del usuario 1 se constató una reducción del estrés progresiva con el manejo de la aplicación, así como una mayor tendencia a terminar los enunciados. Esta persona es proclive a comunicarse, pero en ocasiones, al sentirse incomprendida por su interlocutor tiende a abandonar la conversación. Al tener información de antemano sobre sus características clínicas y su forma de ser, pudimos asociar el hecho de que dejara el discurso inacabado no a una falta de interés intrínseca, sino a la frustración que se deriva de sus limitaciones lingüísticas. Resultaron especialmente útiles el soporte tecnológico y el contexto a la hora de descifrar algunos conceptos que en un principio resultaban confusos.

El usuario 2 tiende a expresarse correctamente y suele comprender a sus interlocutores siempre que se utilice el vocabulario con el que está familiarizado y se hable de forma pausada. La aplicación puede usarse cuando aparece algún concepto que no logra comprender. No presenta grandes problemas lingüísticos, pero sí requiere de una mayor latencia de respuesta, lo que nos lleva insistir en la importancia de la paciencia como cualidad en un intérprete que trabaje con personas con discapacidad. Una utilidad adicional de la herramienta EC+ es su posible aplicación didáctica, que pudimos comprobar con este usuario que está aprendiendo a leer y escribir, y para el cual la lista de palabras ordenadas por categorías puede ser un buen instrumento de aprendizaje, al igual que en su día lo fuera el referido programa Kid Works 2 (*apud* MacArthur, 1996, p. 348).

En cuanto al usuario 3, a veces llega a ser difícil la comunicación con él debido a su falta de motivación, ya que, al ser una persona adulta tiene su rutina muy marcada. Se dio la circunstancia, sin embargo, de que le presentamos un soporte tecnológico basado principalmente en imágenes a una persona que manifiesta gran interés por la fotografía, gracias a lo cual conseguimos aumentar su implicación comunicativa. Con este usuario resultó especialmente importante la documentación previa sobre su persona por su baja visión, que hizo necesario acercarle continuamente durante la intervención el teléfono móvil, a través del cual accedemos a la aplicación EC+, al centro de su campo de visión. Además, al no disponer de capacidad de habla debimos conocer de antemano cómo se comunica, en este caso mediante sistema de gestos, de comprensión universal, y al tratarse de una persona muy metódica, fue importante asimismo saberlo antes de tratar con ella para evitarle situaciones de estrés innecesarias.

Por el contrario, el usuario 4 es una persona joven con muchas ganas de comunicarse y de participar en nuevas actividades. También resultó muy provechosa la documentación previa ya que, debido a su interés comunicativo, a veces asiente de manera efusiva aunque no esté entendiendo realmente lo que se le comunica. Es necesario recurrir constantemente a la alteración del orden del

enunciado para comprobar si de verdad lo ha entendido y que no está simplemente respondiendo con el último elemento. Además, basa sus actos comunicativos en gestos, miradas y sonidos, por lo que es necesario saber interpretarlos para ayudar a construir un discurso coherente.

En todos los casos analizados, pero especialmente en los de los usuarios 3 y 4, con un menor nivel cognitivo, ha sido primordial conocer de antemano su forma de comunicación y lo que cada sonido, mirada o gesto significa para ellos de manera que pudieran conectarse con la aplicación. Así pues, para dotar de significado el discurso de sus interlocutores es posible realizar la comunicación con conceptos de la aplicación que previamente hayan sido vinculados a sus realidades y que para ellos tengan sentido.

4. CONCLUSIONES

Con el esfuerzo de toda la sociedad, la discapacidad está afortunadamente superando anteriores connotaciones de estigma y marginación social y la reivindicación de los derechos de las personas que la padecen es hoy una forma de activismo mediante el cual se pretende contribuir a paliar las diversas limitaciones que puedan presentar dichas personas en el desarrollo de sus vidas. McNaughton y Light (2013, p. 110) nos hablan de cuatro desafíos actuales a la hora de explotar los beneficios potenciales de las tecnologías móviles en accesibilidad: poner el foco en la comunicación y no solo en la tecnología; desarrollar enfoques innovadores respecto del uso y la evaluación de los SCAA; asegurar la facilidad de acceso a los SCAA para todos los individuos con necesidades complejas de comunicación, y optimizar soluciones de SCAA que apoyen una gran variedad de funciones comunicativas.

Para que una aplicación destinada a dispositivos móviles constituya una herramienta realmente accesible es primordial definir su uso efectivo en intercambios comunicativos concretos, y apostar por que la tecnología sea verdaderamente accesible para todos los individuos y no resulte en la marginación de aquellos con necesidades de comunicación más complejas. En este sentido, Kagohara *et al.* (2010) subraya que, si los individuos con necesidades complejas de comunicación no demuestran la habilidad para usar estas *apps* o tecnologías móviles de CAA con efectividad, erróneamente concluimos que es porque ellos no tienen las «destrezas prerequeridas» necesarias para usar los SCAA, o que son «demasiado poco funcionales» o «demasiado discapacitados» para usar tecnologías móviles (*apud* McNaughton y Light, 2013, p. 112).

Las innovaciones tecnológicas como apoyo del intérprete en su ejercicio profesional suponen una gran ayuda para el desarrollo de su labor de mediación comunicativa con un público heterogéneo, para la cual es fundamental

una adecuada y amplia formación previa. La experiencia desarrollada en la asociación, valorada muy positivamente por usuarios, profesionales y familiares, además de darnos la oportunidad de comprobar en un contexto tan específico las aptitudes que ha de reunir el intérprete que trabaje con personas con discapacidad intelectual, nos ha permitido apuntar algunas sugerencias de mejora en la herramienta EC+ que detectamos gracias a los propios usuarios y que comunicamos a los expertos responsables de su incorporación a la aplicación. Destacamos la importancia de poder reunir información relevante sobre las características clínicas, comunicativas conductuales y emotivas de los usuarios en un contexto real, de forma previa a la labor de interpretación, y la relevancia del *feedback* que recibimos de usuarios y profesionales, que nos permitió comprobar de forma efectiva la eficacia de la herramienta, y su utilidad como apoyo a la interpretación.

Como sugerencias de mejora, se indicó, por ejemplo, la pertinencia de añadir una pantalla de inicio con categorías ordenadas en forma de pictogramas y por orden de uso, lo cual facilitaría la tarea a personas sin capacidad de lectoescritura o con baja visión; la posibilidad de cambiar fotografías por otras de objetos personales de los usuarios, haciendo así de la herramienta algo más familiar, cercano y rápido de usar, al poder reconocerse los conceptos más fácilmente; la opción alternativa de crear frases con diferentes términos que puedan guardarse y emplearse en situaciones cotidianas para evitar tener que construir nuevas frases, y la posibilidad de desarrollar un apoyo futuro para usuarios con problemas de movilidad mediante dispositivos tecnológicos como un licornio conectado a la aplicación. Estas sugerencias van todas en la línea de contribuir a que la herramienta sea más intuitiva y personalizada, en beneficio también del intérprete, que encontrará en ella un apoyo tecnológico fundamental para el desempeño de su labor, y están ya incorporadas a la aplicación que se encuentra en la actualidad en proceso de revisión de contenidos conforme a la retroalimentación que viene recibiendo de distintos colectivos e instituciones.

Entendemos necesario seguir investigando acerca del modo en que las personas se comunican teniendo en cuenta el procesamiento visual-auditivo de la información que se intercambia, así como la representación de los conceptos en soportes tecnológicos de manera que, a la par que funcionales, resulten atrayentes para las personas con necesidades comunicativas complejas. Dentro de los objetivos del proyecto, se contempla poder probar la aplicación con un mayor número de usuarios con discapacidad intelectual severa y con los profesionales que trabajan con ellos, a fin de poder comprobar si, favoreciendo la comunicación efectiva y reduciendo el estrés ante lo desconocido, mejoran tanto las condiciones de estos profesionales, en nuestro caso el intérprete, en el desempeño de su labor como las de los usuarios a la hora de ser atendidos y expresar sus necesidades específicas.

5. BIBLIOGRAFÍA

- Borg J, Lantz A, Gulliksen J. Accessibility to electronic communication for people with cognitive disabilities: a systematic search and review of empirical evidence. *Universal Access in the Information Society* 2015; 14/4:547-562. <https://doi.org/10.1007/s10209-014-0351-6> [consulta: 12/11/2017].
- Griffiths C, Smith M. Attuning: a communication process between people with severe and profound intellectual disability and their interaction partners. *Journal of Applied Research in Intellectual Disabilities* 2016; 29.2:24-38. DOI: [10.1111/jar.12162](https://doi.org/10.1111/jar.12162) [consulta: 12/11/2017].
- Grue J. *Disability and discourse analysis*. New York/Londres: Routledge, 2016.
- Gullberg M, Holmqvist K. Keeping an eye on gestures: visual perception of gestures in face-to-face communication. *Pragmatics and cognition* 1999; 7:1:35-63. <http://dx.doi.org/10.1075/pc.7.1.04gul> [consulta: 12/11/2017].
- MacArthur C. Using technology to enhance the writing processes of students with learning disabilities. *Journal of learning disabilities* 1996; 29:344-354. <https://doi.org/10.1177/002221949602900403> [consulta: 09/11/2017].
- Martens M, Janssen M, Ruijssemaars W et al. Fostering emotion expression and affective involvement with communication partners in people with congenital deafblindness and intellectual disabilities. *Journal of Applied Research in Intellectual Disabilities* 2017; 30. DOI: [872-884. 10.1111/jar.12279](https://doi.org/10.1111/jar.12279) [consulta: 09/10/2017].
- McNaughton D, Light J. The iPad and mobile technology revolution: benefits and challenges for individuals who require augmentative and alternative communication. *International Society for Augmentative and Alternative Communication* 2013; 29 (2):107-116. <https://doi.org/10.3109/07434618.2013.784930> [consulta: 09/10/2017].
- ONU. *Convención sobre los derechos de las personas con discapacidad. Boletín Oficial del Estado* 2008; 96:20648-20659.
- Postigo E, Calleja M. A model to enhance interaction for people with severe intellectual disability in healthcare, education and interpreting. *Procedia – Social and Behavioral Sciences* 2017; 237:1189-1195. <https://doi.org/10.1016/j.sbspro.2017.02.188> [consulta: 09/11/2017].
- RITAP. *Libro blanco de la traducción y la interpretación institucional*. Madrid: Ministerio de Asuntos Exteriores y de Cooperación, 2011.
- Shaw S. Cognitive and motivational contributors to aptitude. A study of spoken and signed language interpreting students. En: Pöchhacker F, Liu M (ed.) *Aptitude for interpreting*. Ámsterdam/Filadelfia: John Benjamins, 2014; 5:71-86.

Timarová S, Salaets H. Learning styles, motivation and cognitive flexibility in interpreter training: self-selection and aptitude. En: Pöchhacker F, Liu M (ed.) *Aptitude for interpreting*. Ámsterdam/Filadelfia: John Benjamins, 2014; 3:33-54.

Turner G, Merrison A. Doing ‘understanding’ in dialogue interpreting. *Interpreting. International journal of research and practice in interpreting*, 2016; 18/2:137-171. <http://dx.doi.org/10.1075/intp.18.2.01tur> [consulta: 09/11/2017].

Chapter 7

BEST PRACTICES IN INTERPRETER-MEDIATED ENCOUNTERS WITH A VISUALLY IMPAIRED CLIENT

*Hildegard Vermeiren (Ghent University, Faculty of Arts.
Department of Translation, Interpreting and Communication)*

According to the European Blind Union (EBU), there are estimated to be over 30 million blind and partially sighted persons in Europe. This figure takes into account two groups who are difficult to quantify, i.e. elderly people who experience sight loss and people who suffer varying degrees of sight loss but who don't declare their condition.

All of these categories can be mobile, moving between countries for reasons such as emigration, tourism, family visits or medical treatment. In a context of language discordancy, visual impairment becomes an extra challenge. Service providers can face encounters with blind or low vision clients who don't speak the national language and, consequently, may need assistance from an interpreter.

However in general, interpreter training doesn't prepare students for encounters other than with people without disabilities. Consequently, interpreters often are not aware of best practices for assignments where one of the clients is blind or has low vision. Interpreters have to make best guesses or find solutions on the spot, which is not the best method for the overall quality of the service provided to the sight-impaired person.

The framework of the Erasmus Plus Project 2015-1-ES01-KA 203-015625 on 'Enhancing Communication (EC+): Research to Improve Communication for People with Special Needs and Development of ICT Resources and Tools' offers an excellent opportunity to formulate best practices for interpreters working in this context. An online course (in Dutch) on Multimodality and Interpreting developed at Ghent University, one of the partners of the EC+ project devotes one of his chapters to interpreting for visually impaired people. This article focuses on this specific issue.

1. LIVING WITH VISUAL IMPAIRMENT: STAKEHOLDERS

Visually impaired people are not a homogeneous group. Since visual impairment can be congenital, accidental, chronic or due to old age, conditions and abilities of visually impaired people can vary substantially. Most visually impaired people have seen the world and know landscapes, sky and clouds, buildings, colors, television, the sun, the moon, etc. They may not know the braille writing system but rather be literate through software packages on computers.

Service providers have institutional encounters with many categories of clients with an impairment, visually impaired people among them. They have guidelines and 'best practices' at their disposal to make these meetings fruitful for both sides. Such documents explain, for example, how to manage communication with a visually impaired person. However, there are no guidelines for situations where the visually impaired client speaks another language, and an interpreter must mediate. The barrier created by language discordancy hampers the right to participation and equal treatment of the impaired person.

Campaigning via forums, such as the European Blind Union (EBU), the European Disability Forum (EDF) and their international counterparts, has led to bills recognizing and defending the right to participation of disabled people. The U.N. Convention on Rights of Persons with Disabilities (art. 24) (2008), and more recently the European Charter of Fundamental Rights (2009) and the European Strategy 2010-2020 for Handicapped Persons, all insist upon the rights of disabled people to participation, accessibility, etc. In the past few years, the existence of such legal frameworks has mobilized an ethics of care or assistance, and led, for instance, to the so-called more 'sensible approach' towards special target groups. The Erasmus Plus Project EC+ is an example of how the academic community provides training to professionals, to guarantee impaired people's accessibility to and participation in organizations, venues and services.

One of the target stakeholders of the online course on 'Multimodality and Interpreting' developed at Ghent University are visually impaired people, a category that receives special attention in this article.

2. THEORY OF MULTIMODALITY

Before proceeding to best practices, we must first clarify the notion of 'multimodality' which is at the core of the online course. When applied to communication, 'multimodality' refers to the different 'modes' (speech, body language, conventional gestures, sign language, writing), but also to the different media

(voice, hands, eyes, handwriting, pictograms on a tablet, etc.) that humans use to communicate when talking to each other, pointing at something, giving a presentation, using a tablet, etc.

All aspects of modes are studied by a discipline called Semiotics. The human species has the advantage of having a wide range of modes at its disposal that can enhance or be an alternative to each other. In the case of visually impaired people, visual modes such as body language, pictograms, photographs and writing make way to audio-oral and especially tactile modes. The absence of the visual dimension consequently doesn't mean that visually impaired people live in a mono-modal world. Not only do many visually impaired persons have visual memories; they moreover compensate the missing mode with other sensory impressions, such as smell, touch, etc. Since this article focuses on service encounters, we will discuss the audio-oral dimension, as well as the tactile aspect that is relevant to face-to-face encounters where one of the interlocutors is visually impaired. This article doesn't discuss what happens in informal encounters between friends, lovers, family members, etc. when one of them is visually impaired.

Blind people use verbal language in the same way as seeing persons. Consequently, they can be fluent users of the three kinds of signs defined by semiotician CS Peirce (1958): indexes, icons and symbols.

An **index** is simply pointing, and it is used to show the orientation in time, in space or between persons. Its most well-known verbal expression are personal pronouns such as "he", "she" or even names such as "Donald Trump".

An **icon** is a non-arbitrary sign based on sensory experience (mostly, of the auditory kind) and its imitation as, for instance, in an onomatopoeia.

A **symbol**, on the contrary, is a fully arbitrary sign that uses a graphic or phonetic convention to convey a certain content. The content can as well be an object, such as a car, or a concept, such as 'because'.

A visually impaired person, nonetheless, is not able to perceive the alternative indexes, icons, symbols and mixed signs of sign language interpreting, nor is he able to view other conventional or unconventional signs that are a product of body language. He remains capable however of perceiving the paralinguistic modes, with laughing, crying, and other expressions of anger, joy, grief, etc. that make use, for instance, of our voice. On the other hand, visually impaired persons use their tactile senses for exploration, recognition and orientation. In spite of limitations that seem to hamper multimodality, communication with visually impaired persons still involves some of the latter. Service providers and interpreters should be aware of the multimodal possibilities in an encounter with a visually impaired person, especially the tactile dimension.

As we are focusing on the context of a face-to-face conversation, the use of modes, such as braille writing, speech recognition or assistive text reading, is not discussed here.

3. THEORY OF PARTICIPATION AND INTERACTION IN AN INTERPRETER-MEDIATED ENCOUNTER

A face-to-face conversation is a specific discursive genre whose nature is fundamentally dialogic. In an institutional setting, however, encounters are often limited in time, they proceed following a protocol, they include note taking by the employee of the (public) service, and they show asymmetries between its participants. In the dyad formed by the client and the employee, variations in parameters such as gender, age, occupation, income, racial origin, qualifications or impairments determine the higher or lower status of the client versus the institutional interlocutor. An impaired person traditionally occupies a low-status position, while the institutional interlocutor easily dominates the conversation.

There is an antidote to such asymmetries. It is called ‘sensitivity’ or ‘responsiveness’ (Hewett, 2012), and it is related to the notion of ‘care’. This antidote appears when institutional agents adopt an ethical standpoint based explicitly on the principles of participation and accessibility defended by international and national human rights conventions. In such a case, the institutional agent will attune more to the possibilities of the impaired person. On the linguistic level, this way of attuning is called ‘accommodation’. Accommodation theory, which was drawn by Goffman (1981), Giles, Coupland & Coupland (1991) and further developed by Fischer (2016) utters the idea that interlocutors adjust to each other while speaking. Usually, interlocutors tend towards convergence and reach a common ground. However, accommodation can come from one side only and, moreover, reach an extreme degree. The latter is called ‘over-accommodation’. It seems clear that in any encounter with an impaired person, the service provider must be ready to accommodate to the possibilities of the disabled person.

Participation in an encounter with a disabled person can be very different from an encounter between persons without disabilities. Even when he is an adult, the disabled person can be accompanied by a family member or another partner. This means that there are not just two primary participants, but that a third one can assume the same status. This mediating third can be a substitute for the disabled person, he can ask questions and give answers in his place, limiting the disabled persons’ right to participation. The service’s employee might want to speak directly to the disabled person, without his companion. Only then he will be able to find out the extent of the possibilities of the disabled persons’ reach, and what this person wants to tell him in the absence of his companion. To this

end, he might need several accommodation strategies, such as a register change towards plain language, or using gestures and body language while speaking. Thanks to accommodation strategies, the service employee establishes a common ground between himself and the disabled person. Asymmetry between them remains because it is the service employee who controls the situation and makes the effort to accommodate or even to over-accommodate, but communication runs more smoothly. The disabled person overcomes an important barrier and gets the opportunity to have a say.

In an interpreter-mediated encounter with a disabled person, a secondary participant, the interpreter, joins the encounter between the two primary participants. The interpreters' positioning is an implicit way of defining his status as a secondary participant. The interpreter reminds each interlocutor individually of his role (faithfulness towards the source), towards both of them together (neutrality) and towards them and third parties (confidentiality). By signaling that he will use the first person, he explicitly assigns himself a secondary status. This status does not mean, however, that the interpreter is simply a conduit. In the context of working with an impaired client, the interpreter adopts the ethical attitude of the service employee, which means that he too will be sensitive or responsive. The interpreter also must accommodate to the possibilities of the client.

The interpreter has to assess both interlocutors, and especially the communicative capabilities of the disabled person. He determines to which degree he should accommodate. He evaluates, in particular, the need for alignment, i.e. re-using the phrasing and words of the impaired person when speaking to him or when translating for the interlocutor. He consequently accommodates in an asymmetrical way, proceeding to align twice with the disabled person, this means as well in the target as in the source position. He accommodates much less with the service employee and renounces to any (strong) alignment with him. But then, at least the service employee is able to assess the client's possibilities too.

The switching situation of the interpreter, who now adopts the employee and the clients' position while speaking invariably in the first person singular, raises issues that, following Goffman (1981), concern so-called footing. The interpreters' footing implies adopting one by one different identities, while 'T' remains (Wadensjö, 1998). This footing phenomenon means a considerable challenge for people who may have difficulties identifying who is behind 'T', for instance when they have no visual control of changes and depend entirely on voices. It is also particularly difficult for those who may not have a good understanding of the mechanism of 'T', its pointing (indexical) nature and quick switches between different 'T' in a conversation.

4. THEORY OF INTERACTION IN AN INTERPRETER-MEDIATED ENCOUNTER

Much research has been conducted on interaction, both without and with interpreters. We stick here to the basics of the subject, limiting ourselves to fundamental observations and highlighting what could be a problem for a visually impaired interlocutor.

Studies by Sacks (1972), Sacks, Schlegoff and Jefferson (1974) stipulated that interaction in (dyadic) encounters has, among others, the following characteristics:

- While speaking, interlocutors grant turns to each other.
- One interlocutor speaks at once.
- Occasional overlaps happen between interlocutors; such overlaps usually remain short.
- Turn-taking moves are not pre-defined.
- Turn-taking distribution is not defined in advance.
- The length of turns is not determined in advance.
- The length of the encounter is not determined in advance.
- It is not known in advance what each of the interlocutors will say during the encounter.
- An interlocutor can interrupt his own turn.
- Interlocutors use strategies to keep a turn or hand it over.
- Interlocutors know repair strategies.

In the case of a visually impaired person, all the characteristics mentioned above remain relevant. However, it depends on the ethical conviction of the service provider whether or not he will grant more time and opportunities to the disabled person to take turns or not. In situations where the service provider is not a follower of a sensitive or responsive approach, turn switching remains critical for visually impaired people. In this case, the rights to equality of the impaired person are at stake.

When an encounter becomes triadic because language-discordant interlocutors receive assistance by an interpreter, turn-taking moves become more complex and the interpreter takes a large part in granting smooth turns:

- The usual turn-taking in this setting is the combination A-Interpreter-B-Interpreter-A-Interpreter-B, etc.; however one part can claim successive turns without accepting to hand them to the interlocutor. Generally it is the person with the higher status.
- Turns' length depend on the technique used by the interpreter (consecutive or simultaneous) and his ability to take notes of longer turns.

- The conversations' topic is not fixed in advance, but the interpreter does not add any personal content to it.
- Interruptions and silences are ambiguous moments since they can mean a pause or the end of a turn; an interlocutor can wrongly interpret that he now can take a turn; sometimes interlocutors struggle for a turn, even when there is an interpreter assisting them.
- Turns can be long or short; the three participants have to agree on what is the most suitable length for them to work efficiently, especially which length is manageable by the interpreter.
- Turn switches (from A/B to the interpreter or from the interpreter to A/B) are usually accompanied by body language that may include body moves or eye contact, but when a client is visually impaired other strategies are needed, such as enhanced verbal communication or hand or arm contact.
- Interpreters pay much attention to speech acts and adjacency pairs as observed in complaints-consolation, greetings-greeting, etc. Missing body language however makes it more difficult to the visually impaired to understand adjacency pairs, which could trigger an inappropriate reaction.
- In the case of visually impaired non-native clients, interpreters can indeed grant a better distribution and length of turns, fewer mistakes in turn-taking when there is silence, and they can also find alternative solutions when eye-contact is missing, such as a hand or arm contact. As the equal distribution of turns does not take place, this implies a considerable management effort for the interpreter.

5. INTERPRETING FOR VISUALLY IMPAIRED CLIENTS

Service providers and interpreters can face blind or low vision clients in language-discordant service encounters. If it is their first meeting with the client, they might not know much about the educational level of the client and his linguistic abilities. They have to assess his audio-oral abilities at the beginning of the encounter. The interpreter can do it while talking with the client during the preliminaries of the official part of the meeting, and then he can decide to which extent it will be necessary to accommodate or even to align his speech with the client. He can decide the extent to which plain language is useful or necessary. In a language-discordant encounter, the language provider should be able to draw his own conclusions on the educational and linguistic level of the client. But he needs a faithful, well-aligned translation from the interpreter to be able to do it. Moreover, regarding participation and interaction, the interpreter will have to find out which alternatives there are for eye-contact and turn taking or giving signals. Firstly the interpreter can decide to use his voice in such a way that the

visually impaired person hears more clearly that the turn is now given to him. Next, the interpreter can agree with the client on a tactile sign to move on or to stop talking and to give the turn to the interpreter.

However, an interpreter-mediated encounter with a visually impaired client requires a more accurate overview of best practices. The following outline mixes the usual steps of an interpreter-mediated encounter with the advice given to people who have to meet visually impaired persons in the context of an institutional meeting. It is an initial revision of best practices, which hopefully will extend shortly.

5.1. Briefing

If the service provider and the interpreter know beforehand that the expected client is visually impaired, they can agree on a series of things to avoid problems during the encounter, such as removing obstacles in the room or finding a place for a guide dog.

The service provider must be aware of the fact that the visually impaired person may come to the appointment with his assistance dog. Access to guide dogs may not be refused in public places, offices, cafeterias, patient rooms in hospital and doctors' consultation rooms. For reasons of hygiene, access is denied to delivery rooms, surgery wards and intensive care units.

If they are more experienced, they can find an agreement on a series of issues that will be highlighted in the following sections and anticipate challenges of different kinds.

5.2. Environment

The environment must be as low-noise as possible. A quiet room is preferable for the encounter. If the encounter takes place in a shared office, ask other people to be quiet during the meeting with the visually impaired person. Close windows to avoid street noise, turn off noisy electrical devices. During the encounter move the furniture –chairs and desks or tables– the least possible, and avoid other sounds that may be disturbing, such as loud tapping on a laptop keyboard or ticking a pen on a desk.

Light might be a nuisance. Avoid direct heavy artificial light or sunlight shining right on the place where the visually impaired person will sit. Open or close curtains and lower the light intensity if necessary.

Be aware of furniture and other objects in the room that can be obstacles. They may impede the orientation of the client or cause a risk of falling or hurting himself.

5.3. Placing

The visually impaired person may come to the meeting with a guide dog. Provide a place for it in the room and make sure that the client finds it appropriate.

Organize the placing of the interlocutors in a way that facilitates interaction, e.g. avoid distance between the provider and the client because it makes hearing more difficult.

When a client appears to be visually impaired only upon arrival, the provider and interpreter have to check which is the best possible seating and check before the conversation starts if the visually impaired person hears everybody well.

The best place for the interpreter to sit is where the visually impaired person hears him the best. It can be on his left or his right side. In this way, the interpreter can clarify more easily what is going on in the room (e.g. if the service provider stands up to take something in a closet, or leaves the room, or if he is going to make a telephone call).

The visually impaired person must be able to orient himself in the room as well; he must be informed about the place of the desk, the chairs, bottles of water, coffee or the cups, the place of his guide dog, the door. He must also know where his interlocutor(s) sit.

5.4. Acquaintance

The first moments of the meeting are important to create mutual trust between the client, the service provider and the visually impaired person. The client should feel that his interlocutors are benevolent persons who wish to guarantee the best conditions for communication.



When meeting the blind person at the reception or in a waiting room, the first to address him is the interpreter, as he is the one who speaks his language. The interpreter touches his arm and says “Hello mister X (name)”, “Hello miss X (name)”. The visually impaired person immediately knows that it is his turn now. When he reaches out his hand, the interpreter should take it to greet him.

In the meeting room, the interpreter first presents himself and the provider. When the visually impaired person offers his hand to the service provider, the interpreter should assist him to reach it out and to draw the attention of the service provider so as to make him correspond the greeting. Then he addresses the matter of the guide dog, and he orients the client towards his seat at the desk. The interpreter takes the visually impaired by the arm (left or right) and brings him next to his seat so as to make him feel the shape of the chair and allow him to sit down safely. The door of the room must be closed.

The verbal exchanges between the visually impaired and the interpreter with the service provider before the encounter may help to make the client familiar with the interpreter's voice. If there are any problems and the visually impaired person doesn't hear well, the interpreter can still adapt by, for example, speaking louder, slower.

The triadic encounter starts officially when all are seated and the interpreter starts his positioning.

Before the conversation starts, it may be helpful to reach an agreement on the interaction of the meeting and the length of turns. The interpreter can make clear that the client does not have to stop after each sentence to let the interpreter speak. In previous encounters, the client may have had language assistance by an untrained interpreter who may have translated sentence after sentence.

It is also advisable to agree on the best way to ask the client to stop or start talking during the encounter. Some visually impaired people prefer the tactile solution and be touched by their arm, others prefer a verbal cue. It is the visually impaired person who has the right to choose the system that suits him best.

5.5. Positioning

The interpreters' positioning is the sign that the institutional encounter has started.

First the interpreter should address his positioning to the visually impaired, and next to the service provider.

If there is no other impairment involved, the positioning can be done in its usual form. It might be wise to use a smooth introduction so as to give time to the visually impaired person to be aware of the importance of the message and not to miss any part of it.

5.6. Language accommodation and alignment

At the beginning of the meeting, it is advisable to speak the standard language instead of a dialect. Progressively, the interpreter can adapt to each of the interlocutors, depending on how able he is to accommodate and align. For instance, in the case of Spanish, an interpreter can choose to speak with a more Spanish or a more Latin-American accent and vocabulary, and re-use the words the client uses. That is both accommodation and alignment. The same applies to varieties of other languages.

Visually impaired people can have very different educational levels. For clients with a lower educational level, plain language is always advisable. However, even if the client has a higher educational level, it is better not to align with a very intellectual style. Instead, it is better to choose a more straightforward way to speak for the sake of fluency, and to avoid repetition, explanation or clarification during the conversation.

Throughout the conversation, the interpreter should control if the client understands everything well, and ask him directly if he followed, especially when the client needs plain language.

It is advisable to bear in mind the tips for plain language. Speak in a quiet, clear way, with pauses and with a correct prosody that makes it evident whether a sentence is, for example, a question. Strive for lexical simplicity. Avoid long, wordy and complicated sentences with a lot of subordinates, don't use jargon but instead, lay standard vocabulary.

Interruptions and self-correction should be avoided. Speech production towards the impaired client should be monitored especially well.

Errors and mistakes in interpretation should be corrected immediately, signaling that there was an inaccuracy.

5.7. Technique

The choice for a specific interpreting technique depends upon the possibilities and limitations of the interaction with the client. It is preferable not to use whispering translation during a turn of one of the primary participants because the visually impaired person hears both voices at once, which is confusing.

The interpreter must be aware of the fact that the client does not perceive any visual information. Therefore, he has to make explicit all visual moves that are important; for example, a doctor showing an X-ray or an echography, or when he stands up and goes to fetch something from a closet, or if he leaves the room. Body language expressions of emotion, fatigue, concern, etc. that the service



provider may perform must also be exposed. These are techniques also used in audio-description of films, theater and other performances. Whispering can be useful when the interpreter makes this visual information verbal for the visually impaired client. By doing this, the client understands it as side information, and not a translation of something the provider has said.

Nowadays clients can bring their own recording devices to meetings. The interpreter has to adapt the technique he uses to provide the client with the recording he wants.

5.8. Interaction

The interpreter shares the providers' attitude to care for the client and to strive for a successful service encounter; even if there is a difference in status, the service provider should attempt for equality and participation, and the interpreter has to follow him.

When addressing the client, it is advisable to use a trigger (e.g. his name) to catch the attention of the client before the sentence starts. By using this strategy, the client does not miss relevant information at the beginning of a turn. Following the same reasoning, it seems preferable not to put important information at the beginning, but later in the sentence. The essential information should be repeated.

Turns and their switches should be marked clearly, by using a paralinguistic means, such as a gap (silence), a pitch fall or a physical sign.

Because the visually impaired person is dependent on the verbal mode to a high degree, it is important to make interaction verbally explicit.

Turn-taking can be managed through eye-contact in the case of the provider. However, in the case of the client, it must be marked in a verbal or tactile way.

Providers avoid dominating the conversation. Should that, however, be the case, the interpreter should not waste any opportunity to give the floor to the client.

The interpreter should not make the mistake of addressing his interpretation to the companion of the client if the client is perfectly able to have the conversation himself. It is the visually impaired client who should have the best chances to participate, not his companion.

5.9. Interaction and interpreter ethics

The interpreter speaks in first person, singular. However when he displays visual information he can switch to the third person and say “And now the doctor goes to his closet and takes a file”, “The doctor now shows you a radiography of your abdomen”, “The doctor shows you now an echography of the baby”, etc. This is an explicit change in footing that the interpreter makes only when his client is visually impaired.

If a visually impaired person comes with a family member (e.g. his mother) or a companion, the interpreter uses the third person, and next switches to the first: “Mister X (or his name) says: I....” or “Missis X (his mother) says: I...”, which is the usual way of handling a situation with multiple interlocutors on one or both sides.

Any side-talk between the service provider and the interpreter should be avoided, because the visually impaired person hears their whispering, but doesn't know what is happening. He feels excluded; in other words, his right to participate is at stake.

When the visually impaired person interrupts the interpreter while he is carrying out his task for him, the interpreter first has to find out whether it was because the client did not fully understand. In that case, it is better to ask if there was a problem of understanding and to solve it immediately by repeating or explaining. The interpreter can consider to report this to the other interlocutor



(the service provider) or not, since reporting takes time and, in fact, there was no side-talk but only a request for repetition. Moreover, the interruption of the translation and the interpreter suddenly speaking in another language can create unnecessary confusion in the mind of the visually impaired person.

However, if the blind person interrupts the interpreter as a reaction to something he is saying, the interpreter will kindly ask him to let him finish, and remind him that he will be given a turn afterwards. In this case, the interpreter can consider it as a beginning side-talk, and he can report it to the service provider. However, to avoid the same confusion as in the previous point, the interpreter can choose not to report this beginning side-talk to the service provider. The interpreter can clarify this way of managing interruptions during the briefing session (or the debriefing session).

If the context is a medical consultation where the client has to take off his clothes, the interpreter must respect his intimacy in the same way as he does for a person without a visual impairment. But he has to make this clear to the client and tell him that since he will have his back turned upon him, it will be a bit more difficult to hear the translation.

During a medical consultation, the interpreter has to clarify the subsequent diagnostic procedures even if the doctor remains silent, e.g. listening to the heart, the abdomen, auscultation of the throat, palpation, an injection, etc. There is no side-talk when an interpreter simply makes this visual information verbal. This helps the client to understand what is going on and prevents him from feeling excluded.

If a fourth person enters the room, the interpreter has to mention it immediately to the client and tell him as quickly as possible who this person is. If this person stays in the room to participate in the encounter, the interpreter has to repeat his positioning formulae, announcing it in the first place to the visually impaired person, who could otherwise think that there is side-talk and feel excluded.

5.10. End of the meeting

When the conversation comes to an end, it must be noted very clearly. That will probably happen after the professional's advice, a new appointment and payment agreements (if it is the case) and other concluding formulae, such as inquiring about the guide dog or how the person will go home. The provider (or otherwise the interpreter) has to ask the client if he has understood everything or if there is any doubt left. It is part of the provider's duty of care to check that everything was understood. Furthermore, the client must know that it is the provider who is asking this question since he is the person responsible for the encounter and the issues surrounding it. It is not a personal inquiry on the part of the interpreter.

The aftercare includes agreements on prescribed medicines or important dates, such as a new appointment. The provider should put all relevant information on paper or send it to the client by e-mail. For legal reasons, it is easier when all the data is in the language of the country, and not in the version of the interpreter. If the interpreter makes a mistake and gives wrong information, he would be legally responsible.

When the visually impaired person leaves the meeting, he can be taken by the arm and led (with his guide dog) back to the reception where there may be someone waiting for him, or to a place where he can continue alone. This procedure is part of the 'duty of care', not only of the medical staff but also of all service providers. The doctors' or providers' duty of care does not end at the doorstep of their offices.

5.11. Debriefing

The service provider and the interpreter can have a debriefing session and reach an agreement on how to better manage further visits either of any visually impaired person or this same client. They can particularly assess whether the client had sufficient opportunity to participate. In fact, it is essential also to let the visually impaired person express his (dis)satisfaction about the case. A visually impaired person is always aware of the efforts others make to make things easier and more comfortable for him and to let him have a say.

6. CONCLUSION

The Erasmus Plus Project 'Enhancing Communication: Research to Improve Communication for People with Special Needs and Development of ICT Resources and Tools' strives to achieve better quality in communication with disabled people. One of the aims of the Ghent online course is to improve the overall quality for visually impaired people in interpreter-mediated encounters. Given that in Europe alone the potential target population is 30 million people, it is justified to define some best practices.

The frameworks of multimodality, participation and interaction gave us a theoretical background that helped to identify more clearly the challenges and solutions. Encounters with visually impaired people benefit from enhanced verbal (accommodation, alignment, plain language, better monitoring, repetition) and tactile communication. Consequently, they are multimodal.

The crux of the encounter, however, is the participation of the visually impaired person in an institutional meeting where there is a considerable risk that the service provider dominates the interaction. Even his companion can

deprive him of his chances to speak. Following the ethics of care, and the choice for a sensible or responsive approach, the interpreter must give the impaired person all possible opportunities to have a say in the encounter.

Moreover, the interpreter has to participate in other helping tasks that never occur in an encounter with a non-disabled person, such as meeting and welcoming him at reception, solve the difficulties of his assistance dog emplacement, remove furniture that might be a trouble or taking his arm to help him greet the provider.

Instead of being mere, ad hoc moves of the interpreter, all the interpreter behavior discussed above should be part of a set of guidelines that are routinely applied in an interpreting assignment for a visually impaired client who does not speak the language of the service.

7. ACKNOWLEDGEMENTS

I acknowledge with gratitude the information on blindness provided by Joëlle Feijen.

8. REFERENCES

- Fischer, K. *Designing speech for a recipient*. Amsterdam and Philadelphia, John Benjamins, 2016.
- Giles H, Coupland J, Coupland N. *Contexts of accommodation. Developments in applied linguistics*. Cambridge, Cambridge University Press, 1991.
- Goffman E. *Forms of talk*. Oxford, Basil Blackwell, 1981.
- Hewett D. (ed.) *Intensive interaction. Theoretical perspectives*. London, Sage, 2012.
- Peirce CS. On a new list of categories. In: Hartshorne C, Weiss P. *Collected papers of Charles Sanders Peirce*. Volume 1. Cambridge, Harvard University Press, 1958, pp. 545–57.
- Sacks H. An initial investigation of the usability of conversational data for sociology. In: Sudnow D (ed.) *Studies in Social Interaction*, New York, The Free Press; 1972, pp. 31–74.
- Sacks H, Schlegoff E, Jefferson G. A simplest systematics for the organization of turn-taking for conversation. *Language*, 1974, 50 (4, part 1):696–735.
- Wadensjö C. *Interpreting as interaction*. London and New York, Longman, 1998.

Chapter 8

LIAISON INTERPRETING AND MULTIMODALITY: A CASE STUDY

Encarnación Postigo Pinazo (University of Malaga)

In this chapter, we address the ability and attitude of interpreters to approach non-verbal and multimodal communication, as well as the coordination of their interaction with users of interpreting services who suffer severe intellectual disabilities. These users tend to experience frustration in interacting with other people, especially those who are unfamiliar to them. This is due to the fact that they do not have access to a satisfactory communicative exchange, especially in situations where important decisions are made for their lives.

1. BACKGROUND

We are fortunate that some work and documents are currently being devoted to providing guidelines to media professionals, police, healthcare staff, etc., on how to interact with severely intellectually disabled individuals (Martorell, 2012; Real Live Media, 2003; UNHCR, 2011; Hepner *et al.*, 2015; Boardman *et al.*, 2014).

Most research studies have always attributed to sign language interpreters the ability and responsibility to communicate with the deaf and people with other disabilities (Marschark M *et al.*, 2006). Family members are also given the task of interpreting or communicating because they are more familiar with the disabled person than the professionals are. However, this does not always coincide with reality.

The provision of sign language interpreters is not generally available to hospitals, health and leisure centres or courts, but is requested for the hearing impaired in very specific situations (Brunson J, 2008). Specifically, in Spain and regions such as Andalusia, a protocol was established at the end of September 2017 for the provision of these interpreters in different fields¹. However, there are many

¹ <http://elindependientedegranada.es/ciudadania/personas-sordas-podran-solicitar-interprete-lengua-signos-cualquier-servicio-sanitario> [Retrieved: 5/10/2017].

complaints from those interpreters since the law has not been enforced. Thus, in October 2017, sign language interpreters claim that 30% of hearing impaired schoolchildren in the province of Malaga (Marinetto, 2017) do not have their needs met.

It is complicated to find any research or protocols for interpreters regarding communication with disabled people. Although it is true that there are a good number of electronic tools to overcome cultural and language barriers (Verdugo, 2014), little attention is devoted to the communication of the interpreter with intellectually handicapped people. With a few exceptions in the European context (Roisko and Vesala, 2016), the limited number of publications devoted to this field of interpreting are practically unknown. Perhaps, it is because this field produces a relative reluctance on the part of the interpreters, or because it is not considered a priority from the point of view of social policies. The research which is slowly coming to light is usually provided by associations or foundations. Also, in North American and Australian institutions², research centres, associations and foundations there do exist guidelines and information documents.

Despite the aforementioned research, this is not fully in step with the principles enacted by the 2006 UN International Convention on the Rights of Persons with Disabilities³ and the documents that ensure compliance of these laws or some European or national guidelines⁴. Nor is the application of these standards reflected in everyday life or the services provided to people with severe intellectual disabilities (Rodríguez D, 2017).

Interpreters are first trained in academic institutions. At that stage, they deal with simulated topics and practices commonly related to legal, healthcare, educational or business fields. It is precisely the healthcare sector that is not being studied to a large extent, as might be expected. This is shown by research devoted to the interpreters' training, either because not much practice is dedicated to this field or, in other cases, because the students themselves are reluctant to work in high-risk situations when they are professionals (Postigo Pinazo, 2015). Equally, several studies have shown the need for collaboration between institutions and interpreters when they have to work together (Farooq and Fear, 2003; Acar and Blasco, 2016; Roat, 2010). Furthermore, it should be noted that currently, the interpreting companies offer their professionals standardized training protocols that facilitate effective communication with the users (Parrilla Gómez, 2014).

Although research on interpreting and disability, as we have already mentioned, have generally been focused on the use of sign language, it is true that

2 <https://www.industrydevelopmentfund.org.au/Images/files/people>. SUPPORTING INTERPRETERS TO WORK EFFECTIVELY IN THE DISABILITY SECTOR. National Disability Services (NDS) May 2015. [Retrieved: 5/10/2017].

3 www.ohchr.org/Documents/Publications/Disabilities_training_17_sp.pdf [Retrieved: 5/10/2017].

4 www.ohchr.org/Documents/Publications/Disabilities_training_17_sp.pdf [Retrieved: 13/10/2017].

communication and interpreting in mental health is also receiving some attention in recent decades (Bot, 2015). As some authors have pointed out (Roisko and Vesala, 2016), it is essential for the professional interpreters to be able to interact, and in order to do so, they must acquire the necessary skills to communicate with intellectually verbal or nonverbal disabled persons.

Precisely, to fulfill these training and resource needs, the European project EC+ has been implemented. The project mentioned above aims to offer resources for both professionals and disabled users. It focuses on severe intellectual disability, and specifically on those syndromes that have a significant cognitive deficit and produce serious communication problems. Numerous pedagogical studies have been devoted to communication and interaction with disabled subjects retaining certain abilities. However, it is true that hardly any studies have been dedicated to those with serious intellectual disabilities or to the professionals who work with them (Postigo Pinazo & Calleja Reina, 2016). There remains a gap that needs to be filled with research to improve communication between the two groups. It is necessary to empower the different professionals who work within this environment, be it in the medical (Pino Postigo, 2016), educational (Calculator, 2010) or any other context through the use of resources that integrate a multimodal approach (Chicano and Luque, 2016).

The field of liaison interpreting may include the need for professionals to provide services to persons of other nationalities with severe intellectual disabilities in the legal context (court, foreign institutions, refugee centers, etc.), medical context (hospitals, health centers, emergency situations, etc.) or educational environments. Most of the existing research focuses on healthcare, and a limited number of them point out the need for healthcare or education professionals to share the necessary information with the interpreters for them to better perform their tasks. Unfortunately, in most cases, there is neither the time nor the organization needed to achieve this (Langdon and Saenz, 2016). Therefore, in addition to being familiar with different languages and cultures, interpreters must have the ability to communicate and collaborate with other professionals and, in many cases, be able to anticipate and take the initiative to make cooperation and communication effective.

2. THE PROFILE OF THE INTERPRETER

Different authors have analyzed the qualities of translation and interpreting students. We must stress that they are people who are expected to be willing to tackle interdisciplinary tasks or problem-solving situations. As Morón Martín (2010) says⁵:

5 Morón Martín M. Perfiles profesionales en traducción e interpretación: análisis DAFO en el marco de la sociedad multilingüe y multicultural. *La Linterna del Traductor* 2010; 4:91-115 <http://www.lalinternadeltraductor.org/n4/dafo-traducion.html> [Retrieved: 12/10/2017].

No atenderemos solo a perfiles específicos en TI, sino precisamente a estos nuevos perfiles multilingües, interdisciplinares y multiculturales demandados por la sociedad actual. [...] A pesar de que la «interdisciplinariedad» parece la etiqueta de moda, la Traducción y la Interpretación son materias que desde su concepción original, surgidas desde las disciplinas lingüísticas puras, se han alimentado de otros enfoques y disciplinas: redacción, documentación, comunicación, etc. configuran una parte fundamental de la TI junto con la combinación de otros contenidos temáticas o disciplinas de especialidad (Derecho, Economía, Ciencia, Tecnología, entre otras) en las que el traductor e intérprete desempeña su trabajo. A pesar de esto, en la práctica, esta naturaleza interdisciplinar de los estudios traslativos ha sido escasamente analizada desde el punto de vista de la capacitación de los egresados en esta área, lo que encaja, a su vez, con la reticencia del mercado (español) para asumir perfiles diversos o flexibles.

This author carries out a study on professional profiles in line with the skills stated by the European Higher Education Area. Also, she quotes, among other characteristics, the following: awareness and respect for intercultural issues; not feeling fear towards the unknown, new or different problems; readiness to be open-minded; the ability to work autonomously to respond satisfactorily to various educational systems, to integrate into multiple working groups, etc. It is also worth noting that qualities such as maturity, self-confidence, motivation, ambition and patience are included in the personality strengthening section, along with a positive attitude and critical thinking. Also, according to Mikkelsen (2015)⁶, the qualities of an interpreter must be: an excellent command of languages, analytical capacity, listening and remembering skills, interpersonal communication skills, observance of ethical codes, ability to produce speech, willingness to acquire documentation, and in-depth knowledge of the issues to be addressed. In this same work, the author also emphasizes the complexity of the situations and interactions that arise in the field of community or liaison interpretation.

Other recent studies, such as Krystallidou's (2016:174) assert that the interpreter's task should include the importance of knowing how to recognize non-verbal communication. The author considers that precisely the resolution of this complexity of interactions, especially in the health field, should be seen from theories of cooperation and negotiation in interaction such as those of Goffman (1961):

However, participants might at times communicate entirely by means of non-verbal resources such as gaze, body orientation and gestures – for example, to give the floor or to signal that they are listening (Levinson, 1988:176). This might also occur in interpreter-mediated interaction, where one of the primary

⁶ Mikkelsen H. Interpreting is interpreting – or is it? <https://aiic.net/page/print/3356> [Retrieved: 12/10/2017].

participants might be speaking to the interpreter and, at the same time, communicating non-verbally with the other (Krystallidou, 2013). Negotiation of roles, used in this article in the sense given by Goffman (1961), can be affected by such behaviour. For this reason, I argue that the inclusion of non-verbal communication in the study of the interpreter's behaviour can contribute to an exhaustive analysis of all participants' moves (Krystallidou 2016:174).

3. INTERDISCIPLINARY PROPOSAL FOR EC+ PROJECT

It was precisely the lack of resources from which we were encouraged to promote an interdisciplinary approach for interpreters in the EC+ project. This multidisciplinary perspective oriented towards liaison interpreting training should be introduced in the field of university training. This also applies to the provision of resources for professionals aimed at addressing communication situations with disabled populations, for which the ICT resources that are being created in EC+ project will have positive outcomes.

Interpreting trainees and professionals have participated in training courses and activities within the EC+ project. The following is a description of the tasks carried out, and an analysis of the skills they have shown in resolving a practical case study of communication in the field of severe intellectual disability. Their response and interest were worth analyzing.

The comments and suggestions of the interpreters from both groups will also be examined in the satisfaction surveys when evaluating the EC+ application. Their participation provides revealing data on the involvement and potential of these professionals to face challenges, even though they are not too familiar with this environment.

Firstly, an initial survey was created to explain the project objectives and their usefulness for health, education and interpreting professionals. It was distributed through electronic questionnaires and received a response of significant acceptance and interest from the interpreters. Their responses accounted for 30% in comparison to 20% of the education professionals.

During the evolution of the project, other activities were organized according to the proposed program project schedule. Among them, a face-to-face conference was held followed by virtual courses in the different universities and centers of the project consortium.

Additionally, an intensive training course involving the mobility of students from participating institutions also took place. In the future, we will also evaluate the reports submitted by the interpreting students who took part in this activity after finishing the aforementioned activity.

4. TOTAL COMMUNICATION AND MULTIMODAL APPROACHES

Dreyfus et al. (2011:58–59) draw attention to the fact that people without disabilities are trained in a verbal environment. Those with severe intellectual disabilities generally have non-verbal language and have to be trained in a different environment. However, the fact that these people do not have a lexical-grammar structure similar to the verbal speaker does not mean that they cannot communicate effectively.

The above mentioned authors pose the case of a child who uses different multimodal resources to transmit a great variety of meanings. Yet, the child experiences limitation of collaboration in the construction of meaning because of his intellectual limitation when interacting with his counterparts, be it the therapist, the interpreter, or a relative.

Therefore, the interpreter must become familiar with what the authors call “semiotic behavior” (*Ibidem*, 2011:59) and know how to distinguish when non-linguistic communication appears in the interaction. To this end, it is essential to explore Total Communication approaches that include multimodal elements. Research that involves interpreting and multi-modality (Bührig, 2004; Nadir et al., 2013) should be a reference point for interpreter’s training. This provides additional instruction and thus, empowerment in the face of any unpredictable interaction with disabled subjects.

5. ANALYSIS OF THE INTERPRETERS’ PERFORMANCE IN SOLVING A PRACTICAL CASE

A good number of students and professionals have participated in the training activities of the EC+ project and have been offered several study materials. Participants were offered an initial training through face-to-face conference which was recorded for those who could not attend and subsequently, all were given tutorial assistance. We will focus on those course participants who belong to the field of interpreting and were previously trained in this discipline. First of all, they are not expected to be familiar with the communication and disability scenario. In a second phase, they access all the scientific, intervention and multimodal communication resources for interpreters hosted in the educational portal of the EC+ project. They have to fill in intervention and specific interpreters questionnaires. The intervention questionnaires require that they also deal with scientific documents explaining the fifteen pathologies, chosen by health-care researchers and professionals because they are those that cause devastating effects on communication skills. At the beginning of their training, they are

always encouraged to deeply research different disciplines. Therefore, they will have no difficulty in handling the medical texts or in answering the questionnaires referring to the characteristics and behavior in the communication of the different subjects according to the syndrome they suffer.

Interpreting students had to analize the medical characteristics of subjects and intervention recommendations designed by psychologists and therapists. They were then required to complete an intervention questionnaire without losing sight of the medical aspects that are also related. They also worked with documents on community interpreting including multimodal resources and examined international legislation on the rights of disabled persons in order to be able to complete a questionnaire on these issues.

The participants were provided with resources and materials which were not previously part of the academic programs of their established university syllabus. In this way, their training was extended in the specific field of interaction in the context of disability.

They were requested to complete the following case study and detail the procedures and strategies they should use. The techniques they will use provide us with information and indicators to check whether interdisciplinary training of professionals who do not belong to the educational or health field can to produce the expected results.

5.1. Case study proposed to student interpreters or other professionals who have acted as interpreters

Ellen⁷ is a 20-year-old Austrian girl who is suffering from Angelman syndrome. She is at a social welfare centre in Spain to look for an association that offers a place that suits her needs and preferences where she can spend the summer. There are two centers to choose from, and the social worker wants to describe the two of them. To do so, she displays the following points.

1. Create a simulated situation to interview the user and make comments on the resources that can be used together with voice (they are subjects who hear and partially understand simple messages with visual support).
2. Provide the guidelines to be followed with Ellen during the interview and the pre-documentation process for the interpreter.
3. Describe the two places where Ellen can spend her holidays using the resources of the EC+ pedagogical portal or application.
4. Use as many terms as you can to describe the place, and ask Ellen if she likes using pictograms, sign language, images or videos.

⁷ The subject is fictional; it does not refer to a real case.

5. Ask Ellen for the meals she likes and what she would like to do as a leisure activity.
6. Explain which resources you use for each intervention in the conversation you plan to have with Ellen.

5.2. Documentation

After examining their reports, we found that all interpreters opt for exhaustive documentation based on EC+ materials, express the intention to consult bibliography and specialized databases provided in the references of our online training documents and others they consider necessary.

They also express the convenience of requesting information from family members so that they can obtain more information and guidance directly from their caregivers. Or, in the case of adults, from the associations or institutions that may be in charge of them.

Before starting the interview, they emphasize the need for a satisfactory communication and analyze in detail the characteristics of the subject proposed in the case study.

5.3. Collaboration with the service provider

It is striking to note how they make explicit their intention to share all their working materials with the institution hosting the person in question since the case study describes that the person will remain in this institution for some time. They will also make them available to the social worker, who in this case is the representative of the service providers. One of the participants, for example, even suggests that he will create resources of his own to provide the sound of the waves and the song of the birds for the patient.

5.4. Use of resources and codes of ethics

The case studies carried out by the interpreters provide us with data that we must take into account, such as the need to observe codes of ethics, the ability to design a conversation with EC+ resources and their concern to provide an appropriate environment and strategies for satisfactory communication with users. All of them bring personal initiatives to facilitate communication with basic concepts, and the provision of additional resources to support interaction along with their interest in interpreting natural gestures.

5.5. Other professionals performing interpretation tasks

We also assess the case studies of healthcare professionals who have performed interpreting work for a reference centre on rare diseases. All of them make a brief scientific definition of the syndrome that arises in the practical case. They later place a particular emphasis on providing many alternative communication options such as pictogram, real photographs and they also mention talking to the family.

They do not refer to previous documentation, probably because they understand that this is the kind of knowledge that healthcare professionals should have. They also mention the need to be prepared to interpret spontaneous messages. What we can conclude from this analysis is that interpreters do make an extraordinary effort to cope with new professional environments. Healthcare professionals might not list as many answers as interpreters do since they are quite familiar with disability contexts.

5.6. Comparative table with the proposals made by the two groups

TABLE 8.1. Comparison of the answers given by the two groups of professionals.

Interpreters or interpreting students	Healthcare professionals who act as interpreters
They require comprehensive documentation based on EC+ materials and express the intention to consult references and specialized databases.	No reference is made to the documentation consulted, but the characteristics of the disease are briefly listed, not the intervention.
They express the convenience of talking to family members so that they can be guided.	They express the convenience of talking to family members so that they can be guided.
They emphasize the need for satisfactory communication and, to this end, analyze in detail the features of the syndrome proposed in the case study and the intervention guidelines, provide an appropriate environment for conversation and positive reinforcement to avoid disruptive behaviours.	Not mentioned
They express the intention to share all their working materials with the host association and service providers and partners.	Not mentioned

(It continues)

Interpreters or interpreting students	Healthcare professionals who act as interpreters
They emphasize the need to follow interpreters' codes of ethics.	Not mentioned
They have developed the conversation with the EC+ resources in such a way that a combination of these has led to creating a satisfactory conversation.	They have often mixed different communication systems when making conversation.
They wish to prepare additional resources to further investigate preferences (timetables with pictograms, etc.). They stated: "If Ellen says she likes to swim, I'll point out the two places where she can swim, both in the residence of the mountains and on the beach, so that she can make a better decision". They emphasize the importance of showing options with simple ideas and concepts, and from there to move to more complicated units.	Not mentioned
They emphasize the importance of showing options with simple ideas and concepts and from there to move to more complicated units.	They also state that they have to be prepared to interpret spontaneous messages.

6. SATISFACTION SURVEYS AND INTERPRETERS' REPORTS

Surveys where interpreters evaluated the application and course also yield revealing data on the interest and readiness of these students and professionals to communicate with the disabled, namely:

- They value very positively what they have learned and say that the application is useful. They also say that it must be disseminated so that more interpreters know about it.
- They consider that the use of technologies is beneficial for both disabled and interpreters because it increases the quality of communication which provides a higher level of satisfaction to both the subject and the professional.
- They all suggest some terms be added, especially in the medical or legal field, which they think will be necessary for real interactions. They also agree on a positive assessment of sign language resources, since interpreters who do not have this knowledge can use them if they consider it necessary.

These statements are in line with the demands made by groups such as the police, in *The Police Intervention Guide for Persons with Intellectual Disabilities* (Martorell, 2012), which is prepared as a resource for interviews in cases involving persons with disabilities:

En los casos en los que se requiera un “traductor” o persona “facilitadora” (véase anexo 3), se le deberá preparar antes de la entrevista, explicándole cómo se va a organizar la misma, pidiendo el mínimo de intervención por su parte, y explicando la importancia de limitarse a traducir literalmente lo que diga el entrevistado, sin añadir o completar información alguna por su parte. (Martorell, 2012; p. 60).

The document often emphasizes the role of the interpreter as fundamental to guaranteeing the rights of the intellectually disabled and ensuring that communication is effective:

También, se puede usar material de apoyo para la entrevista, como fotografías de las personas que viven en su casa, de su escuela, trabajo o actividades sociales, que también van a servir de ayuda para establecer la relación con el entrevistado y facilitar la comunicación. Este material será fundamental en aquellos casos en los que la persona con DI tenga problemas para encontrar las palabras adecuadas de lo que quiere referir. Por ejemplo, si le cuesta explicar con palabras dónde sucedió determinado hecho, podrán ser empleadas fotografías que le permitan señalar el lugar en cuestión. [...] En algunos casos se deberá contar con un intérprete para estar seguros de que la comunicación es satisfactoria. También servirán pictogramas (conceptos plasmados en dibujos que se utilizan como lenguaje alternativo) o lenguaje de signos si es que alguno de estos métodos es el lenguaje habitual del entrevistado. (Ibid., 2012; p. 60).

7. ANALYSIS OF THE INTERPRETERS' PERFORMANCE IN REAL CONTEXTS

We also had the opportunity to observe the interpreters' work in the intensive training course as part of the mobility program included in the EC+ project. The graduates of interpreting studies who attended the intensive training course gathered their impressions in individual reports. We were also able to observe their work and degree of involvement in the workshops with disabled people.

In a first phase, they attended seminars where the researchers explained the objectives and tools of the EC+ project. They also participated in workshops with professional interpreters who are experts in the field of health and the management of multimodal applications and resources. In the seminars,

all the students of interpreting, both the ones from our university and the ones who came from the foreign institutions from the consortium stood out for their interest in undertaking the intensive training. They worked with groups of Spanish intellectually disabled persons in daycare centers. Those interpreters faced cultural, linguistic and communication challenges as well as pathological barriers.

They had obtained the opportunity for this additional instruction following a selection process after expressing their interest in the offer. They had a B2 and C1 level of Spanish language and training in interpreting and communication.

In the workshops, where they had to interact with disabled people, they stood out for their interest in getting to know them, for their readiness to test the application with them, for using sign language and for their great involvement in communicating with different disabled users. Subsequently, all of them made a report evaluating the activity. In their reports, they state that these last activities were the most interesting experiences of their visit. Mutual understanding could be observed between disabled people with these young interpreters.

Another comment highlighted in the reports was that experience had brought them closer to other areas of communication which were so necessary for the intellectually disabled such as health or legal fields, among others, and that they would need these skills for their future professional work. The researchers did not observe any physical reactions in the interpreters that showed stress or nervousness when facing the practical work despite intense sessions. In fact, they tested the resources with users for relatively long periods of time without requiring the help of the center therapists who were coordinating the workshops.

Recent studies, such as Acar et al. (2016:39), argue that there should exist a specific profile of interpreters who work in the disability field. They list a series of characteristics similar to those we have analyzed above and suggest that there must be a commitment to solve complex situations:

Candidates desiring to serve as interpreters with communication disorders professionals should have an interest in learning about communicative disorders and be willing to learn from specific training and on the job as well. They should have excellent interpersonal skills and be prepared to engage in teamwork and collaboration. They must be flexible, as each session may be different. Good organizational and time management skills are also valuable. Candidates should be aware that sessions may be emotionally difficult and physically demanding, especially when working with children.

8. DISCUSSION

Effective communication with the severely intellectually disabled must be guaranteed in such a way that their rights can be heard and their wills respected. For this purpose, the characteristics of the pathologies they suffer and the communication guidelines should be followed. All this information seems to be directed towards the educational level despite different widespread initiatives by associations or foundations are increasing. The guidelines to interact with intellectually disabled people are vital in areas such as the courts, hospitals, police, among others.

Interpreters, as facilitators of communication between different languages and cultures, will also have to deal with interactions within the intellectually disabled community where communication becomes remarkably complicated. Raising the awareness of interpreters to broaden their training in the management of scientific information and multimodal resources has been one of the primary objectives of the EC+ project.

The results obtained both in the training activities and in practice with interpreting students and professional interpreters are encouraging. The expectations regarding the profile of these professionals and students that we have analysed in the research are fulfilled. We can affirm that effective communication will be possible if as it happens in our case study, these following factors come together: analytical and interpersonal communication capacity, respect for ethical codes, documentation and in-depth knowledge of the issues to be dealt with and involvement to resolve complex situations.

It is true that satisfactory communication with the group of severe intellectual disabilities is a fact that is beginning to be recognized in many vital areas of society. Interpreting professionals cannot be oblivious to these needs and must be involved in change, broadening their training from a multidisciplinary perspective by acquiring skills in the use of multimodal resources, and in managing interaction with disabled people by documenting the guidelines needed to achieve effective communication. Equally, the research that we have been dealing with should stretch to more languages paying equal attention to cultural factors.

The fact that the above EC+ research has been presented in the International Colloquium of 60th anniversary of the École Supérieur d'Interprètes et de Traducteurs which took place in Paris on the 27th of October, 2017, by EC+ researcher Isabelle Cómítre, shows that this study is of importance for the widening of new perspectives in this profession. This is only the beginning of extensive future research to come which the scientific community could expand and flourish for those who are the most vulnerable in our society.

9. REFERENCES

- Acar S, Blasco PM. Guidelines for Collaborating With Interpreters in Early Intervention/Early Childhood Special Education. *Young Exceptional Children*. Thousand Oaks: Sage, 2016; 1096-2506. <http://journals.sagepub.com/doi/abs/10.1177/1096250616674516> [Retrieved: 15/10/2017].
- Boardman L, Bernal J, Hollins S. Communicating with people with intellectual disabilities: a guide for general psychiatrists. *Advances in psychiatric treatment*. 2014, 20:27–36. <http://www.hillcountry.org/pdf/Communicating%20With%20People%20With%20ID.pdf> [Retrieved: 15/10/2017]
- Bot, H. Interpreting in mental health care. Mikkelsen H, Jourdenais R (Eds.), *The Routledge Handbook of Interpreting*. New York: Routledge, 2015, 254–264
- Brunson J. Your Case Will Now Be Heard: Sign Language Interpreters as Problematic Accommodations in Legal Interactions. *The Journal of Deaf Studies and Deaf Education*, 2008, 13, 1, 1 January: 77–91. [http://onlinelibrary.wiley.com/doi/10.1111/hex.12520/pdf](https://academic.oup.com/jdsde/article/13/1/77/500294>Your-Case-Will-Now-Be-Heard-Sign-Language [Retrieved: 16/10/2017].</p><p>Bührig K. On the Multimodality of Interpreting in Medical Briefings for Informed Consent: Using Diagrams to Impart Knowledge. In <i>Perspectives on Multimodality</i>, Ventola E, Cassily Ch, Kaltenbacher. M 2004, 6, 227–241</p><p>Calculator N S. Promoting the acquisition and generalization of conversational skills by individuals with severe disabilities. <i>Augmentative and Alternative Communication</i> 2013, 94–103.</p><p>Chicano F, Luque G. A Mobile Application and Academic Portal to Support Professionals Working with People Having Severe Intellectual or Developmental Disabilities. <i>Procedia – Social and Behavioral Sciences</i>. Vol. 237, 21 February 2017; 568–575.</p><p>Chinn D, Homeyard C. Easy read and accessible information for people with intellectual disabilities: Is it worth it? A meta-narrative literature review. <i>Health Expectations</i> 2016; 1–12. <a href=) [Retrieved: 15/10/2017]
- Collins K, Gratton C, Heneage C. and DagnanD. Employed Carers' Empathy Towards People with Intellectual Disabilities: The Development of a New Measure and Some Initial Theory. *J Appl Res Intellect Disabil* 2017; 30:133–146. <http://onlinelibrary.wiley.com/doi/10.1111/jar.12226/full> [Retrieved: 15/10/2017]
- Dreyfus S, Hood S , Stenglin M. Semiotic Margins: Meaning in Multimodalities. New York: *Continuum* 2011.

- Farooq S, Fear Ch. Working through interpreters. *Advances in Psychiatric Treatment*. Londres: The Royal College of Psychiatrists. 2003; 9,2:104–109. <http://apt.rcpsych.org/content/9/2/104.full> [Retrieved: 16/10/2017].
- Flynn E. Disabled Justice? Access to Justice and the UN Convention on the Rights of people with Disabilities. Surrey: Ashgate, 2015.
- Graham HT, Merrison AJ. Doing ‘understanding’ in dialogue interpreting advancing theory and method interpreting. 18:2 (2016), pages: 137–171.
- Grove N, Bunning K, Porter J and Olsson C. See What I Mean: Interpreting the Meaning of Communication by People with Severe and Profound Intellectual Disabilities. *Journal of Applied Research in Intellectual Disabilities*, 1999,12:190–203. <http://onlinelibrary.wiley.com/doi/10.1111/j.1468-3148.1999.tb00076.x/full> [Retrieved: 17/10/2017].
- Hepner I, Woodward M N, Stewart J. Giving the vulnerable a voice in the criminal justice system: the use of intermediaries with individuals with intellectual disability, psychiatry, psychology and law. 2015, 22:3, 453-464. <http://dx.doi.org/10.1080/13218719.2014.960032> [Retrieved: 15/10/2017].
- Hwa-Froelich DA, Westby CE. Considerations When Working with Interpreters. *Communication Disorders Quarterly*, Thousand Oaks, SAGE Publications; 2003:2, 24, 78-85. <http://journals.sagepub.com/doi/abs/10.1177/15257401030240020401> [Retrieved: 15/10/2017].
- Kress GR. *Multimodality: A Social Semiotic Approach to Contemporary, Communication*. London: Taylor & Francis; 2010.
- Krystallidou D. Investigating the interpreter’s role(s): The A.R.T. framework. *Interpreting*, 2016; 18, 2.
- Marschark M, Leigh G, Sapere P, Burnham D, Conventino C, Stinson M, Knoors H, Vervloed PJ, Noble W. Benefits of Sign Language Interpreting and Text Alternatives for Deaf Students’ Classroom Learning. *The Journal of Deaf Studies and Deaf Education* 2006; 11, 4, 1:421–437. <https://academic.oup.com/jdsde/article/11/4/421/411839/Benefits-of-Sign-Language-Interpreting-and-Text> [Retrieved: 15/10/2017]
- Parrilla Gómez L, El reto de una interpretación comunitaria de calidad: buceo en las necesidades formativas y análisis crítico de un corpus de interacción oral en el contexto biosanitario y de servicios sociales español. Universidad de Málaga: PhD Thesis, 2014.
- Pöchhacker F, Liu, M. Aptitude for Interpreting. Ámsterdam: Benjamins Publishing 2014.
- Postigo Pinazo E, Calleja Reina M. A model to Enhance Interaction for People with Severe Intellectual Disability in Healthcare, Education and Interpreting,

Procedia – Social and Behavioral Sciences. V. 237, 21 February 2017; 1189–1195.

Postigo Pinazo E. En busca de una interpretación de calidad en el ámbito sanitario. In Varela Salinas MJ & Meyer B. (eds), 2015. *Translating and Interpreting Healthcare Discourses*. Berlin: Frank & Timme, 31-57.

Roat C. *Healthcare Interpreting in Small Bites*. Victoria: Trafford Publishing, 2010.

Rodríguez D. Al discapacitado intelectual hay que prestarle apoyos para comunicarse bien. *La Opinión*, A Coruña; 2017, 30/5/2017. <http://www.laopinioncoruna.es/coruna/2017/05/30/discapacitado-intelectual-hay-prestarle-apoyos/1185891.html> [Retrieved: 12/10/2017]

Roisko E, Vesala H (2016). Granted – not used – Speech Interpreter Services for people with complex communication needs. Helsinki: FAIDD. Retrieved from https://www.isaac-online.org/conference/modules/request.php?module=oc_program&action=program.php&p=program.

Taua C, Hepworth J, Neville C. Nurses' role in caring for people with a comorbidity of mental illness and intellectual disability: a literature review. *Int J Ment Health Nurs* 2012; Apr; 21(2):163–74. <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/22034918> [Retrieved: 17/10/2017].

Verdugo M. "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. 2013. <http://www.cuidando.es/app-para-facilitar-comunicacion-pacientes/>

Weiber N, Emmenegger C, Lyons J, Dixit, R, Hil, L, and James DH. 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> [Retrieved: 11/10/2017]

10. ONLINE RESOURCES

ACNUR. El trabajo con personas con discapacidad durante el desplazamiento forzado. www.acnur.es/PDF/7646_20120508165613.pdf [Retrieved: 15/10/2017].

European Union Agency for Fundamental Rights: Migrants with Disabilities. <http://fra.europa.eu/en/theme/asylum-migration-borders/overviews-focus-disability> [Retrieved: 15/10/2017].

Guía para profesionales de los medios de comunicación. Unión Europea, 2003.
http://www.dincat.cat/gu%C3%ADa-para-profesionales-de-los-medios-de-comunicaci%C3%B3n_21218.pdf [Retrieved:11/09/2017].

<http://elindependiente.degranada.es/ciudadania/personas-sordas-podran-solicitar-interprete-lengua-signos-cualquier-servicio-sanitario> [Retrieved: 21/09/2017]

Intellectual Disability in Europe, 2003. www.enil.eu/wp-content/uploads/2012/07/Intellectual-Disability-in-Europe.pdf [Retrieved: 20/11/2017].

Legal Capacity of persons with intellectual disability and persons with mental health problems. European Union. 2013. <https://www.google.es/url?sa=t&rct=j&q=&esrc=s&source=web&cd=1&ved=0ahUKEwiJlumi-bVAhWMUIAKHXG8BZEQFggvMAA&url=http%3A%2F%2Ffra.europa.eu%2Fsites%2Fdefault%2Ffiles%2Flegal-capacity-intellectual-disabilities-mental-health-problems.pdf&usg=AFQjCNHP31TyrKW3gb0aeRjUOo2dRmehDA> [Retrieved:13/09/2017].

Marinetto P. Intérpretes de lengua de signos reclaman mejores condiciones laborales.
<http://www.diariosur.es/malaga-capital/interpretes-lengua-signos-20171011131522-nt.html> [Retrieved: 21/09/2017].

Martorell A. Guía de intervención policial con personas con discapacidad intelectual. Madrid. Fundación Carmen Pardo-Válcarce, 2012. http://eprints.ucm.es/20207/1/Guia_intervencion_DI.pdf [Retrieved: 21/11/2017].

Plena Inclusión: Salud mental y alteraciones de la conducta en las personas con discapacidad intelectual: guía práctica para técnicos y cuidadores. www.plenainclusion.org/sites/default/files/libro_saludmental.pdf [Retrieved: 17/10/2017].

Vigilancia del cumplimiento de la Convención sobre los derechos de las personas con discapacidad: guía para los observadores de la situación de los derechos humanos 2015. www.ohchr.org/Documents/Publications/Disabilities_training_17_sp.pdf [Retrieved: 21/09/2017].

Capítulo 9

PROTOCOLO DE COMUNICACIÓN CON EL PACIENTE DISCAPACITADO: COLABORACIÓN ENTRE PERSONAL SANITARIO E INTÉPRETE

Laura Parrilla Gómez, Encarnación Postigo Pinazo (Universidad de Málaga)

La comunicación en el ámbito hospitalario ha venido experimentando una serie de avances y mejoras gracias a las nuevas tecnologías; aunque estas mejoras han estado más patentes en el contexto de la interacción entre usuarios y el profesional sanitario, que tienen que solventar la barrera lingüística. Algunos de estos avances también pueden utilizarse entre pacientes que muestran algún tipo de discapacidad, que pueda crear obstáculos en la comunicación. En el presente capítulo, se pretende dar a conocer la realidad de herramientas y métodos utilizados para la mejora de la comunicación entre pacientes discapacitados y sanitarios, a la vez que se evalúa el uso de App EC+, diseñada en el marco del proyecto Erasmus + «**Enhancing Communication (EC+): Research to Improve Communication for People with Special Needs and Development of ICT Resources and Tools**», junto con una propuesta de uso de la misma para el intérprete sanitario.

1. ESTADO DE LA CUESTIÓN

La calidad de la prestación sanitaria se ha basado, en los últimos años, en proporcionar un cuidado más centrado en el paciente (*patient-centered care*), llegando incluso a ser, en algunos países, uno de los elementos más importantes para medir la calidad de los cuidados prestados por diversos hospitales, organismos y organizaciones¹.

¹ Committee on Quality of Health Care in America. Institute of Medicine Crossing the Quality Chasm: A New Health System for the 21st Century. Washington, DC: National Academy Press; 2001.

Se llevan implantando diferentes medidas para incluir más al paciente en su proceso de recuperación y hospitalización, desde simplificar el lenguaje que utiliza el especialista, hasta incluir a las propias familias en el proceso de toma de decisiones. Los pacientes, acostumbrados a un rol pasivo, ahora son invitados a realizar preguntas al médico y a participar en la conversación con el facultativo, para llegar a entender todo lo que necesitan saber sobre su enfermedad. Todo ello con información personalizada al propio paciente, en un proceso en el que se puede deliberar de forma significativa y compartir opiniones (Epstein y Peters, 2009:195), convirtiéndose en un elemento importante en la prestación sanitaria de calidad, que permite al paciente entender y leer la información sanitaria y formar parte del proceso (Raynor y Theo, 2012).

La transmisión efectiva de información con pacientes que presentan problemas de comunicación es esencial en el contexto hospitalario para que las necesidades básicas tanto físicas como psicológicas se puedan transmitir, y las decisiones y deseos de los mismos sean tenidos en cuenta (Grossbach *et al.*, 2011:46). En este proceso de transmisión, es esencial que todas las partes estén involucradas, incluyendo al personal de enfermería y al intérprete que tenga que facilitar la comunicación.

Este proceso, si bien en muchos casos no se puede transmitir un mensaje verbal en el contexto de la discapacidad intelectual, se puede conseguir a través de diversos métodos como gestos, movimientos de cabeza, articulación de palabras, pizarras o pictogramas, entre otros. Las herramientas más básicas pueden variar, desde blocs de notas para poder escribir, hasta pictogramas o listas con dibujos y frases más utilizadas en un contexto en particular.

Los pictogramas han sido la herramienta más utilizada y fiable para comunicarse con este tipo de pacientes, ya sea mediante acceso manual (el paciente indica con un dedo el dibujo), con el control de la mirada (a través del parpadeo y la fijación de la mirada el paciente puede indicar el dibujo), o utilizando otro tipo de apoyo para indicar el dibujo, por ejemplo: mediante un puntero².

Algunos de estos materiales han sido diseñados y editados por organismos como el Centro Estatal de Autonomía Personal y Ayudas Técnicas (CEAPAT)³ o el Portal Aragonés de la Comunicación Aumentativa y Alternativa⁴ y su uso está muy extendido en diversos hospitales. Blanca Mayor recoge en su blog⁵ pictogramas especializados para pacientes de neumología (creados por la planta

2 http://www.ceapat.es/InterPresent1/groups/imserso/documents/binario/mcomu_pictogramas.pdf [Recuperado: 20/11/17].

3 http://www.ceapat.es/ceapat_01/index.htm [Consulta: 20/11/17].

4 <http://www.arasaac.org/> [Consulta: 20/11/17].

5 <http://medicablogs.diariomedico.com/blanca11/2015/11/10/materiales-de-apoyo-a-la-comunicacion-con-el-paciente-mediante-pictogramas/> [Consulta: 20/11/17].

de Neumología del Hospital Dr. Negrín de las Palmas de Gran Canaria) o para pacientes con afasia.

Hoy en día, se vienen practicando distintos métodos de comunicación para pacientes afásicos, como el PACE (*Promoting Aphasics Communicative Effectiveness*), en el que se recrean situaciones comunicativas normales (y no se limita al entorno paciente-terapeuta); el VC (*Visual Communication*) que es una lista de tarjetas con figuras e iconos, o el C-ViC, que ofrece, en pacientes con afasia severa, un sistema informatizado de símbolos como alternativa al lenguaje hablado (Echávarri, 2000:489).

Sin embargo, aunque la disponibilidad de recursos es amplia, es necesaria la creación de una herramienta multimodal que ofrezca una disponibilidad inmediata, de uso ágil, interactivo y que contenga todos los recursos necesarios para poder usarlos en cualquier situación sin dificultad.

2. NUEVOS DISPOSITIVOS PARA LA COMUNICACIÓN ENTRE INTÉRPRETE Y PACIENTE

Tal y como se ha comentado en el apartado anterior, muchos avances tecnológicos se han ido desarrollando en los últimos años para favorecer la comunicación entre paciente e intérprete. Algunos de estos avances han sido liderados por Google y Microsoft, derivando en nuevas herramientas que se han centrado, principalmente, en la comunicación entre hablantes de distintos idiomas, por ejemplo: *Google Translate*, *GoogleTalk*, *Facebook Chat* o *Windows Live*.

En cuanto al contexto biosanitario, cabe destacar las siguientes herramientas para la comunicación entre pacientes o familiares y profesionales sanitarios:

- *Universal Doctor Project*⁶: se trata de un proyecto que desarrolla herramientas para facilitar la comunicación entre profesionales de la salud y pacientes de diversos idiomas. El equipo lo engloban profesionales de todo tipo, programadores, traductores, médicos, profesores, llegando incluso a contar con una herramienta para mujeres embarazadas (*Universal Women Speaker*).
- *Lebab*: se trata de una aplicación informática de traducción instalada en el ordenador a través de la cual el paciente escucha una serie de preguntas en su lengua nativa y las contesta en su mismo idioma. El programa está disponible para traducir a inglés, árabe, chino, rumano o búlgaro preguntas como «¿dónde le duele?», y referencias temporales («menos de dos días»). La base de datos que compone esta herramienta contiene doce mil términos médicos y ha sido elaborada por equipos médicos de diversas áreas. Todos los términos y preguntas fueron revisados por facultativos de los países de

⁶ <http://www.universaldoctor.com/> [Consulta: 20/11/2017].

origen de los inmigrantes. Se ha implantado en numerosos centros de salud de Castilla y León, en ambulancias con ordenador del SAMUR y se ha probado en otras comunidades españolas. Al final de la visita, el paciente puede contar con el diagnóstico y el tratamiento en su idioma.

- **TRADASSAN:** una aplicación que nace de su predecesora, *Hipot-CNV* (creada para solventar las carencias comunicativas con pacientes que tenían dificultades en el habla); actualmente, está disponible en diferentes idiomas, haciendo posible su uso entre pacientes y sanitarios, incluso del mismo idioma, pero que no pueden comunicarse. Puede utilizarse *offline*, es gratuita y ha sido creada con la colaboración de profesionales sanitarios y profesionales lingüistas. Su uso es fácil y se asemeja a la utilización de pictogramas.

Es conveniente mencionar el mundo de las aplicaciones para móviles, un mercado en auge gracias a la proliferación de *smartphones*; se está haciendo eco de las dificultades comunicativas producidas por las barreras en la comunicación. Ya se ha creado la primera aplicación para *iPhones* descargable en *Apple online*⁷, destinada a profesionales sanitarios que experimentan los obstáculos idiomáticos al tratar pacientes extranjeros.

Sin embargo, los esfuerzos por desarrollar herramientas que faciliten la comunicación entre sanitario, intérprete, y paciente discapacitado han sido considerablemente menores. Cabe destacar la existencia de algunos dispositivos para pacientes con problemas auditivos, por ejemplo: amplificadores o dispositivos de escucha como *Pocketalker Personal Amplifier*⁸. Además, contamos con *software* especializado para crear tableros de comunicación desde el ordenador o tableta, como *Boardmaker® Software*⁹.

Algunos investigadores han realizado estudios sobre el uso de dispositivos electrónicos en la Comunicación Aumentativa y Alternativa, en los que el paciente toca una imagen y se reproduce un mensaje de voz grabado (Miglietta *et al.*, 2004; ten Hoorn *et al.*, 2016), o en los que el paciente utilizaba una pantalla táctil (Rodríguez *et al.*, 2012) contrastando el éxito en el uso de este tipo de dispositivos, junto con otros más tradicionales, como los gestos.

Chicano y Luque (2017) realizan un análisis de los distintos dispositivos móviles o herramientas de Comunicación Alternativa y Aumentativa, como *JabTalk*, *Arasaac*, *Talk In Pictures*, *Words in Pictures*, concluyendo que solo se basan en pictogramas.

A pesar de estas iniciativas, nos encontramos con dispositivos que se centran más en un uso por parte bien del paciente, o bien del sanitario, pero que no

⁷ <https://itunes.apple.com/us/app/health-communication-building/id697289957> [Consulta: 10/11/2017].

⁸ <https://es.williamsound.com/catalog/pkt-e1> [Consulta: 20/11/2017].

⁹ <https://mayer-johnson.myshopify.com/> [Consulta: 20/11/2017].

engloban a ambos, ni tienen en cuenta las necesidades del intérprete. Por eso, la app EC+ ha sido diseñada con el fin de abarcar las distintas necesidades que las tres partes involucradas en el proceso de la comunicación hospitalaria requieran, es decir, no solo información sobre síndromes para el sanitario o para el intérprete, sino estrategias de comunicación y diversidad de recursos multimodales, como fotografías, dibujos y vídeos, para proporcionar más variedad de elección al paciente.

2.1. La aplicación EC+

La aplicación, desarrollada en el marco del proyecto, está compuesta por un portal académico en la web del Proyecto¹⁰ y una aplicación móvil descargable en smartphones y tabletas. La aplicación móvil, que es en la que se centra el presente artículo, está compuesta por los siguientes elementos originales:

- Vídeos con lenguaje de signos.
- Vídeos para representar acciones.
- Fotos.
- Pictogramas.
- Lista de términos.
- Información específica sobre 15 síndromes (relacionados con discapacidad intelectual severa y otro tipo de discapacidades que son los que, precisamente, causan más dificultades en la comunicación).

La lista de términos está traducida en cuatro idiomas: español, neerlandés, alemán y catalán. El intérprete puede actualizar y descargar la información del síndrome y los términos desde el portal académico, o desde cualquier dispositivo móvil. Cuando el intérprete selecciona un concepto, se despliegan distintas formas de representación del mismo. Los clips de vídeo han sido grabados teniendo en consideración las condiciones acústicas, la resolución (para poder utilizarse tanto en ordenadores, como en smartphones y tabletas) o los colores de la vestimenta de la persona que aparece en el vídeo, para así evitar la distracción (Chicano y Luque, 2017:571).

Una de las ventajas que presenta para el uso por parte del intérprete es el acceso fácil y rápido a información médica sobre el síndrome y las estrategias de intervención y comunicación, aportando datos fundamentales que ayudan al intérprete a prepararse para el encuentro comunicativo. Igualmente, la aplicación permite personalizar fotografías y, de este modo, adaptarla a los condicionantes culturales. Así, podríamos cambiar las imágenes de los familiares, de la casa, del colegio, de la ciudad, etc., según cada uno de los países de procedencia.

¹⁰ <https://ecplusproject.uma.es/> [Consulta: 20/11/2017].

2.2. Evaluación de la aplicación EC+ por parte del personal sanitario

El proyecto, además de tener como uno de los objetivos principales la creación de la aplicación EC+, ha organizado diversos cursos de formación destinados a alumnos de varias especialidades: salud, educación, psicología, interpretación y logopedia, que han podido acceder a información científica, recursos y estrategias de forma fácil y útil para profesionales (sanitarios, intérpretes, cuidadores) y familiares.

En el curso denominado «La optimización de la comunicación total para la discapacidad mediante el uso de nuevas tecnologías en el ámbito de la educación, sanidad e interpretación», los participantes han podido dar su opinión una vez utilizada la herramienta, creada gracias al presente proyecto.

A continuación, se mostrarán las respuestas más relevantes de aquellos participantes del ámbito sanitario que han podido utilizar esta herramienta en su contexto de trabajo. Consideramos que es esencial que, a la hora de diseñar una herramienta que pueda ser utilizada por parte de un intérprete, el profesional del servicio público en el que se va a desarrollar su trabajo haya podido probarla y dar su opinión sobre la misma.

Tomando una muestra de quienes han contestado, cabe destacar que el número de profesionales que consideran que los beneficios que la herramienta presenta son muy numerosos, a pesar de que piensan que se necesitan mejoras relacionadas con la inclusión de terminología y un tiempo prudencial para saber manejarla porque así se facilita en gran medida su trabajo.

Todos los participantes coinciden en que la herramienta es de gran utilidad, no solo para que el paciente pueda comunicarse con el sanitario, sino para que el personal que trabaje con ellos pueda hacerlo también para poder transmitir información o para realizar preguntas.

Es de gran interés la valoración de 1 a 5 (siendo 5 la más alta) aportada a la aplicación en diferentes aspectos que se les pidió que evaluaran. En la Tabla 9.1 se muestran los resultados.

TABLA 9.1. Valoración de la aplicación por parte del personal sanitario.

Elemento a valorar	Puntuación
Información científica sobre el síndrome.	4,3
Información sobre intervención.	3,8
Información sobre el proceso de comunicación.	4,2
Utilidad para comunicarse mejor con pacientes con discapacidad intelectual.	4,4
Utilidad para trabajar mejor con la ansiedad que pueda producir este tipo de comunicación.	4,2
Vocabulario básico para intercambios comunicativos.	4,5
Compendio de recursos multimodales.	4,2

En general, todos ellos coinciden en que la calidad de la comunicación aumenta, consiguiendo una mayor satisfacción para todos los participantes, mientras que otorgan una puntuación de 2,5 a la comunicación con el paciente a través de un familiar.

Es de gran interés el *feedback* proporcionado con vistas a la mejora de la aplicación, sobre todo, en el banco de términos que estos profesionales consideran necesario incluir, como «mareo», «pupa», «silla de ruedas», «no me apetece», y también, información un poco más especializada sobre las discapacidades o síndromes.

Gracias a la actividad de formación, se ha concienciado a los profesionales que han participado de la importancia de conseguir una comunicación efectiva, utilizando un recurso fiable y riguroso.

3. PROTOCOLO DE ACTUACIÓN DEL INTÉRPRETE EN EL CONTEXTO SANITARIO

En los últimos años, se ha dedicado cierta atención a la elaboración de distintas guías de ayuda para la comunicación entre intérprete, médico, y paciente, como los Códigos éticos y de conducta de la *International Medical Interpreters Association*¹¹ o la *Australian Institute of Interpreters and Translators*¹²; sin embargo, estos documentos se centran, principalmente, en el comportamiento que tiene que demostrar el intérprete, incidiendo en aspectos profesionales como la neutralidad, la exactitud, la necesidad de una formación continua, pero no llegan a guiar al intérprete en el protocolo a seguir para llevar acabo una interpretación en el contexto sanitario.

De la misma manera, no se ha desarrollado una investigación importante en relación con la actuación del intérprete con pacientes discapacitados con problemas de comunicación. Bot (2005, 2015) investiga sobre el encuentro clínico entre paciente, intérprete y psiquiatra, incidiendo en la importancia de conocer el grado de entendimiento del paciente en este tipo de interacciones. Esta falta de interés por crear protocolos de actuación para intérpretes viene justificada por la dificultad del acto comunicativo, la falta de formación y el recelo que el intérprete pueda presentar con este tipo de pacientes, al no poder gestionar bien los turnos de palabra, las emociones y tener que recurrir a un elemento que le asista en la comunicación.

Sin embargo, con la creación de herramientas como la diseñada por el proyecto EC+ que aquí nos ocupa, se facilita la labor del intérprete y se recomienda

11 <http://www.imiaweb.org/code/> [Consulta: 20/11/17].

12 https://ausit.org/AUSIT/About/Ethics__Conduct/Code_of_Ethics/AUSIT/About/Code_of_Ethics.aspx [Consulta: 20/11/17].

seguir ciertas pautas de actuación. De este modo, el protocolo que se propone en el presente artículo se divide en las siguientes partes:

1. Documentación y recogida de información sobre el paciente: en este apartado, el intérprete necesitará recabar datos sobre la edad del paciente (la forma de tratar a un niño pequeño será distinta de si es un adulto, sobre todo, en la elección de dibujos); la nacionalidad, para poder tener en cuenta cualquier rasgo o característica sobre aspectos culturales trascendentales, como la religión; el síndrome o patología (información que puede ser compartida con el servicio público y que puede proporcionar datos sobre si la comunicación es verbal, no verbal o si es necesario el uso de sistemas alternativos).

Así, en el apartado «síndromes», el intérprete puede seleccionar de la lista que se despliega aquél que se adecúa al paciente. Si, por ejemplo, seleccionamos «Síndrome de Kleefstra», se despliega información sobre el mismo que incluye el apartado «Estrategias de comunicación», donde el intérprete puede conocer cuáles son las pautas de intervención recomendadas.



Figura 9.1. Pantalla de la aplicación con lista de síndromes.

The screenshot shows the EC+ application interface with the 'Síndrome de Kleefstra' selected. The title 'Estrategias de comunicación' is displayed prominently. Below the title, there is a detailed description of the syndrome: 'La mayoría de las personas con síndrome de Kleefstra presentan un déficit intelectual de moderado a grave asociado a un importante retraso del lenguaje. Algunas de ellas aprenden palabras sueltas útiles y, algunas veces, llegan a juntar palabras. La utilización de Sistemas de Comunicación Aumentativos y Alternativos es un aspecto importante a tener en cuenta con este tipo de personas para que puedan expresar sus necesidades y pensamientos. Normalmente, su nivel de lenguaje comprensivo es superior al expresivo.' Below this description, there is a section titled 'Las estrategias de comunicación que se deben tener en cuenta serían las siguientes:' followed by a bulleted list of recommendations.

- Realizar un trabajo con un logopeda o especialista en trastornos del lenguaje para incrementar sus recursos comunicativos.
- Trabajar la comunicación con **Sistemas de Comunicación Aumentativos y Alternativos (sistemas de CAA)**: formas de expresión distintas al lenguaje hablado, que tienen como objetivo aumentar (aumentativos) las posibilidades de comunicarse y/o compensar (alternativos) las dificultades de comunicación y lenguaje de muchas personas con discapacidad.
- Adaptar los diversos sistemas de símbolos en función de las características de cada persona. En los sistemas de CAA se pueden utilizar objetos

Figura 9.2. Pantalla con información sobre el síndrome seleccionado.

2. Proceso de entrevista con el paciente: en la siguiente etapa, se tendrán en cuenta los distintos elementos que pueden influir en el proceso de comunicación, como el lugar de la entrevista, donde no debe haber ruidos; la disposición del mobiliario; la forma de sentarse del intérprete, e incluso cualquier otro elemento visual que pueda distraer la atención del paciente. El intérprete decidirá en este momento el lenguaje que se va a utilizar. Teniendo en cuenta la discapacidad del paciente, se optará en mayor o menor medida por el uso de frases cortas; de preguntas cerradas para respuestas de «sí» o «no» (de las cuales no se debe abusar, pues el paciente puede tender a dar una respuesta más que por la otra); preguntas guiadas en las que el paciente pueda contestar con frases cortas o con palabras, por ejemplo, en lugar de «¿Cómo te sientes?», se pueden realizar preguntas más directas del tipo «¿Estás cansado?».

A la hora de formular preguntas, es necesario evitar la aquiescencia o tendencia a responder «sí», dependiendo de cómo esté formulada la pregunta o tomando la primera información o última de la misma (Martorell, 2012:53), optando por preguntas como «¿Qué parte del cuerpo te duele?», en lugar de «Entonces, ¿te duele el hombro?», puesto que la tendencia será que el paciente conteste «sí». El tiempo de espera a la respuesta del paciente será más prolongado que el de una comunicación habitual, nunca dando por sabido cuál va a ser la respuesta, ni adelantándose a la misma, aunque resulte obvia para el intérprete. Los silencios pueden ser útiles en este tipo de contextos, a veces para dar tiempo al paciente a asimilar la pregunta que se le ha formulado, o para que este pueda escoger el pictograma o símbolo que mejor se adapte a la respuesta que quiere dar. No se debe acelerar el discurso ni interrumpirlo.

Es conveniente que el intérprete repita la respuesta proporcionada por el paciente para ratificarla, por ejemplo: «Duele brazo», «¿Sí?». Se debe utilizar un lenguaje claro, sencillo y en ningún caso, con sentido metafórico; esto ayudará a que el paciente entienda la pregunta y, si no fuera el caso, reformularla con otras palabras.

3. Uso de la aplicación como herramienta para la comunicación: una vez que el intérprete tiene planificada la entrevista, ha considerado el lugar y el tipo de lenguaje que va a utilizar en sus preguntas y se ha sentado cerca del paciente, le guiará a través de la misma para que este pueda utilizar el dibujo, foto o pictograma que mejor represente su respuesta, siempre dando tiempo suficiente para que el paciente navegue por los términos, o sea el mismo intérprete quien lo haga en su lugar. Hay que mantener una actitud receptiva, empática y mostrar satisfacción cuando la comunicación sea efectiva; estos serán elementos esenciales para evitar la frustración o la impotencia del

paciente, que siempre se produce cuando se da cuenta de que sus interlocutores no lo comprenden.

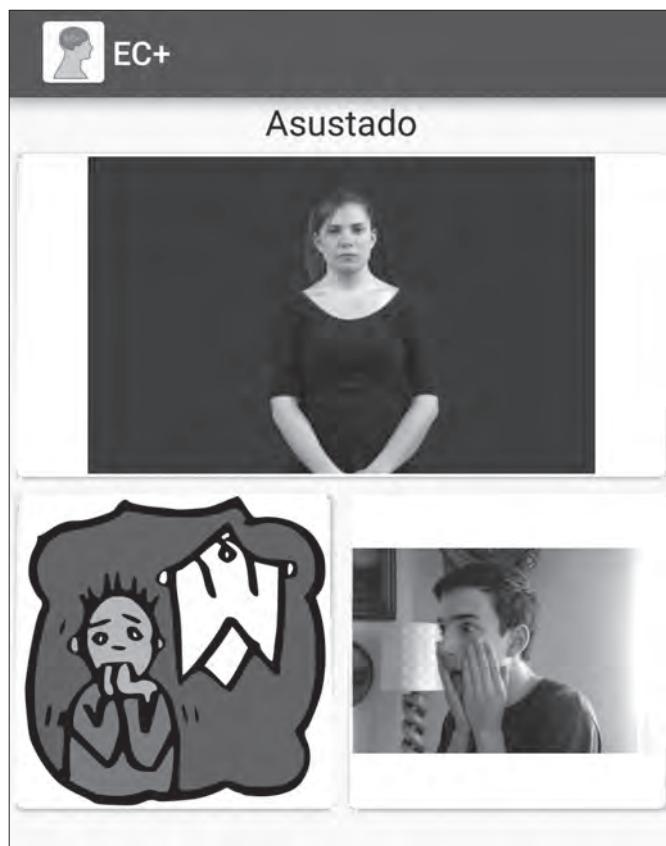


Figura 9.3. Pantalla con foto, vídeo y pictograma para uno de los términos.

4. **Cierre:** El intérprete tiene que tener en cuenta que una entrevista en el contexto médico con este tipo de pacientes puede llevar más tiempo de lo normal, o incluso, tener que realizarse en varios momentos, o que sean necesarios descansos en el transcurso de la misma. En cualquier caso, el intérprete tendrá que consensuar con el proveedor del servicio público, si es necesario, recabar más información o despedirse del paciente y darle las gracias por la colaboración. Igualmente, se debe mantener la confidencialidad y privacidad del paciente en todo momento, es por ello que, en este momento de la entrevista, el intérprete podrá pedir al servicio público que elimine notas o documentos que contengan información personal del paciente, tales como nombre, apellido, dirección, edad y el contenido de la consulta.

FICHA PARA EL INTÉRPRETE

Propuesta de protocolo de actuación del intérprete en contextos de salud mental y discapacidad severa:

1. Documentación y recogida de datos del paciente:

- Edad
- Nacionalidad
- Patología

2. Planificación de la entrevista:

- Lugar de realización de la misma.
- Personas que van a participar en la entrevista.
- Presentar al intérprete y delimitar el papel que va a ocupar durante la interacción.
- Explicar al personal sanitario y al paciente cómo se van a distribuir los turnos de palabra.
- Tomar el primer contacto utilizando expresiones o palabras positivas para crear empatía y reforzar la interacción efectiva.
- Uso de frases cortas y directas.
- Evitar uso de lenguaje figurado, metafórico, irónico.
- Evitar el uso de la voz pasiva.
- Conceder un tiempo de espera prolongado para facilitar la respuesta del paciente.
- Respetar los silencios entre pregunta y pregunta (un silencio no significa que el paciente haya terminado).
- Repetición de la respuesta para ratificarla.
- Preguntar directamente al paciente y no al familiar o cuidador.
- Mantener el contacto visual.
- En el caso de no haber entendido la pregunta, reformularla con otras palabras.
- Mantener una escucha activa, repetir cada cierto tiempo lo que el paciente ha contado.

3. Uso de la aplicación:

- Sostener la tableta o dispositivo móvil para que, si el paciente pudiera navegar por la aplicación, tenga libertad de movimiento con los dedos.
- Ayudar al paciente para elegir la foto, vídeo o pictograma que mejor se adapte a su respuesta (si no existe comunicación verbal).
- Actitud positiva y de refuerzo cada vez que se produzca una comunicación efectiva.
- No conceder importancia a elementos en el comportamiento del paciente que puedan surgir durante el uso de la aplicación como gestos, movimientos, vocalizaciones inusuales, etc.).
- Mostrar empatía con problemas de retención, pues el paciente puede olvidar el término que quiere señalar en la aplicación.

4. Cierre:

- Convenir con el personal sanitario si es necesaria una segunda entrevista.
- Despedida y agradecimiento.
- Deshacerse de cualquier material o notas que contengan información personal sobre el paciente.

4. CONCLUSIONES

En el contexto sanitario, la labor del intérprete incluye la comunicación no solo con los pacientes que hablen una lengua extranjera, sino también con los que sufran una discapacidad intelectual que puede ser debida a la edad, a una enfermedad grave sobrevenida a una persona sana, a haber padecido alguna experiencia traumática o a cualquier otra circunstancia (Postigo Pinazo y Calleja, 2017: 1192).

El personal sanitario puede mejorar la comunicación con este tipo de pacientes, evitar el nivel de frustración y mejorar el resultado con estrategias que faciliten dicha comunicación, utilizando unos métodos específicos cuyo uso debería estar estandarizado entre el personal que interactúa con estas personas (Grossbach *et al.*, 2011).

No debemos olvidar que el intérprete también juega un papel muy importante en este proceso, cuando se trata de personas de culturas distintas a las del país donde se realiza la intervención médica. Además, en este contexto, es necesario que el paciente colabore y escoja qué términos serían útiles para cada entrevista en concreto (Patak *et al.*, 2006). El uso de aplicaciones como EC+ en dispositivos y la posibilidad de poder incluir terminología médica en estos será un pilar fundamental para lograr calidad en la comunicación.

Las nuevas tecnologías presentan numerosas ventajas, basadas sobre todo en la disponibilidad de las mismas. En el caso concreto de la aplicación EC+, además de permitir que se pueda usar en cualquier momento, contiene información médica en distintos idiomas, a la que el intérprete puede acceder y consultar antes del encuentro.

También es necesario mencionar la importancia de saber que la confidencialidad y la imparcialidad van a ser respetadas, al proporcionar su uso tanto a profesionales como a pacientes, de forma que la intervención de los familiares quede relegada a un segundo plano y se recurra a ella solo cuando sea necesario. El hecho de que la aplicación sea gratuita garantiza que su uso se pueda extender, en gran medida, a los servicios públicos. Y, aunque la comunicación bilateral pueda ser limitada, puedan existir frases no coherentes, y puedan surgir dificultades técnicas con el uso de las nuevas tecnologías (Navaza *et al.*, 2009:151), son más las ventajas que ofrecen, que las desventajas.

En el caso de la aplicación EC+, encontramos una gran variedad de opciones (pictogramas, dibujos, vídeos) disponibles para un mismo término y el manejo de los recursos es ágil, fácil e interactivo tanto para el profesional como para el usuario. Además, el uso de un protocolo en el que se tengan en cuenta las estrategias de comunicación e intervención apropiadas para el síndrome o patología, influirá en el éxito de la comunicación.

Es obvio que el uso de los sistemas de Comunicación Aumentativa y Alternativa supone la mejor forma de obtener éxito en la transmisión de información, siempre y cuando se cuente con los apoyos adecuados y necesarios para poder participar en la comunicación cuando existen situaciones de riesgo en la vida de las personas, sin olvidar la satisfacción que se alcanza cuando se obtiene la confianza de un paciente con una discapacidad intelectual o con otro tipo de síndrome (Boardman *et al.*, 2014: 34).

Aunque se está experimentando un aumento en la formación en este tipo de sistemas alternativos en algunos contextos, como en el ámbito educativo, en el que padres y educadores demandan más formación para poder mejorar la comunicación con los niños sordos (Alonso *et al.*, 1989:7); o en el ámbito policial, en el que se han creado algunas guías de actuación para la comunicación con pacientes discapacitados¹³, todavía no existen recursos similares en el contexto hospitalario.

A lo largo del presente artículo, se han revisado las distintas herramientas de las que se dispone para facilitar la comunicación y, aunque existen diversos recursos electrónicos y software como el Diccionario Multimedia de signos¹⁴, vídeos demostrativos y tableros electrónicos, la investigación en crear material que pueda ser de ayuda al intérprete sanitario no ha tenido relevancia en los últimos años. Por ello, el proyecto «Enhancing Communication (EC+): Research to Improve Communication for People with Special Needs and Development of ICT Resources and Tools» y la aplicación EC+ presentan numerosas ventajas sobre las otras aplicaciones al incluir la figura del intérprete entre sus destinatarios y al ofrecer formación y recursos adecuados para su labor.

Con la aplicación EC+, el intérprete podrá obtener documentación sobre las características del síndrome o patología de la persona discapacitada con la que va a realizar la interacción y, al contener indicaciones sobre la intervención de la patología, tanto el proveedor de servicios como el intérprete, podrán preparar mejor la entrevista y evitar recurrir a familiares y/o cuidadores. Así, la persona con discapacidad podrá formar parte de la toma de decisiones o en las opiniones que puedan ofrecer. Aunque el familiar siempre pueda ser consultado para obtener información sobre la persona en concreto, el objetivo es que el intérprete y el personal sanitario cuenten con herramientas y protocolos necesarios, para proporcionar al discapacitado intelectual la oportunidad de comunicarse en situaciones importantes para su vida, como es el caso de la salud.

El protocolo aquí propuesto podrá ser de utilidad para el intérprete, teniéndolo disponible en la aplicación y portal académico para su descarga, ofreciéndole

13 http://eprints.ucm.es/20207/1/Guia_intervencion_DI.pdf y <http://web.icam.es/bucket/PROTOCOLO%20ACTUACI%C3%A9N%20PERSONAS%20DISCAPACIDAD.pdf> [Consulta: 20/11/17].

14 [https://www.carm.es/web/pagina?IDCONTENIDO=26&RASTRO=c801\\$4331,4330&IDTIPO=246](https://www.carm.es/web/pagina?IDCONTENIDO=26&RASTRO=c801$4331,4330&IDTIPO=246) [Consulta: 20/11/17].

unas pautas a seguir con las que guiar la conversación y obtener una comunicación satisfactoria.

Por último, debemos enfatizar que las autoridades sanitarias deben considerar la importancia de la accesibilidad a la hora de diseñar sus prestaciones, porque supondrá una inversión que humanizará sus servicios y proporcionará una atención global a todos sus usuarios y en particular, a aquellos que tienen necesidades especiales (Corral González-Baylin *et al.*, 2012:19), teniendo siempre en mente que «la clave del empoderamiento es la eliminación de los impedimentos formales e informales, así como la transformación de las relaciones de poder entre individuos, comunidades, servicios y gobiernos» (OMS, 2010).

5. REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

- Alonso P, Díaz Estébanez E, Madruga B, Valmaseda M. Introducción a la comunicación bimodal. Lecciones. Centro Nacional de Recursos para la Educación Especial. Ministerio de Educación y Ciencia: Madrid, 1989. <https://sede.educacion.gob.es/publiventa/introduccion-a-la-comunicacion-bimodal/educacion-especial-y-compensatoria/21152> [Recuperado: 20/11/2017].
- Boardman L, Bernal J, Hollins S. Communicating with people with intellectual disabilities: a guide for general psychiatrists. *Advances in psychiatric treatment* 2014; 20:27-36. <http://www.hillcountry.org/pdf/Communicating%20With%20People%20With%20ID.pdf> [Recuperado: 20/11/2017].
- Bot H. *Dialogue Interpreting in Mental Health*. Ámsterdam/Nueva York: Rodopi, 2005.
- Bot H. Interpreting in mental health care. Mikkelsen H, Jourdenais R. (Eds.). *The Routledge Handbook of Interpreting*. New York: Routledge, 2015; 254-264.
- Chicano F, Luque G. A Mobile Application and Academic Portal to Support Professionals Working with People Having Severe Intellectual or Developmental Disabilities. 2017. *7th International Conference on Intercultural Education “Education, Health and ICT for a Transcultural World”, EDUHEM 2016*, 15-17 junio 2016, Almería, España.
- Corral González-Baylín A, Cerdán Gómez A, Cortés Márquez JA. En consulta con el paciente con discapacidad intelectual. *AMF* 2012; 8(1):17-23. http://amf-semfyc.com/web/article_ver.php?id=930 [Recuperado: 20/11/17].
- Echávarri Pérez C. Alteraciones de la comunicación y del lenguaje en la lesión cerebral: afasia. *Rehabilitación*, 2000, 34(6):483-491.
- Epstein RM, Peters E. Beyond information: exploring patients' preferences. *JAMA*, 2009, 302 (2):195-197.

Grossbach I, Stranberg S, Chlan L. Promoting effective communication for patients receiving mechanical ventilation. *Critical Care Nurse* 2011; vol. 31, n.º 3:46-60.

Martorell A. Guía de intervención policial con personas con discapacidad intelectual. Madrid Fundación Carmen Pardo-Válcarce, 2012; https://www.google.es/url?sa=t&rct=j&q=&esrc=s&source=web&cd=26&ved=0ahUKEwignLLo8OjWAhUJL1AKHTU_CCQ4FBAWCEEwBQ&url=http%3A%2F%2Fprints.ucm.es%2F20207%2F1%2FGuia_intervencion_DI.pdf&usg=AQvVaw2MwkIZ7rUzOqBfI7jY2KAR [Recuperado: 20-11-2017]

Miglietta MA, Bochicchio G, Scalea TM. Computer-assisted communication for critically ill patients: a pilot study. *J Trauma* 2004; 57:488-93.

Navaza B, Estévez L, Serrano J. «Saque la lengua, por favor» Panorama actual de la interpretación sanitaria en España. *Panace@* 2009; 10 (30):141-156.

Organización Mundial de la Salud. Empoderamiento del usuario de salud mental, 2010. http://www.msssi.gob.es/organizacion/sns/planCalidadSNS/pdf/Declaracion_Empoderamiento_OMS.pdf [Recuperado: 20/11/2017].

Patak L, Gawlinski A, Fung NI, Doering L, Berg J, Henneman EA. Communication boards in critical care: patients' views. *Applied Nursing Research* 2006; 19 (4):182-90.

Postigo Pinazo E, Calleja Reina M. A model to enhance interaction for people with severe intellectual disability in healthcare, education and interpreting. *Procedia – Social and Behavioral Sciences* 2017, 237:1189-1195.

Raynor D, Theo K. Health literacy: is it time to shift our focus from patient to provider? *BMJ* 2012; 344:e2188.

Rodríguez CS, Rowe M, Koeppel B, Thomas L, Troche MS, Paguio G. Development of a communication intervention to assist hospitalized suddenly speechless patients. *Technol Health Care* 2012; 20:489-500.

Ten Hoorn S, Elbers PW, Girbes AR, Tuinman PR. Communicating with conscious and mechanically ventilated critically ill patients: a systematic review, 2016. <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC5070186/> [Recuperado: 25/11/17].

6. RECURSOS EN LÍNEA

Australian Institute of Interpreters and Translators: https://ausit.org/AUSIT/About/Ethics__Conduct/Code_of_Ethics/AUSIT/About/Code_of_Ethics.aspx [Consulta: 20/11/17].

Centro Estatal de Autonomía Personal y Ayudas Técnicas. http://www.ceapat.es/ceapat_01/index.htm [Consulta: 20/11/17].

Guía de intervención policial con personas con discapacidad intelectual. Fundación MAPFRE. http://eprints.ucm.es/20207/1/Guia_intervencion_DI.pdf [Recuperado: 20/11/17].

Guidelines for Researchers when interviewing people with an intellectual disability. http://www.fedvol.ie/_fileupload/File/Interviewing%20Guidelines%281%29.pdf [Recuperado: 20/11/17]. <https://aaid.org/docs/default-source/sis-docs/sisguidelinesforinterviewing.pdf> [Recuperado: 20/11/17].

International Medical Interpreters Association: <http://www.imiaweb.org/> [Consulta: 20/11/17].

Portal Aragonés de la Comunicación Aumentativa y Alternativa: <http://www.arasaac.org> [Consulta: 20/11/17].

Protocolo para la actuación con personas con discapacidad intelectual en el turno de oficio <http://web.icam.es/bucket/PROTOCOLO%20ACTUACI%C3%93N%20PERSONAS%20DISCAPACIDAD.pdf> [Recuperado: 20/11/17].

Supports intensity scale. Guidelines for interviewing people with disabilities American Association on Intellectual and Developmental Disabilities <https://aaid.org/docs/default-source/sis-docs/sisguidelinesforinterviewing.pdf> [Recuperado: 20/11/17].

Chapter 10

APHASIA, ITS DERIVED DISORDERS AND HOW THE EC+¹ APP CAN HELP

*Cristina Vereda-Alonso, Lidia Taillefer
(University of Malaga)*

1. APHASIA

Aphasia is a disruption of language taking place as a consequence of brain damage. It normally happens after a stroke when the brain stops receiving oxygen from blood. Depending on the brain area that is damaged, there are mainly eight types of aphasia: Broca's aphasia, Wernicke's aphasia, transcortical motor aphasia, transcortical sensory aphasia, conduction aphasia, anomia aphasia, global aphasia, and mixed aphasia.

1.1. Types of aphasia

1.1.1. Broca's aphasia

Broca's aphasia occurs as a result of damage in areas such as the left posterior inferior frontal gyrus or inferior frontal operculum (Purves, 2008). These brain areas were called Broca's after Paul Broca (1865). Its main characteristic is the reduced production of language, which is the reason why this type of aphasia is also known as non-fluent aphasia. Comprehension, however, remains intact (National Aphasia Association, 2017).

Poor production of language may be induced by articulatory difficulties, phonemic paraphasia (phonological errors) and agrammatism (Libben, 1989:260). Patients suffering from this type of aphasia show difficulties structuring sentences at a syntactic level (Reyes-Tejedor & Camacho-Taboada, 2007). According to

¹ EC+ Mobile App. Available in Google Store.

Goodglass, Kaplan & Barresi (2001) cited in McNeil & Copland (2011:39), Broca's aphasia's patients present the following set of syndromes:

1. Their articulatory agility is either severely (unable to form speech sounds) or moderately impaired (sometimes clumsy and effortful).
2. Their phrase length is either severely (1 word) or moderately shortened (four words).
3. Their grammatical structure presents either no syntactic word grouping at all or is made of simplified or incomplete forms. They tend to omit required grammatical morphemes.
4. Their melodic line is either aprosodic or limited to short phrases.
5. They produce one or two instances of paraphasias in running speech per minute of conversation or none at all.
6. They produce content words equal to fluency or primarily content words.
7. Their ability to repeat sentences is either severely or moderately impaired.
8. Their auditory comprehension is either moderately impaired or intact.

1.1.2. Wernicke's aphasia

Wernicke's aphasia occurs as a result of damage in the posterior first temporal gyrus (Goodglass *et al.*, 2001), named Wernicke's after Carl Wernicke (1874). Its main characteristic is the production of fluent speech at a normal pace but empty of content, which is why this type of aphasia is also known as fluent aphasia. Unlike patients with Broca's aphasia, the ones suffering from Wernicke's aphasia have difficulty understanding both spoken and written language (National Aphasia Association, 2017).

Having trouble interpreting sentences, however, does not mean these patients do not preserve morphological and syntactic knowledge. Libben (1989:260) claimed that patients with Broca's aphasia perform poorly in tasks demanding to arrange parts of a sentence in the correct order. They may use word meaning to interpret them but lack the morphological and syntactic notions to correctly order them. So while patients with Wernicke's aphasia are unable to understand sentences, they still can arrange its parts in the correct order. Furthermore, these patients produce logorrhea (trouble to control their speech) and are not aware of it. This unawareness is called elective anosognosia (Reyes-Tejedor & Camacho-Taboada, 2007). Also, according to Goodglass, Kaplan & Barresi (2001) cited in McNeil & Copland (2011:39), patients with Wernicke's aphasia present the following set of syndromes:

1. Their articulatory agility is either mildly impaired or unimpaired at all.
2. Their phrase length is either mildly shortened (five or six words) or normal (seven words).

3. Their grammatical form may either only present a mildly lack of simplified forms and omissions of required grammatical morphemes or show a normal range of syntax and facility with grammatical words.
4. Their melodic line is either almost normal or normal.
5. They either produce paraphasias in every utterance or only one or two instances per minute of conversation.
6. Their speech is fluent but empty of content words.
7. Their ability to repeat sentences is either severely or moderately impaired.
8. Their auditory comprehension is either severely or moderately impaired.

1.1.3. Transcortical motor aphasia

Transcortical motor aphasia occurs as a result of damage in the small subcortical superior to Broca's area (Goodglass *et al.*, 2001). This type of aphasia is different from Broca's aphasia in that sentence repetition is intact. Speech is also well-articulated and fluent but empty (Schatz, 2017). According to Goodglass, Kaplan & Barresi (2001), cited in McNeil & Copland (2011:39), patients with transcortical motor aphasia present the following set of syndromes:

1. Their articulatory agility is either mildly impaired or unimpaired at all.
2. Their phrase length is either severely shortened (one word) or not at all (seven words).
3. Their grammatical form presents either no syntactic word grouping at all or show a normal range of syntax and facility with grammatical words.
4. Their melodic line is either aprosodic or normal.
5. They hardly ever produce paraphasias in running speech.
6. Their speech is either fluent but empty of content words or they may produce no speech at all.
7. Their ability to repeat sentences is intact.
8. Their auditory comprehension is either mildly impaired or intact.

1.1.4. Transcortical sensory aphasia

Transcortical sensory aphasia occurs as a result of damage in the posterior middle temporal gyrus or in the posterior parietal region (Coulson, 2010). This type of aphasia is different from Wernicke's aphasia in that sentence repetition is intact (Kertesz, 1982). Their comprehension is impaired and their expressive output (fluency) is intact (Reyes-Tejedor & Camacho-Taboada, 2007). This type of aphasia is not included in the *Boston Diagnostic Aphasia Examination* (Goodglass, Kaplan & Barresi, 2001) but it is in the classification of the *Western Aphasia Battery* (Kertesz, 1982), cited in McNeil & Copland (2011:38). Patients with transcortical sensory aphasia present the following set of syndromes according

to the *Western Aphasia Battery*'s table (Kertesz, 1982), cited in Swindell, Holland & Davida (2014):

1. Their speech is from mildly to completely fluent but empty of content words.
2. Their auditory comprehension is either severely or moderately impaired.
3. Their ability to repeat sentences is mildly impaired or completely intact.
4. Their naming ability is either severely impaired or almost intact.

1.1.5. Conduction aphasia

Conduction aphasia occurs as a result of damage in the arcuate fasciculus (Goodglass *et al.*, 2001). Damage in this area affects transmission of information from Wernicke's to Broca's area (Libben, 1989). Its main characteristic is the moderately intact auditory comprehension but the poor repetition of sentences (Reyes-Tejedor & Camacho-Taboada, 2007). So while sentences can be heard and interpreted, these can only be understood by means of only word meaning (Libben, 1989).

Like patients with Wernicke's aphasia, the ones suffering from conduction aphasia have no articulatory problems and their speech is fluent, but it lacks semantic coherence (Libben, 1989). This is the reason why some researchers do not support separating both types of aphasia, as Wernicke's turns into conduction in the last rehabilitation stage (Peña-Casanova & Pérez-Pamies, 1995:77, cited in Reyes-Tejedor & Camacho-Taboada, 2007).

According to Goodglass, Kaplan & Barresi (2001), cited in McNeil and Copland (2011:39), patients with conduction aphasia present the following set of syndromes:

1. Their articulatory agility is either mildly impaired or unimpaired at all.
2. Their phrase length is either moderately shortened (between four and seven words) or normal (seven words).
3. Their grammatical form may either present a moderately lack of simplified forms and omissions of required grammatical morphemes or show a normal range of syntax and facility with grammatical words.
4. Their melodic line is either moderately normal or normal.
5. They either produce paraphasias in every utterance or only one or two instances per minute of conversation.
6. Their speech is either fluent but empty or they may produce content words proportional to fluency.
7. Their ability to repeat sentences is either severely or moderately impaired.
8. Their auditory comprehension is either moderately impaired or intact.

1.1.6. Anomic aphasia

Anomic aphasia occurs as a result of damage in the tempoparietal junction or extending into angular gyrus (Goodglass *et al.*, 2001). Its main characteristic

is the disrupted ability to retrieve lexical items during a conversation. Since all the patients with any type of aphasia suffer from anomia to some degree, many authors question if anomic aphasia should be sorted separately from the other types (Reyes-Tejedor & Camacho-Taboada, 2007).

Patients suffering from anomic aphasia can produce fluent and grammatically correct speech but full of vague words and circumlocutions. They understand speech well and can repeat words and sentences (National Aphasia Association, 2017). According to Goodglass, Kaplan & Barresi (2001), cited in McNeil & Copland (2011:39), patients with anomic aphasia present the following set of syndromes:

1. Their articulatory agility is either mildly impaired or unimpaired at all.
2. Their phrase length is either mildly shortened (five or six words) or normal (seven words).
3. Their grammatical form may either only present a mildly lack of simplified forms and omissions of required grammatical morphemes or show a normal range of syntax and facility with grammatical words.
4. Their melodic line is either almost normal or normal.
5. They produce one or two instances of paraphasias in running speech per minute of conversation or none at all.
6. Their speech is either fluent but empty or they may produce content words proportional to fluency.
7. Their ability to repeat sentences may be only moderately impaired or intact.
8. Their auditory comprehension may be only moderately impaired or intact.

1.1.7. Global aphasia

Global aphasia occurs as a result of damage in the large cortical anterior and posterior or small white matter (Goodglass *et al.*, 2001). This is the worst type of aphasia, as both production and comprehension are impaired. Patients suffering from global aphasia can neither read nor write, but they preserve intellectual and cognitive capabilities unrelated to language and speech (National Aphasia Association, 2017).

According to Goodglass, Kaplan & Barresi (2001), cited in McNeil & Copland (2011:39), patients with global aphasia present the following set of syndromes:

1. Their articulatory agility is either severely (unable to form speech sounds) or mildly impaired (sometimes clumsy and effortful).
2. Their phrase length is severely shortened (one word).
3. Their grammatical form presents no syntactic word grouping at all.
4. Their melodic line is aposodic.

5. They produce paraphasias in every utterance.
6. Speech is normally absent.
7. Their ability to repeat sentences is severely impaired.
8. Their auditory comprehension is severely impaired.

1.1.8. Mixed aphasia

Mixed aphasia occurs presumably as a result of damage in the frontal lobe (Goodglass *et al.*, 2001). As its name indicates, this type of aphasia presents a mixture of symptoms from Broca's and Wernicke's aphasia. According to the National Aphasia Association (2017), patients with mixed aphasia have sparse and effortful speech similar to severe Broca's aphasia and limited comprehension of speech similar to Wernicke's aphasia.

According to Goodglass, Kaplan & Barresi (2001), cited in McNeil & Copland (2011:39), patients with mixed aphasia present the following set of syndromes:

1. Their articulatory agility is either severely (unable to form speech sounds) or mildly impaired (sometimes clumsy and effortful).
2. Their phrase length is either severely (one word) or moderately shortened (four words).
3. Their grammatical form presents either no syntactic word grouping at all or is made of simplified or incomplete forms. They tend to omit required grammatical morphemes.
4. Their melodic line is either aposodic or limited to short phrases.
5. They produce one or two instances of paraphasias in running speech per minute of conversation or none at all.
6. They produce either content words proportional to fluency or only a few words. Speech may also be absent.
7. Sentence repetition is not discussed by Goodglass and colleagues. However, since this type of aphasia is a mixture of Broca's and Wernicke's, we guess this ability may be severely or moderately impaired depending on the patient's severity rate.
8. Their auditory comprehension is either severely or moderately impaired.

2. DISORDERS DERIVED FROM THE APHASIAS

Now that the main types of aphasias have been described with a special focus on the linguistic abilities that are impaired, we are going to analyze the main linguistic disorders that are derived from them: auditory comprehension disorders, naming disorders, reading disorders and writing disorders.

2.1. Auditory comprehension disorders

“Auditory comprehension is the ability to understand spoken language. Most individuals with aphasia present with some degree of auditory comprehension” (Mikyong, 2011:111). Ellis and Young’s (1988) model describes the process of auditory comprehension in a healthy person. It starts with the articulation of a word by a speaker. The listener first analyzes the phonemes one by one and later assembles them. Afterward, the individual compares the perceived word to all the words stored in his/her memory. Once a match is found, the word is recognized as one that had been listened before. This recognition leads to the semantic system where s/he will have to choose the correct meaning of the word. If the heard word happens to have a homophone, the listener may pick the wrong one (e.g., piece and peace).

According to Franklin (1989), there are mainly three levels of impairment in auditory comprehension: word-sound deafness, word-form deafness and word-meaning deafness. The first type, **word-sound deafness**, implies that the patient can distinguish between and discriminate non-verbal sounds, but their verbal comprehension is affected. In cases where the level of impairment is low, the individuals are able to use context to understand the input. Nevertheless, their ability to repeat nonwords and words out of context is impaired.

The second type, **word-form deafness**, consists of impairment in the phonological input lexicon. Patients suffering from this type of auditory comprehension cannot discriminate between words with similar sounds when they hear them. They also have to rely too much on context to understand the input. However, the ability to repeat words and nonwords may remain unimpaired if the conversion from phonemic input to output is intact.

The third type, **word-meaning deafness**, is described as having difficulty in accessing the semantic system from the phonological input lexicon. As in patients with word-form deafness, if the conversion from phonemic input to output remains, their ability to repeat words and nonwords is not necessarily damaged. According to Mikyong (2011), this is the most common auditory comprehension disorder observed in individuals with aphasia, even if their ability to repeat words is preserved.

Concerning sentence comprehension, it is the same process involved in understanding spoken words. However, in this case, the individual has to pay attention to the way the string of words is arranged. According to Mikyong (2011), there are two processes involved: **syntactic parsing** and **thematic role assignment**. The first process involves determining the subject and object of the sentence, while the second process requires the individual to assign semantic roles to describe the parts played by the subject and the object. For example, in the sentence “The woman is sewing a blanket”, the subject (“the woman”) is performing

an action; she is an agent. On the other hand, the object (“a blanket”) is the thing undergoing the action being carried out by the agent. When there is damage in the auditory comprehension, the mapping between syntactic parsing and thematic role assignment is disrupted, leading to asyntactic comprehension by the patient. In some cases where the theme is an inanimate entity, the individual may be able to use context to distinguish between agent and theme. However, if both agent and theme are animate entities, the patient may reverse the sentence and turn the theme into agent and the agent into theme (e.g., “The woman is pushing the man” → “The man is pushing the woman”).

2.2. Naming disorders or word retrieval disorders

Cuetos (2003) states that there are three stages to naming: a **semantic** or activation of the meaning process, a **lexical** or retrieval of words process and a **phonological** or arrangement of the phonemes to articulate process. In order to explain the way these three processes work, Cuetos (2003:14) uses the word “cat” as an example.

First, the semantic features of the word “cat” are activated, that is, *feline fury domestic animal*. This information is then sent to the lexical representation of these semantic features (“cat”). However, other lexical representations sharing some of these semantic features may be activated, too. For example, the word “dog” may be activated instead of the word “cat”. This lexical representation (“cat”) activates its corresponding phonemes in the correct order at the same time (/k/, /æ/, /t/). If one of these phonemes is wrong, a phonologically similar word is produced instead (“rat”). It could also happen that the resulting word from the selection of a wrong phoneme turns out to be a pseudoword (a word that sounds similar to a real word but that does not exist); for example, “gat”.

Based on these three stages, Cuetos (2003:52) describes three types of naming disorders: semantic anomia, lexical or pure anomia and phonological anomia. In the first type of anomia, **semantic anomia**, the activation of the semantic features fail. This leads to the production of a word semantically related to the target word (e.g., “dog” instead of “cat”). In the second type of anomia, **lexical or pure anomia**, the process of accessing the word fails. Impairment in this stage triggers failure in the retrieval of the target word. This leads to the production of circumlocutions or semantically related words. Finally, in the third type of anomia, **phonological anomia**, there is a failure in the process retrieving the phonemes. This leads to the production of substitution, omission and addition of phonemes. For example, in the case of “cat”, the patient may produce the word “rat” (substitution), “at” (omission), or “cats” (addition). The individual may also produce a pseudoword or neologism (a word that does not exist).

2.3. Reading disorders

Coltheart, Rastle, Perry, Langdon and Ziegler (2001) state that there are two routes to read a word: a **lexical route** and a **phonological route**. The lexical route is used to read words that are already available in the mental lexicon while the phonological route is used to read words that are unknown to the reader or nonwords (invented words).

The first route has two ways to proceed: a lexical-semantic-phonological process and a lexical-phonological process (also known as “direct route”). We will use the same example as in the previous section: the word “cat”. In the first procedure, the word is first analyzed letter by letter, and then the reader accesses his/her mental lexicon to find a match. Once this match is found, the reader proceeds to approach the semantic system where the semantic features of the word are activated. In this stage, another word sharing the same semantic features may be activated (“dog”). From here, the reader goes on to find the phonemes corresponding to the orthographic form of the word “cat” in the right order (/kæt/). Finally, the reader utters the word “cat” in the phoneme system.

In the second procedure, lexical-phonological process, the user reads a word that is stored in his/her mental lexicon but whose meaning s/he cannot remember. The process would be the same happening in the lexical-semantic-phonological process, but in this case, the reader bypasses the semantic system.

The second route uses a letter by letter procedure to read, as the word the individual is reading is not stored in his/her mental lexicon. So if the person has to read the word “quay”, first the letters are analyzed. Once they are analyzed, these are converted from graphemes to phonemes ([q], [u], [a], [y] → /k/, /w/, /e/, /i/). Since this is a word with an exceptional pronunciation (/ki:/), it would be misread. In this case, the reader would be producing a regularization of the word.

When reading is damaged, there are three types of dyslexia depending on the process that is damaged: **surface dyslexia**, **phonological dyslexia** and **deep dyslexia**. The three of them are explained by Cuetos (2013).

When there is impairment in the lexical route, surface dyslexia happens. Exception words are **regularized** (“steak” read as /stik/). Depending on the process of the lexical route that is damaged, there are three types of surface dyslexia: input surface dyslexia, central surface dyslexia and output surface dyslexia (Lesser and Milroy, 2013; Cuetos, 2013). In the first type, **input surface dyslexia**, exception words are regularized but they are also confused in meaning. For example, the word “steak” may be confused with the word “stick”. Pseudowords may also be confused with real words (“brane” is confused with “brain”). In the second type, **central surface dyslexia**, exception words are regularized and confused in meaning but these patients can distinguish between real words and pseudowords.

Finally, in the third type, **output surface dyslexia**, exception words are regularized but the reader does not confuse their meaning.

When there is impairment in the phonological route, phonological dyslexia happens. If this procedure fails, nonwords are **lexicalized**, that is, invented words are read as real words. For example, the nonword “ked” may be read as the real word “kid”. Besides lexicalization, other errors are produced when there is phonological dyslexia: **visual/phonological paralexias** (“cave” read as “case”), production of **neologisms** (“tobacco” read as “tobato”), **omission of affixes** (“cats” read as “cat”, “stood” read as “stand” and “carter” read as “cart”).

Finally, when both the lexical and phonological routes are damaged, there is deep dyslexia. It is characterized by the production of **semantic paralexias** (“sidewalk” read as “road”), that is, the patient reads a word that is semantically related to the target word. Besides the semantic paralexias, the individuals also produce all the errors that happen in case of phonological dyslexia (see phonological dyslexia above).

As for sentence reading, performance will depend mainly on the kind of aphasia the patient is suffering (Beeson, Rising and Rapcsak, 2011:122). For example, if the individual has Broca’s aphasia, s/he will have trouble reading long sentences and will very likely omit functional words. This happens because patients with Broca’s aphasia typically have deep and phonological dyslexia.

2.4. Writing disorders

According to Cuetos (2009), writing involves processes very similar to reading (see previous section). There are also two ways to proceed: a **lexical route** and a **phonological/sublexical route**. In the lexical route, the writer retrieves the orthographic representation from his/her mental lexicon. Writers cannot use this route to write either unknown words or pseudowords. On the other hand, the writer relies on the phonological/sublexical route to write words that s/he had not seen before. The only trouble with this procedure would be the regularization of exception words. These are words whose pronunciation does not stick to their written form. For example, they would write “stake” instead of “steak”. This is a serious constraint, especially with languages that have an opaque orthography such as English. But even a transparent language such as Spanish has restrictions using this route when it comes to writing. For example, /k/ can be written as *c*, *k* and *qu*; /θ/ as *c* and *z*; /b/ as *b* and *v*; /l/ as *ll* and *y*; /x/ as *j* and *g*; /g/ as *g* and *gu*; /i/ as *y* and *i*; /r/ as *r* and *rr*; and the letter *h* is silent (Cuetos, 2009:414).

When writing is damaged, there are three types of dysgraphia depending on the process that is damaged: **surface dyslexia**, **phonological dyslexia** and **deep dyslexia**. The three of them are explained by Cuetos (2009) and Lesser and Milroy (2013).

Surface dysgraphia occurs when the lexical route is damaged. It implies writing graphemes directly from the phonological input. These patients will make spelling errors in the words with exceptional pronunciation. However, they normally have no problem writing high frequency, regularly spelt words.

Phonological dysgraphia happens when the phonological/sublexical route is damaged. When the patient suffers from phonological dysgraphia, the conversion phoneme-grapheme is disrupted. So the individual can only write words that are stored in his/her mental lexicon. The errors that s/he produces are the same happening in phonological dyslexia (see previous section for examples): production of neologisms, visual paragraphias, derivational errors (omission, substitution and addition of affixes) and lexicalizations.

Finally, when both routes are damaged, the patient has deep dysgraphia. As it happens with reading, this disruption is characterized by the production of semantic paragraphias together with all the errors typically produced in phonological dysgraphia. So the individual writes words semantically related to the target word. For example, “water” instead of “sea”.

As for sentence writing, performance will depend mainly on the kind of aphasia the patient is suffering (Beeson, Rising and Rapcsak, 2011:122). For example, if the individual has Broca’s aphasia, s/he will have trouble reading long sentences and will very likely omit functional words. This happens because patients with Broca’s aphasia typically have deep and phonological dysgraphia.

3. THE USE OF EC+ APP AND ITS POTENTIAL APPLICABILITY FOR LINGUISTIC TESTS IN A NEAR FUTURE

In this chapter, a review of the main types of aphasias and linguistic disorders derived from them has been approached from a linguistic point of view. We hope this helps readers to understand better the processes involved in language production and comprehension and what happens when these processes are disrupted.

Our App EC+ (Chicano & Luque, 2017) is a useful tool to assist speech therapists aiming to work with patients who have acquired global aphasia (Postigo-Pinazo & Calleja-Reina). Since the application contains basic vocabulary and pictures, individuals with global aphasia can benefit from it to restore both speech production and comprehension. Usually, global aphasia is present only during the first months after a stroke (McNeil & Copland, 2011). The affected patient wakes up disoriented and unable to speak. Professionals working in hospitals can help these patients to recover their speech production and comprehension faster with this tool, whose main advantage is that it can be updated with new lists of items and information regarding cognitive impairments.

Now, we would like to introduce the main linguistic batteries used to assess patients with aphasia: *Boston Diagnostic Aphasia Examination* (BDAE) (Goodglass, Kaplan and Barresi, 2001) and *Psycholinguistic Assessment of Language Processing in Aphasia* (PALPA) (Kay, Coltheart and Lesser, 1992). The advantage of using PALPA is that this battery controls the linguistic variables intervening in language: word length, imageability, frequency, grammatical class, morphology, spelling-sound regularity and nonwords; and for all the linguistic abilities: reading, writing, naming, auditory comprehension and repetition. These tests could be adapted to design lists of items for our EC+ App. This ICT tool has the potential to save professionals a lot of money and provide them with fast access to useful lists of words, sentences and pictures that they can use to assess their patients by making them read, write, name, repeat and test their auditory comprehension.

Aphasia is one of the most common acquired language impairments and also one of the most difficult to treat due to the several existing types and the comorbidities carried with them: dyslexia, agraphia, auditory comprehension disorders and naming impairments. So far, we know that the age of acquisition and frequency together with imageability (Davies & Cuetos, 2010) are the most important linguistic variables to take into account in the assessment of patients. We, as linguists, could use linguistic corpora to create lists of words with high frequency and low frequency. Once these lists are created, we could include them in arbitrary lists meant for tasks of reading, repetition and writing. We could also use pictures arranged from more familiar to less familiar and make the patients practice naming with them or even write down their names. Furthermore, we may allow speech therapists to test morphology by adding lists of affixed words and also grammatical class by adding lists of nouns, adjectives, verbs and functional words.

All the suggestions above are actually tasks that can be found both in PALPA and BDAE batteries. The difference is that these batteries are really expensive material unaffordable if you do not have a big budget. In future updates of EC+, we could gradually offer similar tools for free and make them available for anyone who needs to use them with their patients in future updates of the app.

4. BIBLIOGRAPHY

Anomic Aphasia – National Aphasia Association. *National Aphasia Association*. Retrieved: 8/11/2017.

Beeson PM, Rising K & Rapcsak SZ. Reading and writing impairments. In LaPointe (ed). *Aphasia and Related Neurogenic Language Disorders*, 2011; New York, Thieme, 10:121-140.

- Broca's Aphasia – National Aphasia Association. *National Aphasia Association*. Retrieved: 6/11/2017.
- Broca P. Sur le siege fe la faculte du langage articule. *Bulletin of the Society of Anthropology of Paris* 1865; 6:337-393.
- Chicano F. *ECPlus* 2017; Mobile App. Available in Google Store.
- Chicano F & Luque G. A Mobile Application and Academic Portal to Support Professionals Working with People Having Severe Intellectual or Developmental Disabilities. *Procedia – Social and Behavioral Sciences* 2017; 237:568-575.
- Coltheart M, Rastle K, Perry C, et al. DRC: A dual route cascaded model of visual word recognition and reading aloud. *Psychological Review* 2001; 108(1):204-256.
- Coulson S. Language and Communication – Brain Substrate. *Encyclopedia of Behavioral Neuroscience* 2010; 137-144.
- Cuetos F. Tipos de anomias y características de cada tipo. In Cuetos F (ed). *Anomía: la dificultad para encontrar las palabras*. Madrid, TEA Ediciones, 2003; 3:51-72.
- Cuetos F. Trastornos de escritura. In Cuetos F (ed). *Psicología de la escritura (Educación Infantil y Primaria)*, 8.^a ed. Madrid, Wolters Kluwer (Kindle format), 2009; Chapter 3.
- Cuetos F. Trastornos de lectura: dislexias adquiridas. In Cuetos F (ed). *Psicología de la Lectura*, 8.^a ed. Madrid, Wolters Kluwer, 2013; 4:81-100.
- Davies R & Cuetos F. Reading acquisition and dyslexia in Spanish. In Brunswick N, McDougall S, & Davies de Mornay P (eds.). *Reading and dyslexia in different orthographies*. Hove & NY, Psychology Press, 2010; 8:155-180.
- Ellis AW & Young AW. Recognising and understanding spoken words. In Ellis AW & Young AW (eds). *Human cognitive neuropsychology*. London, Lawrence Erlbaum (Kindle format), 1988; Chapter 6.
- Franklin S. Dissociations in auditory word comprehension: evidence from nine fluent aphasic patients. *Aphasiology* 1989; 3:189-207.
- Global Aphasia – National Aphasia Association. *National Aphasia Association*. Retrieved: 8/11/2017.
- Goodglass H, Kaplan E & Barresi B. *Boston diagnostic aphasia examination*, 3rd ed. Baltimore, Maryland, Lippincott Williams & Wilkins, 2001.
- Kertesz A. *Western aphasia battery*. New York, Grune & Stratton, 1982.
- Lesser R & Milroy L. Psycholinguistic models: lexical processing. In Lesser R & Milroy L (eds). *Linguistics and Aphasia: Psycholinguistic and pragmatic aspects of intervention*. New York & London, Routledge, 2013; 4:52-80.

- Libben G. Brain and language; psycholinguistics: the study of language processing. In O'grady W, Dobrovolsky M & Aronoff M (eds). *Contemporary linguistics: an introduction*. New York, St Martin's Press, 1989; 10:260-263.
- McNeil MR & Copland DA. Aphasia theory, models, and classification. In LaPointe L (ed). *Aphasia and related neurogenic language disorders*. New York, Thieme, 2011; 3:27-47.
- Mikyong K. Comprehension. In LaPointe L (ed). *Aphasia and related neurogenic language disorders*. New York, Thieme, 2011; 9:111-120.
- Mixed Aphasia – National Aphasia Association. *National Aphasia Association*. Retrieved: 8/11/2017.
- Peña J & Pérez M. & Diéguez F. Tipos clínicos clásicos de afasia y alteraciones asociadas. In Peña J & Pérez M (eds). *Rehabilitación de la afasia y trastornos asociados*, 2.^a ed. Barcelona, Masson, 1995; 4:67:91.
- Postigo E & Calleja M. A model to Enhance Interaction for People with Severe Intellectual Disability in Healthcare, Education and Interpreting. *Procedia – Social and Behavioral Sciences* 2017; 238:1189-1195.
- Purves D. Language and speech. In Purves D, Augustine GJ, Fitzpatrick *et al.* (eds). *Neuroscience* 3rd ed. Sunderland, Sinauer Associates, Inc, 2008; 26:637-659.
- Reyes M & Camacho MV. Introducción; afasias y tipos de afasias. In Reyes M & Camacho MV (eds). *Patologías del lenguaje*. Madrid, Editorial universitaria Ramón Areces, 2007; 0:1-11.
- Schatz P. Transcortical Motor Aphasia. *Transcortical Motor Aphasia*. Retrieved: 8/11/2017.
- Swindell CS, Holland AL & Davida. Classification of Aphasia: WAB Type Versus Clinical Impression. *Aphasiology* 2014, 795(1):48-54.
- Wernicke's Aphasia – National Aphasia Association. *National Aphasia Association*. Retrieved: 6/11/2017.
- Wernicke C. Aphasische symptomkomplex. In Cohn, Weigart & Breslau, *Boston studies on the philosophy of science*, IV. Dordrecht, Reidel, 1874; 1-70.

Kapitel 11

GEBÄRDEN ALS KOMMUNIKATIONSMITTEL

*Marlene Hilzensauer, Christine Kulterer
(Alpen-Adria-Universität Klagenfurt)*

1. EINLEITUNG

Kommunikation ist ein menschliches Grundbedürfnis:

„Bei jedem Menschen wird ein angeborenes Bedürfnis nach sozialem Kontakt und damit verbunden auch ein Bedürfnis nach Kommunikation angenommen.“ (Kristen 2014: 83)

In den meisten Fällen findet diese Kommunikation über eine Lautsprache statt. Allerdings ist diese Möglichkeit nicht immer gegeben, sodass eine andere Kommunikationsform gefunden werden muss. Wie Wilken (2014b: 53) feststellt, bezeichnet „Kommunikation ... alle Verhaltensweisen und Ausdrucksformen, mit denen wir anderen Menschen Mitteilungen machen. Deshalb umfasst Kommunikation viel mehr als nur die verbale Sprache“.

Sollte der akustische Kanal nicht oder nur erschwert zugänglich sein, kann der visuelle Kanal diesen kompensieren. Gründe dafür können körperliche Gegebenheiten oder äußere Umstände sein. Erstere beinhalten eine Beeinträchtigung des Hörvermögens bzw. der zerebralen Verarbeitung des Höreindrucks. In diesem Fall können Gebärden und Handzeichen zur Anwendung kommen (Gebärdensprachen für gehörlose und z. T. auch für taubblinde Menschen sowie Unterstützte Kommunikation für Menschen mit mentaler Behinderung).

Handzeichen können auch eingesetzt werden, wenn das Lautsprachvermögen zwar vorhanden ist, aber die Umgebung keine Kommunikation erlaubt bzw. diese nicht erwünscht ist. Tomkins (1936: 9) erwähnt die Eignung von Gebäuden über die Distanz bzw. wenn Stille oder Geheimhaltung erforderlich sind. So finden

Handzeichen z. B. an der Börse sowie bei der Unterwasserkommunikation beim Tauchen Verwendung. Bei Polizei- und Militäreinsätzen soll durch die lautlose Kommunikation mittels Handzeichen vermieden werden, die Aufmerksamkeit des Gegners auf sich zu ziehen. In Klöstern mit Schweigegelübde wich man auf Gebärden aus, um sich auf diese Weise miteinander zu verständigen. Ein weiteres Einsatzgebiet von Gesten und Handzeichen ist die Verständigung beim Aufeinandertreffen von Personen mit verschiedenen Lautsprachen (z. B. die Zeichensprachen der nordamerikanischen Prärieindianer).

Im Folgenden werden die verschiedenen Verwendungsmöglichkeiten für Gebärden/Handzeichen kurz dargestellt, beginnend mit den Gebärdensprachen gehörloser Menschen.

2. GEBÄRDENSPRACHEN DER GEHÖRLOSEN

2.1. Hörbeeinträchtigungen

Eine Hörbeeinträchtigung kann verschieden stark ausgeprägt sein – so kann sie von einer leichten Schwerhörigkeit bis hin zur völligen Gehörlosigkeit ohne Restgehör reichen. Für die Zahl der Gehörlosen wird ein Richtwert von ein Promille der Bevölkerung angenommen (Krausneker 2004: 290).

2.1.1. Art und Grad der Schwerhörigkeit bzw. Gehörlosigkeit

Grundsätzlich werden zwei Arten der Schwerhörigkeit unterschieden: die Schallleitungs- und die Schallempfindungsschwerhörigkeit (Innenohrschwerhörigkeit). Bei der Schallleitungsschwerhörigkeit gelangt der Schall nicht bis zum Innenohr. Die Ursache für eine Schallempfindungsschwerhörigkeit liegt im Innenohr, im Hörnerv oder in den Hirnzellen. Eine dritte Art der Schwerhörigkeit stellt die kombinierte Schwerhörigkeit als Mischform von Schallleitungs- und Schallempfindungsschwerhörigkeit dar.

Die drei Grundtypen der Schwerhörigkeit werden nach Graden eingeteilt. Grundlage dieser Einteilung sind Bezugswerte, die durch ein Sprach- bzw. Tonaudiogramm ermittelt werden. Dabei wird zwischen leichter, mittlerer, hochgradiger, an Gehörlosigkeit grenzender Schwerhörigkeit, Resthörigkeit bei Gehörlosigkeit und Gehörlosigkeit unterschieden. Im Deutschen bezieht sich der heutzutage politisch korrekte Begriff „gehörlos“ sowohl auf den medizinischen Befund als auch die kulturelle Zugehörigkeit – ein Unterschied, der im englischen Sprachraum durch die entsprechende Schreibung des Anfangsbuchstabens („deaf“ vs. „Deaf“) visualisiert wird (vgl. Woodward und Horejes 2016: 284 ff.).

2.1.2. Ursachen der Hörbeeinträchtigung

Wichtig ist zuallererst der Zeitpunkt, an dem die Hörbeeinträchtigung auftritt, da von diesem auch der Zugang zu verschiedenen Kommunikationsformen abhängt. Grundsätzlich kann eine Hörbeeinträchtigung bereits vor der Geburt bestehen (pränatal). Dies kann genetisch bedingt sein. Im Gegensatz zur landläufigen Meinung existiert kein spezielles „Taubheitsgen“, das zur Taubheit führt, sondern es handelt sich um Variationen in Genen, die an der Herausbildung des Ohres und des Hörsinnes beteiligt sind. Bisher konnten bereits über einhundert Gene identifiziert werden, die Taubheit verursachen können, wobei genetische Ursachen in der Mehrzahl der Fälle eine Schallempfindungsstörung hervorrufen (Belk 2016: 443). Auch Erkrankungen der Mutter während der Schwangerschaft wie z. B. Röteln oder Toxoplasmose können zu einer Hörbeeinträchtigung führen.

Eine perinatale Hörbeeinträchtigung entsteht durch Komplikationen im Zusammenhang mit der Geburt, etwa durch eine Frühgeburt oder Sauerstoffmangel.

Schwerhörigkeit kann sich auch erst im Laufe des Lebens entwickeln (postnatal). Mögliche Gründe (vgl. Wolf, Jilg, Corales 1992; Vallente 2016) dafür sind:

- Entzündliche Mittelohrerkrankungen mit Komplikationen,
- Otosklerose,
- Infektionen durch Viren und Bakterien wie z. B. Röteln, Masern, Mumps, Grippe, Meningitis, Gürtelrose, Diphtherie, Scharlach und Typhus,
- Unfälle,
- plötzlich auftretende Hörstürze,
- Lärmeinwirkung und
- altersbedingte Veränderungen.

Zusätzlich können bestimmte Medikamente (u. a. Antibiotika und Anti-Krebs-Mittel) das Ohr schädigen, insbesondere die Cochlea (vgl. Vallente 2016: 464f.).

Unter den Gehörlosen werden nochmals zwei Gruppen unterschieden: Personen, die von Geburt an gehörlos oder vor dem 3. Lebensjahr erstaubt sind, werden prälingual gehörlos genannt. Die Hörbeeinträchtigung ist hier somit noch vor dem Spracherwerb eingetreten, was das Erlernen der Lautsprache entsprechend erschwert. Menschen, die ihr Hörvermögen erst nach dem Spracherwerb verloren haben, werden als postlingual erstaubt bezeichnet.

2.1.3. Hörgeräte und Cochlea-Implantate

Hörgeräte können nur schwerhörigen Patient/innen helfen. Sie wurden seit der Mitte des 16. Jahrhunderts immer weiter entwickelt, wobei man entweder die Knochenleitfähigkeit nutzte oder durch trompetenförmige Geräte den Schall verstärkte (für einen Überblick über die Geschichte der Hörgeräte vgl. Purdy

2016). Dabei unterscheidet man zwischen konventionellen, implantierbaren und knochenverankerten Hörsystemen. Konventionelle Hörgeräte können hinter dem Ohr, im Gehörgang (als ITC am Beginn des Gehörganges oder als CIC tief im Gehörgang) sowie in der Ohrmuschel getragen werden (Krammer 2008: 15ff.). Knochenverankerte Hörgeräte (BAHA – bone anchored hearing aid) helfen insbesondere Menschen mit einer Mittelohrschwerhörigkeit (Krammer 2008: 18). Zu den implantierbaren Hörsystemen zählt neben den Mittelohr-Implantaten (MEI) und Hirnstamm-Implantaten (ABI) auch das Cochlea-Implantat (CI). Bei letztem handelt es sich um eine Innenohrprothese, gewissermaßen um ein künstliches Innenohr (Müller und Zaracko 2010: 244).

2.2. Einige Fakten über Gebärdensprachen

Da Gehörlose Informationen nicht über ihre Ohren wahrnehmen können, entwickelten sie visuelle Kommunikationssysteme. Zehn Prozent der gehörlos geborenen Kinder haben selbst gehörlose Eltern und verwenden Gebärdensprache als Muttersprache. Für die restlichen neunzig Prozent wird Gebärdensprache meist zur bevorzugten Sprache. In dieser Sprache können sie vollständig und barrierefrei kommunizieren und sie kann auf natürlichem Wege erworben werden.

Entgegen der Laienansicht existiert nicht nur eine einzige Gebärdensprache, sondern weltweit werden verschiedene Gebärdensprachen verwendet. Bei Ethnologue findet sich eine Auflistung von bis jetzt identifizierten 142 nationalen Gebärdensprachen. EU-weit gibt es schätzungsweise 500 000 Menschen, die eine Gebärdensprache als Erstsprache verwenden (Krausneker 2004). Auch in den einzelnen Ländern gibt es nicht eine einheitliche Gebärdensprache, sondern – wie bei Lautsprachen auch – verschiedene Dialekte und Soziolekte.

Immer mehr Gebärdensprachen werden aufgrund neuer technischer Möglichkeiten auch digital festgehalten; vgl. hierzu z. B. das seit 2006 von der EU geförderte Online-Gebärdenlexikon „SpreadtheSign“ (www.spreadthesign.com), wo die Gebärden verschiedener nationaler Gebärdensprachen abgerufen und miteinander verglichen werden können.

Gehörlose aus verschiedenen Ländern und mit verschiedenen Gebärdensprachen können sich besser miteinander verständigen als Hörende mit verschiedenen Lautsprachen. Besonders gut funktioniert das, wenn die Gebärdensprachen einer Sprachfamilie (die z. B. auf historischen Zusammenhängen beruht) angehören. Dennoch wird bei internationalen Anlässen üblicherweise die Hilfskommunikationsform „International Sign“ (IS) verwendet. IS ist allerdings keine natürliche Sprache und auch keine Plansprache wie Esperanto (für eine ausführliche Diskussion von International Sign vgl. Adam 2016).

Mittels Gebärden können auch komplexe und abstrakte Sachverhalte ausgedrückt werden und nicht nur, wie vielfach fälschlich angenommen wird, rein ikonische Inhalte vermittelt werden. Gebärdensprachen sind auch keinesfalls mit einer Pantomime zu verwechseln; hier gibt es deutliche Unterschiede (vgl. hierzu auch Klima, Bellugi, Battison *et al.* 1980: 17ff.): Z. B. ist in fast allen Gebärdensprachen die Verwendung von Körperteilen unterhalb der Taille ungrammatisch. Pantomime ist eine freie Form der Darstellung und sieht bei jeder Person anders aus. Es gibt keine Konventionalisierung. Der dreidimensionale Raum wird auf unterschiedliche Weise genutzt. Soll z. B. wiedergegeben werden, wie eine Person von A nach B geht, kann in der Pantomime die Aktion einfach schauspielerisch dargestellt werden. In der Gebärdensprache muss die Bewegung auf die Hände und den „Gebärdenraum“ vor dem Körper übertragen werden. D. h. anstelle der Person bewegt sich eine bestimmte Handform über eine entsprechend verkleinerte Strecke im Gebärdenspace. Bewegungen von Beinen bzw. von Füßen werden ebenfalls durch eine entsprechende Bewegung bestimmter Handformen ausgedrückt.

Gebärdensprachen sind vollwertige Sprachen mit einem umfangreichen Wortschatz und verfügen wie Lautsprachen über eine eigene Grammatik. Man muss zwischen ihnen und anderen visuellen Systemen unterscheiden. Eine Abgrenzung ist z. B. gegenüber dem Lautsprachbegleitenden Gebärdens (LBG) nötig. LBG ist ein Verfahren zur Visualisierung der Lautsprache durch Gebärdens. Die enthaltenen Informationen können somit 1:1 in Gebärdens übertragen werden. Die Reihenfolge der Gebärdens entspricht der Syntax der lautsprachlichen Wörter. Dabei handelt es sich um eine „Kunstsprache“, die langsamer ist als Gebärdens oder Sprechen (Wilken 2014a: 48).

Fingeralphabete geben wiederum nur die einzelnen Buchstaben bzw. Silben (z. B. im Japanischen) einer Lautsprache wieder; d. h. welche und wie viele Buchstaben/Silben es gibt, hängt von der jeweiligen Sprache ab. Z. B. existieren in der Österreichischen Gebärdensprache spezielle Möglichkeiten, um die Umlaute, „ß“, „sch“ sowie Doppelkonsonanten darzustellen. Wie die Gebärdensprachen unterscheiden sich auch die Fingeralphabete der einzelnen Länder; allerdings gibt es ein internationales Fingeralphabet. Eingesetzt werden Fingeralphabete, um Fremdwörter, Eigennamen oder Wörter, für die es (noch) keine Gebärde gibt bzw. diese nicht bekannt ist, zu buchstabieren. Für eine längere Unterhaltung sind sie nicht geeignet, da das Buchstabieren langwierig ist und hohe Konzentration bei der Produktion und Perzeption erfordert.

2.3. Bausteine von Gebärdensprachen

In den 60er und 70er Jahren begann die Erforschung der westlichen Gebärdensprachen. Der amerikanische Linguist William Stokoe (1919-2000) von der

Gallaudet University war einer der ersten, der sich mit der Erforschung der Gebärdensprache befasste. Im Jahr 1960 veröffentlichte er sein Werk „Sign Language Structure: An Outline of the Visual Communication Systems of the American Deaf“, in dem er die Struktur der Amerikanischen Gebärdensprache (ASL) beschreibt (für einen Nachdruck vgl. Stokoe 2005).

Man erkannte, dass sich ein Gebädenzeichen aus verschiedenen Bausteinen zusammensetzt. Im Unterschied zu lautsprachlichen Bausteinen, die sequentiell angeordnet werden, werden in Gebärdensprachen die Bausteine hauptsächlich simultan gebildet, wobei der sequentielle Anteil wesentlich geringer ist als in Lautsprachen. Mit einer einzelnen Gebärde können Inhalte ausgedrückt werden, für die in der Lautsprache z. T. mehrere Wörter oder Sätze erforderlich wären. Bewegungsabläufe können detailliert beschrieben werden, wobei auch die räumlichen Verhältnisse einfließen. Aufgrund des visuellen Kanals werden dabei Informationen berücksichtigt, die in Lautsprachen von geringerer Bedeutung sind. Beim Öffnen einer Tür wird z. B. wiedergegeben, in welche Richtung sie sich öffnen lässt und wie der Türgriff beschaffen ist (Klinke, Knauf usw.).

Skant, Dotter, Bergmeister *et al.* (2002: 17 ff.) unterscheiden grundsätzlich zwischen Bausteinen, die mit den Händen gebildet werden (manuelle Bausteine), und solchen, die nicht mit den Händen gebildet werden (vgl. hierzu auch Boyes Braem 1995). Dabei werden Handformen mit einer bestimmten Orientierung im Gebädenraum positioniert bzw. in einer bestimmten Richtung bewegt. Auch nichtmanuelle Bausteine können eine grammatische Funktion erfüllen (wie z. B. die Mimik).

2.3.1. Manuelle Bausteine

Die vier Haupttypen von manuellen Bausteinen sind (Skant, Dotter, Bergmeister *et al.* 2002: 17ff.):

- Handform
- Handorientierung/-stellung
- Ausführungsstelle
- Bewegung

Jede Gebärdensprache verfügt über ein begrenztes Handforminventar von ca. 20 bis 30 Handformen, wobei sich die verwendeten Handformen zwischen den einzelnen Gebärdensprachen unterscheiden können. Nicht alle möglichen Handformen kommen in jeder Gebärdensprache zur Anwendung (vgl. hierzu auch Boyes Braem 1995: 19ff.).

Je nach der Ausführung einer Gebärde kann man in Gebärdensprachen auch „flüstern“ oder „schreien“. Ersteres wird etwa verwendet, wenn man eine unauffällige Bemerkung macht: Dabei wird die Bewegung reduziert, die Ausführungs-

stelle kann verändert werden. Das „Schreien“ kann auch zur Verständigung über die Distanz genutzt werden, indem die Gebärde größer ausgeführt wird und über den üblichen Gebärdensprachraum hinausgehen kann, sodass sie besser sichtbar wird (vgl. Boyes Braem 1995: 23f.).

2.3.2. Nichtmanuelle Bausteine

Die nichtmanuellen Bausteine umfassen (Skant, Dotter, Bergmeister *et al.* 2002: 32ff.):

- Mimik
- Kopf- und Körperhaltung
- Blickrichtung
- Mundbild (lautlos artikulierte Wörter oder Wortteile, die zusätzlich zu den einzelnen Gebäuden mit dem Mund mitgesprochen werden)
- Mundgestik (Bewegungen der Lippen, Zunge oder Wangen; z. B. Kussmund, eingezogene/aufgeblasene Wangen)

Die wichtigsten Funktionen des Mundbildes sind die Unterscheidung von manuell gleichen Gebäuden (z.B. die Mundbilder „Fenster“, „Tafel“ und „Handtuch“ zur Spezifizierung eines gebärdeten Vierecks) oder die nähere Bestimmung von Gebäuden (z. B. die Gebärde „Buch“ mit dem Mundbild „Bibel“ identifiziert ein bestimmtes Buch).

2.4. Verschriftlung von Gebärdensprachen

Gebärdensprachen besitzen keine schriftliche Tradition, d.h. es fehlen allgemein gültige Verschriftlungen wie bei den Lautsprachen. Dank der heutigen Technik lassen sich Gebärden am anschaulichsten mit Videos festhalten. Dennoch existieren verschiedene Verschriftlungsmöglichkeiten (für einen Überblick vgl. auch Arnold 2016).

Am einfachsten sind Glossen, die den Gebäuden schriftsprachliche Übersetzungsäquivalente gegenüberstellen (u. U. unter Miteinbeziehung von nichtmanuellen Bausteinen). Glossierungen können jedoch stark variieren und setzen die Kenntnis der jeweiligen Gebärde voraus (vgl. hierzu auch Skant, Dotter, Bergmeister *et al.* 2002: 1ff. und 13).

Wissenschaftliche Notationen dienen der Forschung und orientieren sich vor allem an den manuellen Bausteinen. Bekannte Notationen sind u. a. die Stokoe Notation, die auch im ersten Wörterbuch der Amerikanischen Gebärdensprache „A dictionary of American Sign Language on linguistic principles“ (Stokoe, Casterline, Croneberg 1976) verwendet wurde, sowie das darauf aufbauende „Hamburg Notation System for Sign Languages“ (HamNoSys).

Aufgrund der visuellen Natur von Gebärdensprachen bieten sich für Gebärdensprachen Verschriftungen an, die Körperbewegungen festhalten können. Der am weitesten verbreitete Ansatz ist „Sign Writing“, das 1974 von der hörenden Tänzerin Valerie Sutton entwickelt wurde (vgl. auch www.signwriting.org). „Sign Writing“ kann mit dem Computer oder mit der Hand geschrieben werden. Durch die relative Einfachheit kann es auch für längere Texte eingesetzt werden.

3. KOMMUNIKATIONSFORMEN DER TAUBBLINDEN

Taubblindheit ist in Österreich seit 2010 (Entschließung des Nationalrates vom 21. Oktober 2010) als eigene Behinderung anerkannt. Diese geht häufig auf Frühgeburten zurück, neben Unfällen, Verletzungen oder Erkrankungen der Mutter; ebenso gibt es genetische Ursachen wie das Usher-Syndrom und die damit zusammenhängende Retinitis Pigmentosa oder auch die CHARGE-Assoziation. Ein Risikofaktor ist das zunehmende Alter (Sacherer 2011; vgl. dort und Pfau 2012 für einen Überblick über Taubblindheit und ihre Ursachen). Verschiedene Kombinationen sind möglich, je nach dem Grad der Seh- oder Hörbeeinträchtigung. Es handelt sich dabei um eine Mehrfachbehinderung, wobei das Fehlen des einen Sinnes nicht durch den anderen kompensiert werden kann (Sacherer 2011: 9). Taubblinde Menschen sind auf ihren Tastsinn angewiesen. Sie erfahren die Welt buchstäblich mit den Fingerspitzen.

Welche Kommunikationsform sie für den Austausch mit der Außenwelt wählen (können), hängt von der primären Beeinträchtigung ab, da Hör- und Sehbeeinträchtigung zeitversetzt auftreten können. Mesch (2016: 819) identifiziert hier drei Kategorien:

- Taubblinde mit Lautsprache als Erstsprache
- Taubblind geborene Menschen ohne Laut- oder Gebärdensprache
- Taubblinde mit Gebärdensprache als Erstsprache

Natürlich gibt es Mischformen, wobei die Kommunikationsformen an die Gesprächspartner/innen und die jeweilige Situation angepasst werden (Sacherer 2011: 26). Dabei unterscheidet man flüchtige (dazu zählen auch Gebärdensprache) von stabilen Kommunikationsmitteln (Sacherer 2011: 27). Lautsprachlich aufgewachsene Taubblinde verwenden eher taktile Fingeralphabete wie das von Hieronymus Lorm (eigentlich Heinrich Landesmann) entwickelte Lormalphabet, bei dem die Buchstaben des Alphabets über bestimmte Berührungen der Hand erkennbar werden (vgl. Sacherer 2011: 31ff., Pfau 2012: 524). Primär gehörlose Menschen, die eine Gebärdensprache erlernt haben und deren Sehvermögen erst später abgenommen hat, bevorzugen dagegen oft Kommunikationssysteme wie die taktile Gebärdensprache, bei dem die Gebärdensprache durch

Auflegen einer bzw. beider Hände gewissermaßen von den Handbewegungen der gebärdenden Person „abgefühlt“ werden (für Details vgl. Sacherer 2011, Pfau 2012, Mesch 2016).

4. UNTERSTÜTZTE KOMMUNIKATION

Bei Menschen, für die aufgrund von Behinderung die Lautsprache nicht ausreichend zugänglich ist, muss ein anderer Kommunikationszugang gefunden werden, der sich an ihren individuellen Fähigkeiten orientiert. Verschiedene Formen von alternativer oder ergänzender Kommunikation können ein kognitives Verarbeiten der dargebotenen Informationen und eine soziale und emotionale Entwicklung unterstützen. Bei alternativen Kommunikationsformen wird statt der Lautsprache ein anderes Kommunikationssystem eingesetzt, insbesondere Gebärden, grafische Symbole oder Schrift. Ergänzende Kommunikation wird dagegen unterstützend bzw. begleitend eingesetzt (Wilken 2014a: 9). Deshalb wird im internationalen Sprachgebrauch oft der Terminus ergänzende und alternative Kommunikation verwendet. Im deutschsprachigen Raum hat sich dagegen eher Unterstützte Kommunikation (UK) als „Oberbegriff für alle pädagogischen und therapeutischen Hilfen, die Personen ohne oder mit erheblich eingeschränkter Lautsprache zur Verständigung angeboten werden“, durchgesetzt (Wilken 2014b: 71).

So können z. B. Gebärden, Bilder o. ä. die gesprochene Sprache unterstützen, ersetzen oder ergänzen. Hierfür erwähnt Wilken (Wilken 2014b: 71) einerseits körpereigene Kommunikationsformen wie Blick, Mimik, Zeigegesten, konventionelle Gesten und Gebärden und zum anderen Kommunikationshilfsmittel wie konkrete Materialien, Sachsymbole, Bilder, Kommunikationstafeln und -bücher, Computer mit Sprachausgabe sowie Schrift. Wichtig ist, dass die Kommunikationsangebote als sinnvoll erlebt werden (vgl. Wisch 1995: 68). Idealerweise steht ein und dieselbe Information multimodal zur Verfügung.

Wie Bober (2014a: 230 f.) feststellt, gibt es „keine besseren und schlechteren Systeme, jedes System hat eigene Vor- und Nachteile“. Man muss die Möglichkeiten somit auf die Bedürfnisse und Möglichkeiten der Einzelperson abstimmen, wobei auch das Umfeld berücksichtigt werden sollte.

Gebärden sind schnell, immer verfügbar und erlauben auch eine Kommunikation über die Distanz. Dafür stellen sie höhere Anforderungen an Gedächtnis und Motorik und müssen auch von den jeweiligen Gesprächspartner/innen beherrscht werden. Bober (2014a: 235) sieht sie als „attraktive und leistungsfähige Kommunikationsform“ und empfiehlt u. U. die Kombination mit einem grafischen Symbol. Ein Beispiel ist die Wortliste auf der Website des Erasmus+ Projekts „Enhancing communication: research to improve communication for people with special needs and development of ICT resources and tools“

(EC+; <http://ecplusproject.uma.es/>), die auch als mobile Anwendung verfügbar ist. Hier werden Gebärden, Bilder und Lautsprache kombiniert; komplexere Vorgänge werden mittels Videos veranschaulicht.

5. UMGEBUNGSBEDINGTER EINSATZ VON HANDZEICHEN

Wie Adam (1993: 111) feststellt, können sich Menschen auch durch Gesten verstündigen, sofern diese über eine vereinbarte Bedeutung verfügen, die eigens erlernt werden muss: „Jedes Objekt, jedes Bild, jede Bewegung oder Tonfolge kann zum Symbol erklärt werden“.

Dies trifft etwa auf die als sekundäre Gebärdensprachen (Adam 1993, Pfau 2012) bezeichneten alternativen Kommunikationsformen für Hörende zu, die Adam (1993: 114) von den „primären Gebärdensprachen der Gehörlosen“ abgrenzt. Diese finden sich u. a. zur Überwindung von Sprachbarrieren bei den Indianern Nordamerikas, bei den Aborigines Australiens (aufgrund von Sprachtabus), in Orden während des „Schweigens“, bestimmten Berufsgruppen, die starkem Lärm ausgesetzt sind, sowie bei bestimmten Sportarten (vgl. Adam 1993: 114; zu den Gebärdensprachen der Aborigines vgl. Pfau 2012: 535ff.). Umfang und Einsatzmöglichkeiten unterscheiden sich hier z. T. stark. Ihnen allen gemeinsam ist jedoch der Einsatz der Ikonizität.

5.1. Beispiele für sekundäre Gebärdensprachen

5.1.1. Eingeschränkte Systeme

Handzeichen, die nur z. T. standardisiert sind, decken einen Großteil der Kommunikation zwischen Taucher/innen ab. Sie ermöglichen allerdings nur den Austausch von Basisinformationen wie Gefahren, Luftreserven, Tauchrichtung, etc. (vgl. z.B. Obmann, Stamms, Aßmuth *et al.* 2014).

Ähnliches gilt für die Verwendung von Handzeichen in Nahkampfsituationen, die ebenfalls nur eine situationsspezifische Kommunikation erlauben, etwa die Weitergabe von Informationen über den Feind und die Umgebung sowie die Übermittlung von Befehlen.

An der Börse führen Handzeichen zu einer raschen Informationsweitergabe über die Distanz hinweg, wobei selbst komplexe Transaktionen wiedergegeben werden können (vgl. hierzu die Website <https://tradingpithistory.com/history/> bzw. Carlson 2013). Unter den Handzeichen finden sich allerdings auch solche, die heutzutage nicht mehr als politisch korrekt einzustufen sind, da sie z.B. auf rassistischen oder sexistischen Bedeutungen basieren.

5.1.2. Umfangreichere Systeme

5.1.2.1. Mönchsgebärden

Verschiedene Mönchsorden pflegten ein Schweigegebot (hier verbanden sich Gründe wie Askese und die Angst, sich beim Sprechen zu versündigen, vgl. Conde-Silvestre 2001, Lomičková 2011, Pfau 2012, Redkova 2015), im Sinne einer „inneren Klausur“ (Lomičková 2011: 101). Um diese Stille nicht zu stören, griff man auf eine Zeichensprache zurück, die aber das Schweigen trotzdem brach (vgl. Lomičková 2011: 102). Es handelt sich dabei um ein künstliches Kommunikationssystem für die direkte Interaktion (Conde-Silvestre 2001: 153).

Diese Zeichen wurden in Form von kurzen Beschreibungen in Zeichenkatalogen niedergelegt, die Lomičková mit einem einsprachigen Wörterbuch vergleicht. Den relativ geringen Umfang erklärt Lomičková mit der Beschränkung auf kurze Mitteilungen und der Verwendung dieser Kataloge durch Novizen, d.h. die Mönche selbst gebrauchten durchaus auch weitere Zeichen (2011: 103f.). Das begrenzte Inventar kann auch der Einschränkung der Kommunikation dienen (Pfau 2012: 531). Kombinationen von Zeichen sind jedenfalls möglich (Conde-Silvestre 2001, Lomičková 2011). In manchen Klöstern werden Zeichen immer noch verwendet und sogar neue erfunden (für ein Beispiel vgl. Lomičková 2011: 113f. und 116). Die Zeichen sind meist ikonisch, wobei sich Parallelen zu Gebärdensprachen finden – Conde-Silvestre (2011: 167) vermutet hier universelle Mechanismen bei der Bildung von Gebärdensprachen. Sie werden für die Kommunikation zu kurzen Nachrichten aneinandergereiht, wobei die Syntax auf die im jeweiligen Land verwendete Lautsprache zurückgeht (vgl. Lomičková 2011: 115, Pfau 2012: 532ff.), d.h. die Zeichensprache geht eher in Richtung LBG als in Richtung Gebärdensprache. Zum Teil scheinen auch allgemeingültige Gesten aufgenommen worden zu sein (vgl. Conde-Silvestre 2001: 166).

5.1.2.2. Zeichensprache der nordamerikanischen Indianer

Die Indianische Zeichensprache wurde im Gebiet der Great Plains als Lingua Franca eingesetzt und wird z. T. auch heute noch für bestimmte – hauptsächlich traditionelle – Zwecke genutzt, sowohl von hörenden als auch von gehörlosen Menschen. Die bestdokumentierte Variante wird auch als Plains Indian Sign Language (PISL) bezeichnet (Davis 2016: 783f.; vgl. auch Pfau 2012). 1885 soll die Zeichensprache von 110.000 Native Americans verwendet worden sein (Tomkins 1936: 7). Im Gegensatz zu obigen Kommunikationssystemen sind hier ausführlichere Erzählungen möglich (vgl. die Beispiele in Tomkins 1936) und es existieren sogar Redewendungen (vgl. Clark 1982: 416ff.). Die Grammatik erinnert z. T. an Gebärdensprachen (z.B. die lexikalische Kodierung von Zeiten, vgl. Tomkins 1936, Clark 1982, Pfau 2012). Tomkins (1936: 8) beschreibt eine SVO-Syntax und weist auch auf Gebärdewandel hin. Mimik wird kaum verwendet.

6. ZUSAMMENFASSUNG

Grundzweck der menschlichen Kommunikation ist es, mit anderen Menschen in sozialen Kontakt zu treten und Informationen untereinander auszutauschen. Sie erfüllt vielfältige Funktionen, u. a. Begriffsbildung, Ausdruck von Bedürfnissen bzw. Wünschen, Ablehnung, Fragen, Meinungen, Rituale für Routinen, Nachahmung etc.

Für den Großteil der Menschen ist die primäre Kommunikationsmethode die Lautsprache. Ist diese nicht oder nur eingeschränkt zugänglich, kann die multimodale Kommunikation an ihre Stelle treten. Hier spannt sich der Bogen von nonverbaler Kommunikation über Gebärden/Handzeichen, Bilder bzw. Objekte bis hin zu technischen Lösungen. Dabei muss auf die Fähigkeiten des Individuums eingegangen und für jede Person eine maßgeschneiderte Lösung gefunden werden, um ihr eine Teilhabe an der Gesellschaft zu ermöglichen.

Gebärden finden – neben dem Einsatz in der Unterstützten Kommunikation und z. T. für Taubblinde – insbesondere in der Kommunikation von gehörlosen Menschen Verwendung, wobei es sich bei Gebärdensprachen um natürliche Sprachen handelt. Daneben gibt es noch mehr oder weniger eingeschränkte visuelle Kommunikationssysteme, die auch von Hörenden eingesetzt werden, sofern das die Umgebung erfordert.

7. REFERENZEN

- Adam H. *Mit Gebäuden und Bildsymbolen kommunizieren: Voraussetzungen und Möglichkeiten der Kommunikation von Menschen mit geistiger Behinderung*. Würzburg, Ed. Bentheim, zugl.: Oldenburg, Univ., Habil.-Schr., 1993.
- Adam R. International Signs. In: Gertz und Boudreault (ed.) *The SAGE deaf studies encyclopedia*. Thousand Oaks, SAGE Publications, 2016; Vol. 2: 485-487.
- Arnold RA. Sign Writing. In: Gertz und Boudreault (ed.) *The SAGE deaf studies encyclopedia*. Thousand Oaks, SAGE Publications, 2016; Vol. 3: 869-872.
- Belk, R. Genetics and Heredity. In: Gertz und Boudreault (ed.). *The SAGE deaf studies encyclopedia*. Thousand Oaks, SAGE Publications, 2016; Vol. 2: 441-450.
- Bober A. Angebote Unterstützter Kommunikation in Wohnheimen für Menschen mit geistiger Behinderung. In: Wilken (ed). *Unterstützte Kommunikation. Eine Einführung in Theorie und Praxis*, 4. überarbeitete Auflage. Stuttgart, Kohlhammer, 2014: 228-262.
- Boyes Braem P. *Einführung in die Gebärdensprache und ihre Erforschung*. Hamburg, Signum Verlag, 1995.

- Carlson R. *Trading pit hand signals*. Debrouillard Group, Inc., 2013.
- Clark WP. *The indian sign language*, 8th ed. Lincoln/London, University of Nebraska Press, 1982.
- Conde-Silvestre JC. The code and context of *monasteriales indicia*: a semiotic analysis of late anglo-saxon monastic sign language. *Studia Anglica Posnaniensia* 2001; 36: 145-169.
- Davis J. In: Gertz und Boudreault (ed.) *The SAGE deaf studies encyclopedia*. Thousand Oaks, SAGE Publications, 2016; Vol. 3: 783-786.
- Halliday MAK. *Learning how to mean: Explorations in the development of language*. London, E. Arnold, 1975.
- Klima ES, Bellugi U, Battison R et al. *The Signs of Language*, 3rd ed. Cambridge, Massachusetts/London, Harvard University Press, 1980.
- Krammer K. *Hörimplantate: Wie effektiv sind sie wirklich? Zum Cochlea Implantat (CI)*. Klagenfurt, Veröffentlichungen des Zentrums für Gebärdensprache und Hörbehindertenkommunikation der Universität Klagenfurt, Band 12, 2008.
- Krausneker V. Bilingualer Unterricht für gehörlose VolksschülerInnen. Vom Umgang mit Mehrsprachigkeit am Beispiel von GebärdensprachbenutzerInnen. *SWS-Rundschau* 2004; 3: 289-313.
- Kristen U. Vom Babytalk zum Talkerbrunch. In: Wilken (ed). *Unterstützte Kommunikation. Eine Einführung in Theorie und Praxis*. 4. überarbeitete Auflage. Stuttgart, Kohlhammer, 2014; 81-108.
- Lomičková R. Zeichensprache in der Klausur im Wandel der Zeit (vom Mittelalter bis zur Gegenwart); *Analecta Cisterciensia* 61; 2011: 100-121.
- Mesch J. Sign Language: Tactile. In: Gertz und Boudreault (ed.) *The SAGE deaf studies encyclopedia*. Thousand Oaks, SAGE Publications, 2016; Vol. 3: 819-821.
- Müller S, Zaracko A. Haben gehörlose Kleinkinder ein Recht auf ein Cochleaimplantat? *Nervenheilkunde*. 2010; 4: 244-248.
- Obmann S, Stamms J, Aßmuth P et al. *Tauchzeichen: Kommunikation unter Wasser*. 2. Auflage. ok2dive, 2014.
- Pfau R. Manual communication systems: evolution and variation. In: Pfau, Steinbach, Woll (ed). *Sign language: an international handbook*. Berlin/Boston, de Gruyter Mouton, 2012. Handbücher zur Sprach- und Kommunikationswissenschaft, Band 37; 513-551.
- Prillwitz S, Schulmeister R, Wudtke H. *Kommunikation ohne Sprache. Zur kommunikativen Situation hörsprachgeschädigter Vorschulkinder im Familienalltag*. Weinheim/Basel, Beltz Verlag, 1977.

- Purdy ER. Hearing Aids. In: Gertz und Boudreault (ed.) *The SAGE deaf studies encyclopedia*. Thousand Oaks, SAGE Publications, 2016; Vol. 2: 457-459.
- Redkova IS. Die „disciplina silentii“ und die Kommunikationsformen in der monosatischen Tradition des 12. Jahrhunderts am Beispiel von Cluny und Cîteaux. *Discussions* 11; 2015.
- Simons GF, Fennig CD (ed). 2017. *Ethnologue: Languages of the World*, 20th edition. Dallas, Texas: SIL International. Online version: <http://www.ethnologue.com>.
- Skant A, Dotter F, Bergmeister E. et al. *Grammatik der Österreichischen Gebärdensprache*. Klagenfurt Veröffentlichungen des Forschungszentrums für Gebärdensprache und Hörgeschädigtenkommunikation der Universität Klagenfurt, Band 4, 2002.
- Stokoe WC Jr. Sign Language Structure: An Outline of the Visual Communication Systems of the American Deaf. *Journal of Deaf Studies and Deaf Education* 2005; 10; 1: 3-37.
- Stokoe WC, Casterline DC, Croneberg CG. *A dictionary of American Sign Language on linguistic principles*, New ed. Silver Spring, MD, Linstok Press, 1976.
- Tomkins W. *Universal Indian Sign Language*. 6th ed. San Diego, California, Frye & Smith Ltd, 1936.
- Vallente, RU. Hearing Conditions and Auditory Disorders, Causes of. In: Gertz und Boudreault (ed). *The SAGE deaf studies encyclopedia*. Thousand Oaks, SAGE Publications, 2016; Vol. 2: 461-469.
- Wilken E (ed). *Unterstützte Kommunikation. Eine Einführung in Theorie und Praxis*. 4. überarbeitete Auflage. Stuttgart, Kohlhammer, 2014a.
- Wilken E. *Sprachförderung bei Kindern mit Down-Syndrom. Eine ausführliche Darstellung des GuK-Systems*. 12. überarbeitete und erweiterte Auflage, Stuttgart, Kohlhammer, 2014b.
- Wisch FH. *Lautsprache und Gebärdensprache. Die Wende zur Zweisprachigkeit in Erziehung und Bildung Gehörloser*. Hamburg, Signum Verlag, 1990.
- Wolf O, Jilg A, Cordes E. *Hörgeschädigt*. 2. Auflage. Berlin, Sport und Gesundheit Verlag, 1992.
- Woodward J, Horejes TP. deaf/Deaf: Origins and Usage. In: Gertz und Boudreault (ed). *The SAGE deaf studies encyclopedia*. Thousand Oaks, SAGE Publications, 2016; Vol.1: 284-287.

Capítulo 12

LA COMUNICACIÓN AUMENTATIVA Y ALTERNATIVA PARA HACER FRENTE A LAS NECESIDADES COMPLEJAS DE COMUNICACIÓN EN USUARIOS DE BAJO PERFIL COGNITIVO

Marina Calleja Reina, José Miguel Rodríguez Santos (Universidad de Málaga)

1. INTRODUCCIÓN

Podemos entender por *comunicación* el proceso mediante el cual se produce el intercambio de información y significado entre dos o más personas usando un código y/o un conjunto de herramientas comunicativas. En dicho proceso tienen cabida las vocalizaciones, el habla, el hecho de oír, la capacidad de escuchar, la expresión, la comprensión, las habilidades sociales, la lectura, la escritura, el uso de gestos, la expresión facial, los símbolos y los signos.

En esta descripción de la comunicación, aunque no exhaustiva, se enfatiza la amplitud del intercambio comunicativo y se resalta la importancia de llegar a alcanzar un significado compartido, sea cual sea el método utilizado.

La comunicación no solo es un derecho humano reconocido incluso por la Declaración Universal de los Derechos Humanos (Naciones Unidas, 1994), sino que es, además, un componente esencial en prácticamente todos los aspectos de la vida. El hecho de no contar con una mínima habilidad para llevar a cabo los intercambios comunicativos compromete de manera crítica la calidad de vida de las personas. Desde un punto de vista educativo es también un elemento esencial en los procesos de enseñanza-aprendizaje y, por tanto, un factor decisivo en el éxito educativo y social.

La comunicación eficaz permite a las personas, entre otras cosas:

- Expresar pensamientos y opiniones.
- Solicitar y recibir información.
- Tomar decisiones.
- Expresar necesidades básicas y satisfacerlas.

- Rechazar y aceptar.
- Entablar relaciones sociales y participar en actividades sociales.
- Ser oído y entendido.

Disponer de un medio eficaz para llevar a cabo los intercambios comunicativos permite a las personas construir y mantener relaciones sociales, hacer elecciones en función de sus intereses y poder participar en todas las actividades de la vida diaria.

1.1. Personas con necesidades complejas de comunicación

Es normal que las personas dispongan de los recursos suficientes para poder realizar intercambios comunicativos entre los que destaca la capacidad de hablar como medio fundamental de transmisión de la comunicación. Sin embargo, en ocasiones concurren determinadas circunstancias que hacen que algunas personas dispongan de pocas o de ninguna posibilidad de utilizar el habla para realizar los intercambios comunicativos. En tal caso, nos referimos a las personas afectadas como personas con «necesidades complejas de comunicación» o NCC (término adoptado del inglés *Complex Communication Needs*). Siguiendo la Clasificación Internacional del Funcionamiento y la Discapacidad – ICF (Organización Mundial de la Salud, 2001), las personas con NCC son aquellas que presentan una severa limitación en el funcionamiento de la comunicación, afectando a su estado de salud, a las estructuras y a las funciones corporales, a las actividades y a la participación, a los factores ambientales y a los factores personales (cfr. Balandin, 2002).

1.2. Naturaleza de las NCC

Las causas de las NCC pueden ser de naturaleza física, sensorial, cognitiva y ambiental (por ejemplo pueden estar originadas por una discapacidad auditiva, cognitiva o motriz). En ocasiones, esta limitación es temporal (tras una intervención quirúrgica en las cuerdas vocales el paciente no puede comunicarse mediante el habla, pero tras el periodo de recuperación puede volver a utilizarla), mientras que en otras circunstancias la limitación es permanente (por ejemplo en el caso de Discapacidad Intelectual Severa). Las NCC se originan habitualmente por la no disponibilidad del habla como medio primario de comunicación. Sin embargo, en otros casos, el sujeto puede hacer uso del habla (entendida como producciones vocales y verbales), pero el grado de inteligibilidad es tan bajo que no logra llevar a cabo los intercambios comunicativos funcionales de manera eficiente. En cualquiera de los casos citados, se ha de recurrir a estrategias² diferentes para comunicarse con su entorno, estrategias no basadas en el recurso natural del habla.

2 Estrategias de Comunicación Aumentativa y/o Alternativa bien sin ayuda (gestos manuales, expresión facial, vocalizaciones...), bien con ayuda tanto de alto como de bajo nivel tecnológico (tablets, smartphones, ordenadores, libros o tableros de comunicación).

Las NCC pueden tener un origen evolutivo o adquirido. Si el origen es de tipo evolutivo, como es el caso provocado por la aparición de trastornos neuroevolutivos, de naturaleza pre o perinatal, puede afectar al desarrollo cognitivo y social. Entre los trastornos que cursan con NCC y que tienen características neuroevolutivas podemos señalar la parálisis cerebral, la discapacidad intelectual, el síndrome de Down, el trastorno del espectro autista... Cuando el origen de la NCC es adquirido, generalmente la causa está en una enfermedad o en una lesión. Algunos ejemplos de NCC por causa adquirida serían el traumatismo craneoencefálico, lesión medular, esclerosis lateral amiotrófica (ELA), etc.

Debido a la dificultad o incapacidad de uso del habla como medio natural de comunicación, las personas con NCC necesitarán recurrir a los sistemas o estrategias de Comunicación Aumentativa y Alternativa para efectuar los intercambios comunicativos.

2. LA COMUNICACIÓN AUMENTATIVA Y ALTERNATIVA (CAA)

La expresión «Comunicación Aumentativa y Alternativa» (en adelante CAA) tiene una historia de más de treinta años, y ha venido a reemplazar a otras expresiones previas como «Sistemas no vocales»; «Sistemas Alternativos de la Comunicación» (SAC); «Sistemas Alternativos y/o Aumentativos de la Comunicación» (SAAC) o «Comunicación Aumentativa» (CA).

La CAA se define como un área de práctica clínica que intenta compensar (de modo temporal o permanente) los deterioros y alteraciones del ámbito de la comunicación expresiva (es decir, daños severos en producción hablada, escrita o en procesos de lectura) o como una alternativa al habla no funcional (NSW Government Clinical Guideline, 2016). Cuando el dispositivo o el sistema de CAA tiene por objetivo completar el habla residual, nos referimos a los sistemas de comunicación en su vertiente aumentativa. Por su parte, cuando la finalidad es sustituir al habla no funcional, estamos ante una modalidad de sistema de comunicación alternativa.

La CAA como ámbito de estudio está relacionada con diversas disciplinas: Psicología, Tecnología Asistencial, Rehabilitación, Educación Especial y Logopedia (Son, Sigafoos, O'Really *et al.*, 2006).

2.1. Clasificación general de los sistemas de CAA

Tradicionalmente dentro de los sistemas de CAA se han diferenciado los sistemas sin ayuda y los sistemas con ayuda.

2.1.1. Los sistemas de CAA sin ayuda

Los sistemas o estrategias de CAA sin ayuda se caracterizan por emplear el propio cuerpo para configurar el mensaje. En la modalidad de CAA sin ayuda se

incluyen los gestos, las expresiones faciales y los signos manuales. Los signos manuales, a su vez, pueden tener valor lingüístico –cuando la configuración manual proporciona información clara de la relación entre signo-concepto, como es el caso de la lengua de signos, o signo-letra, como en el caso de la dactilología– o sin valor lingüístico –cuando la configuración manual por sí sola no proporciona información suficiente como para contribuir a configurar el mensaje, como sucede en la palabra complementada– (ver Torres, 2001).

2.1.2. Los sistemas de CAA con ayuda

Entre los sistemas de CAA con ayuda se incluyen instrumentos adicionales, ajenos al propio cuerpo, que contribuyen a llevar a cabo los intercambios comunicativos. Esta modalidad engloba desde dispositivos no electrónicos o de bajo nivel tecnológico (*v. g.* los tableros y libros de comunicación con dibujos y símbolos, que ayudan a las personas a expresarse y comunicarse) hasta dispositivos electrónicos o de alto nivel tecnológico (dispositivos de habla artificial).

Existe un conjunto de dispositivos de alto nivel tecnológico que en realidad no han sido concebidos para llevar a cabo intercambios comunicativos, pero pueden ser utilizados para dicho fin. Estos dispositivos, como las tabletas o los dispositivos móviles inteligentes, disponen de aplicaciones o *apps* que pueden permitir diferentes opciones de comunicación. La implantación en la sociedad de las *tablets* como los IPads, así como las versiones Android están popularizando el uso de *apps* para mejorar los intercambios comunicativos funcionales (Speech Pathology Australia, 2016).

La CAA, en definitiva, abarca todas las formas de comunicación (además del habla) que son empleadas para expresar pensamientos, necesidades, deseos e ideas. Cada uno de nosotros recurrimos a la CAA cuando hacemos una mueca o un gesto, cuando empleamos símbolos, dibujos o la escritura. Lo que se persigue con la utilización de la CAA, en última instancia, es que las personas con dificultades serias para comunicar puedan llevar a cabo intercambios comunicativos eficaces y satisfactorios.

2.2. Algunas limitaciones de los sistemas de CAA

Los sistemas de CAA pueden presentar dos inconvenientes. En primer lugar, no siempre están al alcance de los profesionales del ámbito sanitario (por motivos económicos, de disponibilidad...) y, en segundo lugar, con frecuencia no han sido diseñados *ad hoc* para una población determinada.

Dadas las limitaciones mencionadas, las personas con NCC necesitan recurrir a diferentes métodos para llevar a cabo los intercambios comunicativos; es necesario conocer tanto las potencialidades de la persona como sus posibles limitaciones en el uso de los diferentes métodos. Es una evidencia que además

de los aspectos no-vocales, como las expresiones faciales y lenguaje corporal, las personas con NCC necesitan una gran variedad de sistemas y dispositivos de Comunicación Aumentativa y Alternativa (CAA).

3. INCREMENTO DEL NÚMERO DE USUARIOS DE LA CAA

Aunque el perfil del usuario de CAA entendido como sujetos con NCC se ha mantenido estable, en los últimos años se han observado cambios de índole demográfica, de índole social y de índole tecnológica que han provocado un incremento en el número de usuarios de la CAA (para una revisión ver Calleja-Reina, 2018).

3.1. Cambios demográficos

Entre los cambios demográficos podemos destacar lo siguiente: a) el aumento en la incidencia de determinados trastornos o síndromes que pueden cursar con déficit en competencia comunicativa, como es el caso del trastorno del espectro autista (TEA); b) los avances médicos que han posibilitado la supervivencia de bebés con bajo peso al nacer, los cuales pueden presentar daños cerebrales significativos que causan trastornos o dificultades en la comunicación; c) la mayor esperanza de vida de las personas que incrementa la posibilidad de sufrir daños sensoriales, motrices, cognitivos y del lenguaje. En todas estas circunstancias, el uso de sistemas de CAA se plantea como un recurso útil o necesario para comunicarse con su entorno.

3.2. Cambios tecnológicos

Dentro de los cambios tecnológicos estamos asistiendo a la revolución de la tecnología móvil (*v. g.* los teléfonos móviles con pantalla táctil y las *tablets*) con la aparición de una amplia gama de aplicaciones o *apps* de bajo coste, algunas de ellas destinadas a apoyar o mejorar los intercambios comunicativos. Estos nuevos dispositivos han tenido un gran impacto en muchos de los sistemas de CAA existentes y han provocado un cambio en las necesidades comunicativas de los usuarios de CAA. Ahora se demanda un dispositivo que sirva no solo para comunicarse, sino también para conectarse a internet, interaccionar con los grupos de amigos, acceder a información o como medio de entretenimiento. En estos momentos, muchas personas que necesitan un dispositivo de CAA se están convirtiendo en consumidores activos, tomando sus propias decisiones en cuanto a la elección de las tecnologías móviles disponibles y de las *apps* que mejor se ajustan a sus necesidades (Shane, Gosnell, McNaughton y Sennott, 2011).

Entre las ventajas que han popularizado el uso de los dispositivos móviles se encuentran: su reducido tamaño, el bajo coste (comparándolo con el de los generadores de habla –SGDs–) y el acceso rápido a una amplia gama de aplicaciones (*v. g.* escribir texto, acceso a internet, navegador gps...). El hecho de que las

apps para la CAA estén disponibles en el mismo almacén de las apps educativas, sociales, de negocios, etc., ha provocado un aumento en la visibilidad de la CAA entre el público en general, lo que a su vez ha estimulado el incremento de la aceptación social de las mismas, aunque para determinados usuarios su reducido tamaño o los sencillos requisitos para acceder a ellos (mover, pinchar, arrastrar) se convierten en una desventaja, ya que es complicado seleccionar la opción deseada en un teclado tan pequeño (Flores *et al.*, 2012).

3.3. Cambios sociales

Por último, entre los cambios de índole social se evidencia una mayor aceptación y concienciación entre los profesionales y las familias hacia el uso de la CAA (Light y McNaughton, 2012). Históricamente, la CAA fue considerada como el último recurso disponible para personas con NCC cuando fallaba el resto de las intervenciones logopédicas. Entre los terapeutas y los familiares existía la impresión de que la utilización de la CAA podía impedir el desarrollo del habla o su restitución (Beukelman y Mirenda, 2015). Otros profesionales tenían la creencia errónea de que era necesario disponer de unos prerrequisitos cognitivos para poder recurrir a la CAA como medio de intervención, por lo que directamente las personas con discapacidad intelectual severa eran descartadas como usuarios de CAA.

Sin embargo, en la actualidad se dispone de un amplio conjunto de investigaciones (Fried-Okne, 2012) que han puesto de manifiesto que la intervención con CAA ha tenido resultados positivos en muchos niveles (comunicativos, lingüísticos, psicológicos y afectivos). Concretamente, hay estudios que han evidenciado que el uso de la CAA no perjudica ni retrasa el habla ni en su desarrollo ni en su restablecimiento (Beukelman y Mirenda, 2015). En cuanto a la idea de que para aplicar una intervención con CAA es necesaria la existencia de determinados prerrequisitos, la evidencia ha demostrado que no es así, puesto que la intervención en CAA es eficaz incluso con bebés (ver Santana y Torres, 1999).

La admisión del uso de la CAA también se ha observado en usuarios adultos que tras un daño adquirido (ictus, traumatismo craneoencefálico, Alzheimer, demencia...) necesitan recurrir a la intervención con CAA (Light y McNaughton, 2012).

4. LA APORTACIÓN DE LA CAA A LA DISCAPACIDAD INTELECTUAL

Como ya se ha dicho anteriormente, los sistemas de CAA (tanto con ayuda como sin ayuda) mejoran la interacción social, el aprovechamiento escolar e incrementan la autoestima de sus usuarios (Beukelman y Mirenda, 2015), así como la competencia comunicativa en una gran variedad de patologías, como por ejemplo,

en casos de parálisis cerebral (Goossens, 1989), discapacidad sensorial (Harding, Lindsay, O'Brien, Dipper y Wright, 2011; Rowland y Schweigert, 1989; Schweigert y Rowland, 1992), trastorno del espectro autista (Johnston, Nelson, Evans y Palazzo, 2003; Nunes y Hanline, 2007) y discapacidad intelectual (Sevcik, Romski y Adamson, 2004; Stephenson, 2007).

La discapacidad intelectual (DI) hace referencia a la presencia de limitaciones significativas en el funcionamiento intelectual así como en la conducta adaptativa, expresadas estas limitaciones en las habilidades adaptativas conceptuales, sociales y prácticas. Para recibir el diagnóstico de DI, la discapacidad debe originarse antes de los 18 años (Asociación Americana de Discapacidad Intelectual y Discapacidades del Desarrollo o AAIDD, por sus siglas en inglés: American Association on Intellectual and Developmental Disabilities).

La consideración de la DI se plantea desde una perspectiva multidimensional. Las personas con DI muestran un funcionamiento intelectual caracterizado por dificultad en la comprensión de ideas complejas, problemas para formular hipótesis o para resolver situaciones. Además, estas personas suelen mostrar un estilo lento de aprendizaje. Por otra parte, las personas con DI presentan alteraciones en las conductas adaptativas, es decir, no pueden desenvolverse en su vida diaria como lo haría un igual sin esta discapacidad. Finalmente, el origen de la DI es otro elemento diagnóstico considerado en la definición. Por norma general, la DI se produce antes de nacimiento (*v. g.* en el caso del síndrome de Down, el síndrome X Frágil, en afecciones genéticas, etc.), aunque también puede originarse durante el parto o después de nacer (por alguna lesión cerebral; por accidentes cerebro-vasculares o por determinadas infecciones).

Tradicionalmente las personas con DI eran descartadas como potenciales usuarios de CAA por no alcanzar unos prerrequisitos mínimos, ni en habilidades cognitivas ni en el desarrollo sensorio-motor, relacionados con el desarrollo del lenguaje (Miller, Chapman, Branston y Reichle, 1980; Mirenda y Locke, 1989; Romski y Sevcik, 1988). No obstante, algunos investigadores se mostraron contrarios a dicha exclusión argumentando que, dado el impacto que ejerce el lenguaje sobre el desarrollo cognitivo, parece evidente que si a una persona con DI se le restringe la posibilidad de alcanzar habilidades expresivas, se estará comprometiendo el conjunto de su desarrollo (para una revisión ver Romski y Sevcik, 2005). Estos autores, comparando los procesos de comprensión y de producción de niños con desarrollo normotípico frente a niños que por diversas causas (congénitas o adquiridas) no podían hacer frente a las demandas comunicativas tanto propias como ambientales, concluyeron que los niños con DI y con NCC pueden mejorar sus competencias comunicativas si se les proporcionan estrategias de CAA durante su desarrollo temprano. Dada la prevalencia y la persistencia de los déficits comunicativos, las personas con DI son excelentes candidatos para el uso de las estrategias de CAA (van der Meer, Sigafoos, O'Reilly y Lancioni, 2011).

5. LA TOMA DE DECISIONES SOBRE UN DISPOSITIVO DE CAA

Lund, Quach, Weissling, McKelvey y Dietz (2017) proponen que la toma de decisiones sobre el uso o no de un dispositivo de CAA debe realizarse considerando tres áreas fundamentales: a) la evaluación centrada en el individuo con NCC; b) la valoración de las destrezas de los interlocutores, y c) el análisis de las características del dispositivo (cfr. Calleja-Reina, 2018).

En relación con las características del individuo, hay que recabar información sobre las competencias comunicativas de que dispone el usuario y de sus necesidades y sus objetivos comunicativos; se debe valorar los puntos fuertes de habilidad comunicativa del individuo y las barreras que pueden limitar el intercambio comunicativo; y, además, considerar las preferencias expresadas por él. Para el caso concreto de las personas con DI la toma de decisiones sobre el CAA se hace en función de las necesidades del sujeto. En este sentido, Reichle (1991) propuso que primero hay que prestar atención a la forma en la que el sujeto lleva a cabo los intercambios comunicativos, conocer qué vocabulario necesita para satisfacer sus necesidades y obligaciones comunicativas y qué intentos comunicativos debería aprender el sujeto. Incluso tendríamos que valorar si la mejor opción es una estrategia con o sin ayuda (Reichle, 1991). Ante la posibilidad de elegir la opción sin ayuda, habría que evaluar la capacidad motriz del usuario así como el tipo de vocabulario que necesita aprender. Mientras que en la modalidad con ayuda habría que valorar aspectos tales como: el tipo de símbolo (fotografía vs. dibujo), el tamaño del símbolo, la representación del mensaje (naturaleza y longitud), el acceso al mensaje (mediante selección directa, escaneo o movimientos oculares), las opciones de respuesta (presentación visual o habla sintetizada), la portabilidad del dispositivo y la capacidad de iniciar episodios de interacción social (capacidad para llamar la atención a un oyente o posibilidad de comenzar intercambios comunicativos) (van der Meer *et al.*, 2011).

En cuanto a las habilidades de los interlocutores que van a comunicar con el DI (equipo profesional, familia...), es importante saber si tienen experiencia previa con el uso de dispositivos de CAA y conocer el grado de aceptación o de rechazo hacia los dispositivos de CAA. Thistle y Wilkinson (2013) señalan que es beneficioso incluir en el vocabulario del dispositivo aquellas expresiones preferidas por los familiares, como por ejemplo las fórmulas de cortesía que suelan emplear, giros lingüísticos...

Por último, el clínico tiene que decidir qué sistema de CAA de entre todas las opciones existentes (gestos, posiciones manuales de la lengua de signos, símbolos visuales insertos en tableros o libros de comunicación, palabras escritas, dibujos o dispositivos electrónicos como los ordenadores, los dispositivos de generación de habla artificial o las tecnologías móviles con aplicaciones para la

comunicación) (Beukelman y Mirenda, 2015, Thistle y Wilkinson, 2013) es el que mejor se ajusta al sujeto en cuestión (Schlosser, Blischak y Koul, 2003).

Con relación a las características específicas de los dispositivos de CAA, hay que valorar si es necesario realizar adaptaciones para conseguir los objetivos comunicativos según las habilidades y circunstancias de las personas con DI.

Antes de optar por un sistema o dispositivo de CAA, hay que plantearse las siguientes cuestiones (Light y McNaughton, 2012):

- Qué objetivo/s nos proponemos con un sujeto concreto, empezar por los objetivos y después elegir el sistema de CAA, el dispositivo etc.
- Cuál es el mejor medio para que el usuario acceda a las estrategias de comunicación aumentativa y alternativa.
- Qué sistema es el más apropiado para el usuario
- Qué dispositivo de comunicación o sistema de entre los existentes se ajusta mejor a las necesidades y fortalezas de los usuarios.
- Qué vocabulario o conjunto de símbolos va a ser más adecuado para el usuario, cómo se van a organizar los símbolos, qué tamaño es el más idóneo, si se va a incluir la clave de color o van a ser símbolos en blanco y negro, cuántos símbolos por página...
- Qué estrategias de selección se van a utilizar: la selección directa, la mirada, un interruptor, escaneo...
- Qué materiales o dispositivos son los más adecuados al usuario y si están accesibles.

6. UNA NUEVA APP: ENHANCING COMMUNICATION (EC+)

EC+ es una aplicación (en adelante *app*) gratuita cuya finalidad es incrementar la competencia comunicativa funcional en personas con DI. Se trata de una *app* descargable en teléfonos móviles y *tablets* y cuya finalidad es servir de dispositivo de CAA de alto nivel tecnológico. Con ella hemos intentado paliar algunos de los inconvenientes que hemos detectado en el uso de los dispositivos de CAA. En primer lugar, al ser gratuita y estar disponible para teléfonos y *tablets* tanto de Android como de IOS, podrá ser utilizada por una gran número de usuarios. Por otro lado, se ha diseñado teniendo en cuenta las necesidades de la población concreta personas con DI y sus interlocutores (habituales o puntuales).

6.1. Destinatarios

En numerosas ocasiones los sistemas de CAA no están diseñados *ad hoc* para una determinada población, sin embargo el EC+ ha sido diseñado expresamente para cubrir las necesidades comunicativas de personas con DI y con NCC. El grupo de

destinatarios tendrá una doble vertiente: por una parte las personas con DI y por otra el grupo de interlocutores que interactúan con el sujeto en las actividades de la vida cotidiana.

6.2. Criterios para crear la app

En la creación del EC+, se han tenido en cuenta una serie de criterios como son:

Selección del Vocabulario. El vocabulario se ha ajustado a las necesidades de los usuarios. Dado el perfil evolutivo que llegan a alcanzar las personas con DI, se ha considerado oportuno incluir en el corpus del vocabulario las palabras que llega a utilizar un niño con desarrollo normo-típico de hasta 36 meses. De ahí que se haya optado por incluir los términos del inventario comunicativo de MacArthur (Jackson-Maldonado, Thal, Marchman *et al.* 2003).

Presentación de los elementos en la pantalla. Los símbolos en la pantalla se han presentado siguiendo dos criterios diferentes: presentación en formato pictográfico y presentación en orden alfabetico. Se han utilizado tanto imágenes estáticas (dibujos o fotografías) como representaciones dinámicas (vídeos).

La presentación en formato pictográfico está organizada a su vez por el orden de frecuencia en la selección del pictograma (cuanto más se elija un determinado símbolo, aparecerá entre las primeras opciones). De esta forma dado que el vocabulario está formado por más de 300 símbolos, al final los más utilizados por el usuario serán más fácilmente accesibles.

La presentación alfabetica está concebida para que los interlocutores puedan acceder al conjunto de símbolos de forma rápida mediante el criterio alfabetico.

Características de los símbolos. Los símbolos se han presentado en formato multimodal, es decir, cada símbolo está representado mediante un dibujo, una fotografía, una representación manual (representación dinámica) lingüística de la Lengua de Signos Española, una representación ortográfica y una producción hablada (representación en vídeo con habla).

Los símbolos pictográficos han sido realizados en color y siguiendo los criterios de iconicidad y de animación, esta última cuando procediera.

La iconicidad es uno de los factores que influyen en el logro de la percepción representativa (Stephenson, 2009). Cuanto más se parece un símbolo a su referente, más fácil es determinar la relación visual entre los dos (DeLoache, 1995). En el EC+ se ha pretendido alcanzar el máximo de iconicidad pictográfica, permitiendo incluso el intercambio de imágenes de la *app* por aquellas que mejor representen la realidad para los usuarios. Es decir, existe la posibilidad de incluir

la imagen de su propia madre y sustituirla por el símbolo pictográfico «madre» del conjunto de símbolos de la aplicación.

Los dibujos han sido realizados a color a partir de imágenes reales y las fotografías, también en color, se han hecho siguiendo los principios de configuración figura-fondo (es decir, que se diferencie correctamente la figura del objeto representado del fondo). La importancia de la presentación a color de los símbolos también ha sido una cuestión ampliamente estudiada en el diseño de los dispositivos de CAA. Wilkinson, Carlin, y Thistle (2008) encontraron que la clave de color interna facilita la búsqueda de un elemento determinado en un conjunto de niños con y sin síndrome de Down.

La animación se aplica a los símbolos referidos a los verbos (bien de acción, bien de estado). Los verbos se representan mediante vídeos o representaciones animadas a fin de obtener una mayor comprensión del significado de los mismos. Los estudios previos señalan que la animación mejora la comprensión de los verbos frente a la presentación estática (por ejemplo, un pictograma de un balón con una flecha que indica la acción de caer –movimiento en la dirección hacia abajo– (Jagaroo y Wilkinson, 2008; Schlosser, Koul, Shane, Sorce, Brock, Harmon, Moerlein y Hearn, 2014).

Otra característica reseñable de la *app* EC+ es que los sujetos que realizan las acciones –como comer, beber, jugar– son personas, frente a otras *apps* que presentan dibujos, esquemáticos o no, de niños o adultos realizando la acción (*v. g.* Let me talk, E-mitza....).

Modalidad de acceso. La forma de acceder a la información contenida en el dispositivo se hace mediante los gestos básicos táctiles sobre la pantalla (pulsar, arrastrar y deslizar). La selección se hace mediante pulsación del ícono referido al símbolo concreto. Y el desplazamiento por la pantalla se hace arrastrando el dedo sobre la página. La *app* está diseñada para Android y para IOS a fin de estar disponible para una amplia proporción de usuarios (en torno al 98 %).

6.3. Guías médicas

La *app* dispone de información médica de algunos síndromes que cursan con DI y NCC. Esta información permite a los interlocutores ocasionales disponer de información sobre el síndrome, su origen, las características comportamentales, etc.

6.4. Pautas para los intercambios comunicativos

La *app* dispone de un apartado en el que se recoge información sobre las pautas para llevar a cabo los intercambios comunicativos o cómo interpretar señales de personas con DI como intentos comunicativos.

7. BIBLIOGRAFÍA

- Balandin S. Message from the president. *ISAAC Bulletin* 2002; 67, 2.
- Beukelman D, Mirenda P. *Augmentative and alternative communication: Supporting children and adults with complex communication needs* (4th ed.). Baltimore: Paul H. Brookes Publishing Co. 2015.
- Calleja-Reina M. *Sistemas de Comunicación Aumentativa y Alternativa. De la investigación a la intervención logopédica*. Málaga; Ediciones Aljibe. 2018
- DeLoache, JS. Early symbolic understanding and use. En: D Medin (ed.), *The psychology of learning and motivation*. Nueva York: Academic Press. 1995; 33:65-114.
- Flores M, Musgrove K, Renner S et al. A Comparison of Communication Using the Apple iPad and a Picture-based System. *Augm and Altern Comm* 2012; 28(2):74-84.
- Fried-Oken M, Beukelman D, Hux, K. Current and future AAC research considerations for adults with acquired cognitive and communication impairments. *Assistive Technology* 2012; 24:56-66.
- Fried-Oken M, Granlund M. AAC and the ICF: A good fit to emphasize outcomes. *Augm and Altern Comm* 2012; 28(1):1-3.
- Fried-Oken, M, Rowland C, Noethe G et al. AAC to support conversation in persons with moderate Alzheimer's disease. *Augm and Altern Comm* 2012; 28(4):219-231.
- Goossens C. Aided communication intervention before assessment: A case study of a child with cerebral palsy. *Augm and Altern Comm* 1989, 5(1):14-26.
- Harding C, Lindsay G, O'Brien A et al. Implementing AAC with children with profound and multiple learning disabilities: a study in rationale underpinning intervention. *The Journal of Research in Special Educational Needs* 2011; 11(2):120-129.
- Iacono, T. The evidence base for augmentative and alternative communication. En: Reilly S, Douglas J, Oates J. *Evidence-based practice in speech pathology*. London UK: Whurr Publishers, 2004:288-313.
- Jagaroo V, Wilkinson K. Further considerations of visual cognitive neuroscience in aided AAC: the potential role of motion perception systems in maximizing design display. *Augment Altern Commun* 2008; 24(1):29-42.
- Jackson-Maldonado D, Thal D, Marchman et al. *MacArthur, Inventario de Desarrollo Comunicativo MacArthur. Evaluación de los niveles de lenguaje y comunicación de los niños pequeños*. Madrid: Ediciones TEA, 2003.

- Johnston S, Nelson C, Evans J et al. The use of visual supports in teaching young children with autism spectrum disorder to initiate interactions. *Augment Altern Commun* 2003; 19(2):86-103.
- Light J, McNaughton D. The changing face of augmentative and alternative communication: Past, present, and future challenges. *Augm and Altern Comm* 2012, 28(4):197-204.
- Light JC, McNaughton D. Communicative competence for individuals who require augmentative and alternative communication: a new definition for a new era of communication? *Augm and Altern Comm* 2014; 30(1):1-18.
- Lund SK, Quach W, Weissling K et al. Assessment with children who need augmentative and alternative communication (AAC): Clinical decisions of AAC specialists. *Language, Speech, and Hearing Services in Schools* 2017; 48(1):56-68.
- Miller JF, Chapman RS, Branston MB et al. Language comprehension in sensorimotor stages V and VI. *Journal of Speech, Language, and Hearing Research* 1980; 23:284-311.
- Mirenda P, Locke PA. A comparison of symbol transparency in nonspeaking persons with intellectual disabilities. *J Speech Hear Disord* 1989; 54(2):131-40.
- Naciones Unidas. Declaración Universal de los Derechos Humanos (DUDH). Recuperado de <http://www.ohchr.org/EN/UDHR/Pages/Language.aspx?LangID=spn>, 1994.
- New South Wales Government. Family and Community Services. *Augmentative and Alternative Communication (AAC). Guideline for speech pathologists who support people with disability.* 2016.
- Nunes D, Hanline MF (2007). Enhancing the alternative and augmentative communication use of a child with autism through a parent-implemented naturalistic intervention. *Int. J of Disab Dev and Educ* 2007; 54(2):177-197.
- OMS. Clasificación Internacional del Funcionamiento, de la Discapacidad y de la Salud: CIF. Ministerio de Trabajo y Asuntos Sociales. Secretaría General de Asuntos Sociales. Instituto de Migraciones y Servicios Sociales (IMSERSO). 2001.
- Romski M, Sevcik, RA. Augmentative communication and early intervention myths and realities. *Infants & Young Children* 2005; 18(3):174-185.
- Romski MA, Sevcik R. Augmentative and alternative communication systems: Considerations for individuals with severe intellectual disabilities. *Augm and Altern Comm* 1988; 4(2):83-93.
- Rowland C, Schweigert P. Tangible symbols: symbolic communication for individuals with multisensory impairments. *Augm and Altern Comm* 1989; 5(4): 226-234.

- Santana Hernández R y Torres Monreal S. Desarrollo fonológico y sordera: sistemas de intervención. En: José Domingo Martín Espino (coord). *Logopedia escolar y clínica: últimos avances en evaluación e intervención*, Madrid: CEPE, 1999:77-92.
- Schlosser R, Blischak D, Koul, R. Roles of speech output in AAC. En: Schlosser R (Ed.). *The efficacy of augmentative and alternative communication: Toward evidence-based practices*. Nueva York: Elsevier, 2003:260-297.
- Schlosser R, Sigafoos J. Navigating evidence-based information sources in augmentative and alternative communication. *Augm and Altern Comm* 2009; 25: 225-235.
- Schlosser RW, Koul R, Shane H et al. Effects of animation on naming and identification across two graphic symbol sets representing verbs and prepositions. *J Speech Lang Hear Res* 2014; 57(5):1779-1791.
- Schweigert P, Rowland C. Early Communication and Microtechnology: Instructional Sequence and Case Studies of Children with Severe Multiple Disabilities. *Augm and Altern Comm* 1992; 8(4):273-286.
- Sevcik RA, Romski MA, Adamson LB. Research directions in augmentative and alternative communication for preschool children. *Disabil Rehabil* 2004, Nov 4-18; 26(21-22):1323-9.
- Son SH, Sigafoos J, O'Really M et al. Comparing two types of augmentative and alternative communication systems for children with autism. *Pediatr Rehabil* 2006; 9(4):389-95.
- Speech Pathology Australia. *Augmentative and Alternative Communication Clinical Guideline*. Melbourne: Speech Pathology Australia 2012.
- Stephenson J. The effect of color on the recognition and use of line drawings by children with severe intellectual disabilities. *Augm and Altern Comm* 2007, 23(1):44-55.
- Thistle JJ, Wilkinson KM. Working memory demands of aided augmentative and alternative communication for individuals with developmental disabilities. *Augment Altern Commun* 2013; 29(3):235-245.
- Torres Monreal, S. *Sistemas alternativos de comunicación. Manual de comunicación aumentativa y alternativa: sistemas y estrategias*. Archidona (Málaga): Aljibe, 2001.
- Van der Meer L, Sigafoos J, O'Reilly M et al. Assessing preferences for AAC options in communication interventions for individuals with developmental disabilities: A review of the literature. *Res Dev Disab* 2011; 32:1422-1431.
- Wilkinson K, Carlin M, Thistle J. The role of color cues in facilitating accurate and rapid location of aided symbols by children with and without Down syndrome. *Am J Speech Lang Pathol* 2008; 17(2):179-193.

Chapter 13

OPPORTUNITIES OF INFORMATION AND COMMUNICATION TECHNOLOGIES IN TOTAL COMMUNICATION

Francisco Chicano and Gabriel Luque (University of Malaga)

Information and Communication Technologies (ICT) have produced a revolution in many different aspects of society. They have a primary role in two out of the four Industrial Revolutions identified by some authors (Schwab, 2017): while steam power and electricity were the drivers of the two first Industrial Revolutions in the 18th and 19th centuries, the computers and the Internet are the starring of the third and fourth revolutions in the 20th and 21st centuries. The impact in education is also evident, where multimedia materials have been added to the set of tools of the instructors. ICTs have also affected the habits of ordinary people. We buy goods on the Internet, we send messages to our family and friends, we talk to our mobile phone to ask for the shortest path by car to a destination, and we attend meetings thousands of kilometers far using video-conferences. ICT tools can also be used to help in the interaction with people with special communication needs. Total Communication has been used in this context, using all the modes available to provide a successful communication. In this chapter, we discuss the advantages and limitations of ICTs and, in particular, mobile applications, as tools for Total Communication. We also review one specific application, called EC+, born in the context of an Erasmus+ KA2 project and discuss potential future lines of research and development in this regard.

1. INTRODUCTION

According to the European Committee on Equality and Non-discrimination, there are more than 80 million people with disabilities in Europe, and this number is expected to increase in the future¹. Most of the vast literature available on

¹ See <http://assembly.coe.int/nw/xml/XRef/Xref-XML2HTML-en.asp?fileid=21339&lang=en> (accessed in November 2017).

disabilities is focused on people with some capacities at a certain point. Some authors agree that there is a need to provide resources for people with severe disabilities and special communications needs (Light & McNaughton, 2014, p. 107; Mirenda, 2014, pp. 19-27). Resources like Makaton (Vinales, 2013), PECS (Bondy & Frost, 2002) and Total Communication (Schlesinger, 1986) are valid alternatives for communicating with people with severe disabilities, but, frequently, they are not easily available when there is a communication need.

Nowadays, it is very common to have a smartphone in our pockets or a tablet at home or in our workplace. Thus, a mobile application containing all the resources to help in an effective communication with severely intellectually or developmentally impaired people would be a valuable tool for families, caregivers, leisure assistants, teachers, healthcare workers, and community interpreters. They can simply install such a tool and search for a word they want to use in their communication.

Mobile devices are an example of Information and Communication Technology (ICT). They are effective and useful for multimodal or Total Communication. However, other ICT tools, like desktop computers and laptops can also be useful. Multimedia resources covering the multiple modes of communication can be available in the form of desktop or Web application, as well as mobile device application. We focus, however, on mobile devices because they are portable devices that we can bring with us all the time. Thus, they are more convenient to use in most of the cases compared to a desktop or laptop computer, which is a heavy device that does not fit in the pockets.

In this chapter, we discuss a set of advantages and limitations of the mobile devices for Total Communication (Section 2). After a brief review of some applications for these devices in Section 3, we focus on one particular application in Section 4: EC+, a tool developed in the context of an Erasmus+ project where the authors collaborate as developers. In Section 5, some potential future lines of research in the context of ICT for Total Communication are outlined, and Section 6 concludes the chapter.

2. ADVANTAGES AND LIMITATIONS OF MOBILE DEVICES FOR TOTAL COMMUNICATION

A mobile device is a small computer. In spite of their size, today, there are mobile phones that are more powerful than desktop computers. They have a powerful microprocessor and enough memory to run complex programs and applications.

We can find many kinds of mobile devices on the market. The most common examples are the mobile phone and the tablet, but there are some others. For instance, smartwatches are devices with the size of a watch that send notifica-

tions to the user and gather some information from their sensors, like the pulse of the user, the amount of oxygen in the blood, etc. Some other examples of mobile devices are Personal Digital Assistants (PDAs), pocket calculators, digital photographic cameras, portable gaming consoles, CPU sticks, digital camcorders and so on.

In the context of Total Communication, the most appropriate mobile devices are the smartphones and the tablets because they have a screen large enough to visualize pictures and videos, and a powerful microprocessor to run applications.

The evolution of mobile phones in the last decades has been very fast. The first telephones in the 1970s were big devices only able to make phone calls. With the advances of circuit integration and miniaturization, the size of mobile phones was reduced until 2003 (approximately). However, the trend changed completely in the mid-2000s, due to the change in the habits of the users and the popularization of the touchscreens in mobile phones (see Figure 13.1). Indeed, the increase in the power of the microprocessors for mobile phones allowed the use of the devices as multimedia centers, the access to the Internet, and the use of new apps to assist the user in their daily life, thus replacing the old PDAs. On the other hand, the touchscreen replaced the keyboard, and the only interface with the user in a mobile phone was the screen. The higher the screen, the easier to use. These facts explain the increase in the size of the mobile phones.

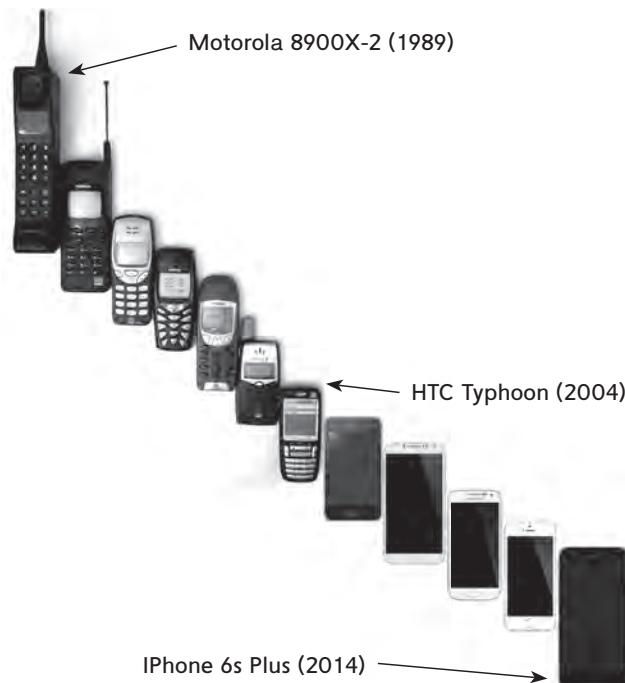


Figure 13.1. Evolution of mobile phones.

Regarding tablets, although they existed since the beginning of the 21st century, an important event in their popularization was the launch of the iPad by Apple in 2010. The tablet replaced the paper in many activities, for example, in the health domain, where the doctors could use a tablet to visit their patients and keep some notes about him/her; or the sales representative of a company, who had the opportunity to present his/her clients multimedia resources showing the product.

When talking about mobile devices, an important aspect to take into account is the operating system that controls the device. An operating system is a piece of software that offers an abstraction layer to the developers of the mobile devices, hiding the details of its hardware. There are many operating systems for mobile devices. However, there are two that cover the 99.7% of the market. The most popular is Android, installed in 85.0% of the mobile devices; and it is followed by iOS, installed in 14.7% of them². The other 0.3% of the mobile devices have other operative systems like Windows Phone, Bada, BlackBerry OS, Tizen, Symbian OS, etc.

From the developer's point of view, there are big differences between Android and iOS. While the former is completely open (the source code is available) and many resources and hints are available too, Apple operating system is closed, there are more requirements to run a mobile application in a device and it requires a more expensive developer subscription.

Independently of the operating system installed in the device, there is a set of advantages and limitations that mobile devices have when used as tools in Total Communication. In the lines that follow, we will discuss these strengths and weaknesses.

2.1. Advantages

We identify six advantages in using mobile devices for Total Communication. They are the following:

- 1. Portability:** The mobile devices can be taken with the user because they have a reduced weight and size in contrast with the computers that we had a few years ago, which were quite heavy and they could not be easily transported. Nowadays, we can have a device with a great computation power in the pocket.
- 2. Versatility:** since the mobile phones have a general-purpose processor, they have great versatility. The user can run applications of any kind, not only

² Source: IDC, <http://www.idc.com/promo/smartphone-market-share/os>

communication applications. For example, smart applications that may act depending on the sensors using Artificial Intelligence; they can connect to the Internet to communicate with other devices and applications. That offers an excellent opportunity to develop smart applications for people with special communication needs.

- 3. Openness:** this means that anybody can develop applications for mobile devices. In the case of iOS it is more difficult, but in Android, using App Inventor, it is easy to create a small application and install it on the mobile device.
- 4. Always with us:** we usually have the mobile phone with us because it is a communication tool that we use to talk to the family and friends, through phone calls or text messages. Thus, if we need a particular communication with a person with special needs, we do not need to use any other specific tool; we can simply take the phone from our pocket and use the corresponding application.
- 5. Communication tool:** as a communication tool, the mobile phone can be used to communicate with a person in front of us or with a person who is thousands of kilometers apart. Thus, Total Communication can be used with persons far away.
- 6. Sensors:** nowadays the mobile devices display many sensors. Many are related to health (steps counter, oxygen in the blood, etc.). All of them can be used to create new modes of communication in Total Communication. Perhaps some persons may not be able to communicate their health state, but the mobile phone can do it on his/her behalf.

2.2. Limitations

However, the mobile devices also have limitations for Total Communication, and the ones identified are:

- 1. Battery:** since the mobile device cannot be connected to the electric grid, it has a battery that provides the power, and its charge reduces as time passes. The higher the computation power and the size of the screen are, the earlier the battery charge exhausts. The mobile devices existing a few years ago could be working with a battery charge for a week, but nowadays, mobile devices require a daily charge.
- 2. Memory:** the memory is limited in mobile devices. The typical value for most of them today is 32GB, while in the case of computers the storage space is around 1TB (1 thousand GBs). The developers have to carefully think how to manage this small amount of memory to be able to run all the applications.

3. **Computation power:** in the mobile phones, the processors have a lower performance, compared to the desktop processors. Developers have to take into account this fact to avoid that the battery charge is quickly exhausted. They also have to check if the mobile device is ready for a computationally costly task because it could affect the temperature of the processor and the life of the mobile devices itself.
4. **Screen:** the size of the screen is also limited. Some items are not appropriate on a mobile screen. For example, an application with many controls (buttons, for example) is not comfortable to the user.
5. **Bandwidth and coverage:** the bandwidth of mobile devices is limited compared to other devices, like a desktop computer. The application in the mobile phone has to take into account this limitation to avoid a bad experience for the user. On the other hand, the connection of the mobile phone to the Internet is not permanent; it is only possible to connect to the Internet when a wireless network (cellular or WiFi) is available.
6. **Variety:** there are many mobile devices with different features: different CPU power, different screen sizes, different screen resolution, different operating system, etc. It is hard to develop an application that works on all the devices. That is the so-called fragmentation problem, a challenge for the developer, who has to make an extra effort to ensure that the application will work on any device.

3. EXAMPLES OF ICT TOOLS FOR TC

Many tools for mobile devices are available to help disabled people in their communication (see Table 13.1).

They all are Alternative and Augmentative Communication (AAC) tools, each one based on some multimedia elements. For example, JabTalk uses real pictures. Most of the applications are based on pictograms. Arasaac is a database that contains pictograms used in many AAC applications. Some applications allow the user to customize some these symbols, replacing them with a real picture taken with the mobile device (e.g., Words in Pictures and TalkInPictures). There are also applications whose primary resource is a set of sign language video clips (e.g., Sign Language!). We can also find applications focused on providing information for caregivers, like Asperger's & Autism Community. However, as far as we know, there is not a single application that contains information for caregivers and put together all the resources available for communication (pictograms, pictures and sign language video clips).

TABLE 13.1. Some AAC tools available for mobile devices.

Application	URL	Features
<i>JabTalk</i>	www.jabstone.com	Real pictures
<i>AAC Speech Communicator</i>	zemleris.com	Pictograms
<i>Avaz</i>	www.avazapp.com	Pictograms
<i>CPA</i>	www.comunicadorcpa.com	Pictograms
<i>LetMeTalk</i>	www.letmetalk.info	Pictograms
<i>Pictotraductor</i>	www.pictoaplicaciones.com	Pictograms
<i>PiktoPlus Autism AAC</i>	www.limbika.com/team/	Pictograms
<i>Pixwriter</i>	www.suncastletech.com	Pictograms
<i>Proloquo2Go</i>	www.assistiveware.com	Pictograms
<i>Sc@ut</i>	http://asistic.ugr.es/seaut/	Pictograms
<i>Words in Pictures</i>	www.fingertalks.it	Pictograms (can be replaced by real pictures)
<i>Arasaac</i>	arasaac.org	Database of pictograms
<i>TalkInPictures</i>	www.myautisticapps.com	Pictograms (can be replaced by real pictures)
<i>Sign Language!</i>	www.everydayasl.com	Sign language video clips
<i>Asperger's & Autism Community</i>	www.aspiescentral.com	Information for caregivers

4. THE EC+ TOOL

In this section, we describe the EC+ tool, developed in the context of an Erasmus+ KA2 project: “EC+ – Enhancing Communication”. The interested reader can find additional information on the project and the EC+ tool in the EC+ website³.

This tool is composed of a mobile application to be installed on the smartphones or tablets and an educational portal that is available online. In practice, the mobile application should be the preferred way to access all these resources, since mobile devices are very common in our daily life. The primary goal of these applications is to provide in a centralized location a valuable set of resources to ease the communication with disabled people having communication difficulties.

³ <http://ecplusproject.uma.es>

4.1. EC+ requirements

In order to obtain this main goal, several conditions were defined for each application. The requirements of the mobile application are:

- The application must show a list of words relevant for a basic communication with disabled people.
- Each word must have a series of multimedia resources associated with it that can help the user to communicate with disabled people.
- Three kinds of resource are considered: *video clips* with sign language interpretation of the word, *pictograms* with a clear image representing the word and *pictures* of real-world objects depicting the word.
- The application must show a list of syndromes that could affect communication with a detailed description, potential treatment, and external references.
- The list of words and syndromes must be in four languages: Spanish, Catalan, Dutch, and German.
- Both lists (words and syndromes) must be downloaded and updated through Internet from an academic portal.
- The multimedia resources must be available in three different resolutions for them to be adaptable to the screen resolution and the network bandwidth of the mobile devices.

The requirements of the academic portal are:

- The academic portal must show the list of words and syndromes to any user (see the requirements of the mobile application above) and related multimedia resources in the three available resolutions and the four languages.
- Both lists (words and syndromes) and the multimedia resources must also be available through a Web Service (Alonso *et al.*, 2010), where the mobile devices connect to download and update their content.
- Administrators of the academic portal must be able to log in with a user and password to edit the content of the academic portal.

4.2. The resources

The tool provides multimedia resources associated with a list of more than 400 words that are basic in any communication. These resources include (for each word):

- **Video clips:** the video clips, like the rest of multimedia resources, will be used to represent the different object and actions in order to ease the communication with disabled people having communication difficulties. Concretely, the clips show sign language interpretation of the word. Besides, we have created

some video for some actions where pictures are neither possible nor representative.

- **Pictograms:** a pictogram is a quite simple drawing schematizing the main features of the object or the action. Since they are created (usually by a specialized painter) instead of being taken from the real world, we can use lossless formats to represent it.
- **Pictures:** the picture of real-world objects representing the word in order to ease the understanding of some concepts.

All these resources were taken with the highest possible quality and, then, we applied some post-processing steps to correct small errors and to generate the final resources with the required format and resolution. The multimedia resources are available in three different qualities: low, medium and high. On the one hand, low and medium qualities allow reducing the storage space and the bandwidth requirements (which are very important factors for this kind of devices) in the mobile application. On the other hand, the higher qualities will be used in the web application, where space and bandwidth limitations are not a problem. In any case, the user can decide which quality of resources their application may use.

This tool also contains information about 15 specific syndromes related to severe intellectual and developmental disabilities and special communications needs (e.g., Angelman, Pitt-Hopkins, severe autism, etc.).

These resources are available in four languages: Spanish, Catalan, Dutch, and German. The information about the syndromes is also available in English. As we said above, all the multimedia resources and the description of the syndromes have been created for this tool.

4.3. The resulting applications

The two applications of the EC+ tool are linked by means of a Web Service (see Figure 13.2). The mobile application downloads the list of words, syndromes and resources from this web service, which is located on the same machine as the academic portal. Both, the web service and the academic portal access to exactly the same database and resource files, since they are run on the same machine.

Now, we will describe the two applications, starting with the mobile one. The current mobile application works on devices with Android Operating System, version 4.0.3 or higher. We chose Android because it is the most used smartphone Operating System (more than 85% of the mobile devices in the market run Android); and version 4.0.3 because about 99% of the Android devices use this or a higher version, at the time of writing these lines. This application can be downloaded from Google Play (the Android Market).

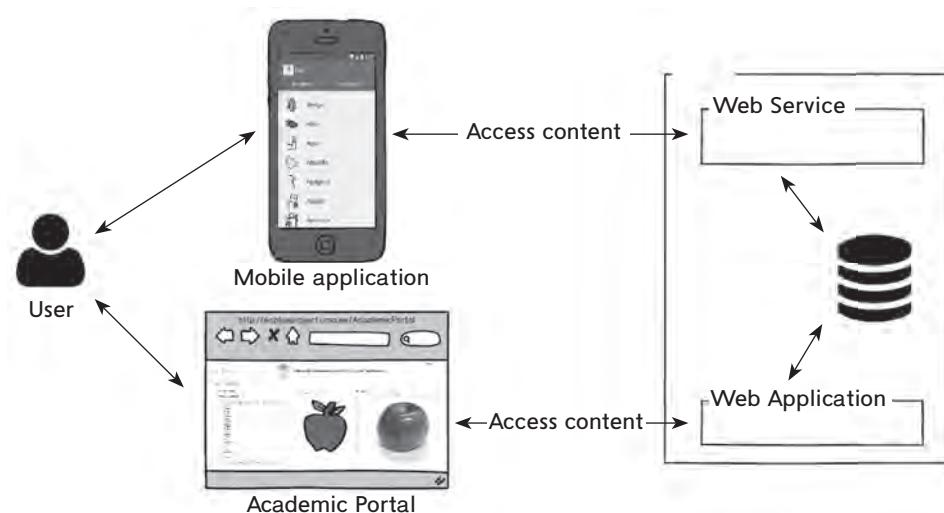


Figure 13.2. Architecture of the application.

The mobile application shows the list of words and syndromes in different panels (see Figure 13.3, left). In the case of the list of words, the pictogram of each word is also shown at the left of the word for fast identification. If we click on a word, we can access a new view where all the multimedia resources associated with that word (video clips, pictograms and pictures) are shown (see Figure 13.3, center). The video clips can be reproduced and the pictogram and pictures can be enlarged. There are two lists of words: the basic ones and the *advanced* ones. The difference between the two is related to the number of available resources and the level of abstraction of the word itself. The set of advanced words contain, for example, all the prepositions, which are difficult to illustrate and require a higher level of abstraction.

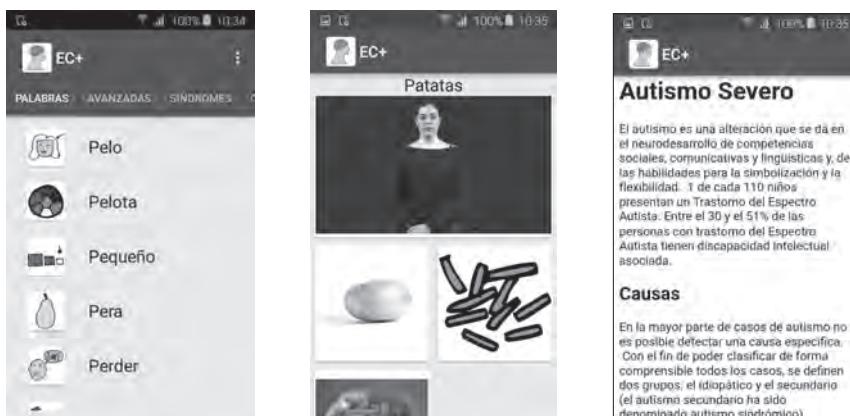


Figure 13.3. Screen capture of the list of words (left), resources of a word (center), and information on a syndrome (right) in the mobile application.

The figure consists of two screenshots of a web-based communication application.

Top Screenshot: This shows a search interface for words. A sidebar on the left lists words categorized by theme, such as 'A comer' (Food), 'Auchar' (Drinking), 'Aban' (Prepositions), etc. The main area displays a video player with a play button and a volume slider. To the right is a cartoon illustration of a person sitting at a desk with their hand raised. Below the video player are three buttons: 'Res. Baja', 'Res. Media', and 'Res. Alta'. The top right corner features a logo for the Erasmus+ Programme of the European Union.

Palabra	Categoría	Opcional
A comer	Juegos, rutinas y fórmulas sociales	
Auchar	Juegos, rutinas y fórmulas sociales	
Aban	Preposiciones y locativas	Arriba
Atrazar	Acciones	
Abus	Ropa	
Abus	Acciones	Cerrar
Abus	Personas	
Abuso	Personas	
Ados	Juegos, rutinas y fórmulas sociales	
Ados	Alimentos y bebidas	
Almohada	Objetos y lugares de la casa	
Alu	Cuidados	Baú

Bottom Screenshot: This shows a detailed page for a syndrome. On the left is a sidebar with a list of syndromes, including Severe Autism, West's Syndrome, Cerebral Palsy (CP) in Children, Dystonic Trematess, Deafness Associated With Other Causes Of Intellectual Disability, Prader-Willi Syndrome, MECOM2-Runt Syndrome, Marfan-Wilson Syndrome, Pitt-Hopkins Syndrome, Usher Syndrome, Angelman Syndrome, Cornelia de Lange Syndrome, Infantile Epileptic Encephalopathies: Dravet-Syndrome, Lennox-Gastaut Syndrome, Microcephaly And Developmental Syndromes With Cerebral Language Deficiencies, and Phelan-McDermid Syndrome.

The main content area is titled 'SEVERE AUTISM: COMMUNICATION STRATEGIES'. It contains text about children with severe autism spectrum disorder and their communication challenges. It also provides recommendations for intervention strategies and information on Augmentative and Alternative Communication Systems (AAC systems).

Figure 13.4. Screen captures of the academic portal showing the details of a word (top) and the description of a syndrome (bottom).

The application also includes a panel with all the pictograms of the words (only the pictograms) and a list of general communication documents. The group with pictograms can be used by the disabled person to point what s/he wants to communicate. The communication documents contain basic scientific information of a few concepts related to the communication, like the concept of Total Communication.

Each time the user launches the application, it contacts the web service to check if any of the resources or the lists have been updated. If there are new updates, they are downloaded. The mobile application downloads the resources in the language of the device –if they exist in that language. However, the user

can also select the language of the resources from the ones available. New languages and resources can be added to the EC+ tool using the academic portal, and they will be immediately ready to use in the mobile application.

Currently, we are also developing a version of this application for iOS, which allows iPhone and iPad users to have access to the same information. With this version, we will cover most of the devices in the market: more than 99% of the mobile devices in the world.

The academic portal is an online website accessible using any web browser. The academic portal has two main uses. On the one hand, it allows accessing the resources (list of words and syndromes and multimedia elements for the words) in a similar way to the mobile application (see Figure 13.4). It is freely available for any user through the following URL: <http://ecplusproject.uma.es/academicPortal/>. On the other hand, it is also an administration tool to add new resources (languages, words, syndromes, and multimedia elements) or to update the existing ones. These new or updated items will be immediately available for the rest of the users through the mobile application or the website. The ability to add or update elements to the system will be restricted to some specific registered users approved by the administrator of the academic portal.

5. THE FUTURE OF ICT IN TOTAL COMMUNICATION

Most of the applications that are available today to help in Total Communication are databases. They contain many resources to assist in the communication with persons with special communication needs. These resources can be videos, pictures, audios, symbols, etc. EC+ is not an exception; it contains a database of resources organized by words. Moreover, this is very useful in many cases.

However, taking into account the current advances in computer science, it is also possible to apply them to the field of Total Communication and conceive applications that do smarter things to help the disabled people.

One of the new advances in computer science that can be used is the **Internet of Things**. The idea of the Internet of Things is to connect all the smart devices with the Internet and between them with the final goal of taking intelligent global decisions or control the network of things in some way. Smart sensors today are common and cheap. For example, many home automation solutions allow the users to see what's happening at their home, they can even open the windows or start the washing machine from a mobile phone. In the case of Total Communication, the Internet of things could be used to allow the disable people to communicating not with a person, but with the items themselves, bypassing one communication step and improving their autonomy. For example, the disabled person could open the window or the door, by communicating with the window or the door directly.

The audio and video recognition can also be used in Total Communication. In this case, the disabled people talk merely, or makes a gesture to a camera that the devices automatically understand, providing direct communication with the machine.

Augmented reality adds virtual objects to a real scenario. This can be used to help the disabled people by adding a hint in a situation to ease the communication within the environment. For example, it could be possible to add information to go to a room or to find the exit based on the image recorded by a mobile device.

Artificial intelligence and machine learning are very popular domains nowadays. There are autonomous cars that are able to see the road and drive from an origin to a destination taking into account the other vehicles and pedestrians. Some computers are winners in games like Chess or Go. And all this intelligence could also be used in Total Communication. For example, using machine learning techniques, the machine could learn how to better communicate with disabled people. This idea has already been applied in other contexts, like voice recognition. In the case of the voice recognition applications, there is a learning stage where the machines hear the voice of the user reading a given text. This learning idea can also be used in the communication with disabled people and the computer could learn the meaning of the different gestures, sounds and behaviors of the disabled user.

6. CONCLUSIONS

In this document, we have shown how ICTs can be useful tools for easing the communication with people with particular communications needs. Especially, we have focused on mobile devices because they are portable devices that we can bring with us all the time. These devices have a set of advantages when they are used as tools in Total Communication, such as portability or versatility, but they also have some limitations, mainly related to their intrinsic nature (small screen or limited hardware resources).

We have also presented some ICT tools used to help disabled people in their communication. In particular, we have focused on the EC+ tool, a set of applications for easing the inclusion of people with severe intellectual or developmental disabilities in their communities. The tool allows accessing the information and a large number of multimedia resources. These multimedia resources (videos, pictures and pictograms) were created for this tool in the context of an Erasmus+ KA2 project: “EC+ –Enhancing Communication”. All this is available in four different languages (Spanish, Catalan, German and Dutch).

We also describe the two main components of our tool, the mobile application and the academic portal, showing how they present the different resources.

These resources can be added or updated with an authorized account through the academic portal.

Finally, we have discussed the utilization of some of the most recent advances in Computer Science (Artificial Intelligence, Machine Learning, Augmented Reality, Internet of the Things, etc.) to build applications able to carry out smarter tasks to help the disabled people.

7. ACKNOWLEDGEMENTS

The work has been co-funded by the Erasmus+ program of the European Union (project 2015-1-ES01-KA203-015625), the excellence international campus Andalucía Tech and Samsung.

8. BIBLIOGRAPHY

- Alonso G, Casati F, Kuno H, Machiraju V. *Web Services: Concepts, Architectures and Applications*. Springer Publishing Company, Incorporated, 2010.
- Ashmore S, & Runyan K. *Introduction to Agile Methods*. Addison-Wesley Professional, 2014.
- Bondy A, Frost L. *A Picture's Worth: PECS and Other Visual Communication Strategies in Autism. Topics in Autism*. Woodbine House, 2002.
- Light J, McNaughton D. Communicative Competence for Individuals who require Augmentative and Alternative Communication: A New Definition for a New Era of Communication? *Augmentative and Alternative Communication* 2014; 30(1):1-18.
- Mirenda P. Revisiting the Mosaic of Supports Required for Including People with Severe Intellectual or Developmental Disabilities in their Communities. *Augmentative and Alternative Communication* 2014; 30(1):19-27.
- Royce W. Managing the development of large software systems. *Proceedings of IEEE WESCON* 1970; 26:1-9.
- Rubin KS. *Essential Scrum: A Practical Guide to the Most Popular Agile Process*. Addison-Wesley Professional, 2012.
- Schlesinger H. Total Communication in perspective. In D. M. Luterman (Ed.), *Deafness in Perspective*. San Diego, CA: College-Hill Press, 1986; (pp. 87-116).
- Schwab K. *The fourth industrial revolution*. Crown Business, 2017.
- Vinales JJ. Evaluation of makaton in practice by children's nursing students. *Nursing Children and Young People* 2013; 25(3), 14-17.

Capítulo 14

MULTIMODALIDAD EN EL SUBTITULADO DE CUENTOS INTERACTIVOS. EL CASO DE BABEL CON EC+

Isabel Cómite Narváez (Universidad de Málaga)

Communication is the essence of human life.
LIGHT (1997)

1. INTRODUCCIÓN

Como profesionales de la comunicación, abogamos por la accesibilidad de todas las personas con dificultades en la comunicación e interacción social. Este es uno de los propósitos del proyecto europeo Erasmus «EC+ –Enhancing communication» (Postigo Pinazo y Calleja Reina, 2016) que sigue los fundamentos de la Comunicación Aumentativa y Alternativa (CAA) y ha desarrollado diversos sistemas multimodales destinados a los docentes, cuidadores y profesionales que tienen que tratar con personas con necesidades especiales. Las habilidades de comunicación son fundamentales para la interacción social y la participación humana en todos los aspectos de la vida (Light y McNaughton, 2012). Las personas que no disponen de estas habilidades debido una discapacidad física (movilidad reducida), sensorial (visual o auditiva) o cognitiva (intelectual) presentan lo que se denomina Necesidades Comunicativas Complejas (NCC, en adelante), término adoptado del inglés: *Complex Communicaton Needs* (Beukelman y Mirenda, 2013). Mi modesta contribución a tan ambicioso proyecto se enmarca en la perspectiva multimodal de la comunicación y el enfoque constructivista y socio-semiótico con objeto de presentar un recurso multimodal pionero respaldado por un estudio empírico cuya finalidad es favorecer el desarrollo de las habilidades de comunicación mediante el subtulado y adaptación con pictogramas de un cuento interactivo como recurso multimodal EC+.

2. LA COMPETENCIA COMUNICATIVA

Según Light (1989), la competencia comunicativa para sujetos con NCC se define como un constructo interpersonal dinámico basado en la funcionalidad de la comunicación, la adecuación de la comunicación y la suficiencia de conocimientos, criterios y habilidades en cuatro dominios: lingüístico, operacional, social y estratégico.

A las habilidades propuestas por Light como elementos integrantes de la competencia comunicativa, Calleja Reina (2018:129) propone añadir la competencia cognitiva ya que se ha observado que, en ocasiones, la ausencia de intercambios comunicativos funcionales se produce por déficit en la competencia cognitiva asociada a ausencia de lenguaje y/o habla (síndrome de Angelman).

Basándose en Perrenoud (1999), Calleja Reina (2018:129) define la competencia cognitiva como «la capacidad de una persona para realizar operaciones mentales complejas como relacionar, recordar, interpretar, inferir, etc., y encontrar soluciones a situaciones de acuerdo a un saber específico».

En definitiva, según Calleja Reina (2018:122), las personas con NCC son todas aquellas que «por las circunstancias que sean no disponen de un medio adecuado para comunicarse con el resto de la población mediante el habla. Estas limitaciones pueden estar ocasionadas por déficits cognitivos, déficits sensoriales, déficits motóricos, por trastornos específicos del lenguaje, por déficit en la capacidad comunicativa, o por el mero desconocimiento del idioma». Por ejemplo, las personas con discapacidad física, sensorial, cognitiva o psíquica o personas que sufren síndromes como Síndrome de Down (SD en adelante), autismo severo o Trastornos del Espectro Autista (TEA), Parálisis Cerebral (PC) o Trastornos Específicos del Lenguaje (TEL), entre otros.

Ahora bien, ¿cómo mejorar la competencia comunicativa de las personas con NCC?

3. LA COMUNICACIÓN AUMENTATIVA Y ALTERNATIVA

Abril, Delgado y Vigara (2010:4-7) nos recuerdan que:

El lenguaje oral es una de las formas básicas para comunicarnos con el entorno y modificarlo en función de nuestras necesidades y deseos. Si una persona no puede comunicar, no podrá tomar decisiones que afecten a su vida, lo que originará dependencia y aislamiento.

Así pues, cuando una persona tiene dificultades para comunicarse, puede utilizar los Sistemas de Comunicación Aumentativos y Alternativos (en adelante SCAA) para complementar el lenguaje oral o mejorar sus habilidades de comunicación.

Los SCAA permiten que personas con dificultades de comunicación puedan relacionarse e interactuar con los demás mediante «formas de expresión distintas al lenguaje hablado, que tienen como objetivo aumentar (aumentativos) las posibilidades de comunicarse y/o compensar (alternativos) las dificultades de comunicación y lenguaje de los sujetos con discapacidad» (Calleja Reina, 2018:121).

Algunos ejemplos de SCAA son el PECS (Sistema de Comunicación por Inter-cambio de Imágenes, *Picture Exchange Communication System*), desarrollado por Bondy y Frost o los SPC (Símbolos Pictográficos de Comunicación, *Picture Communication Symbols*), desarrollados por Mayer Jonson o Arasaac (Portal Aragonés de la Comunicación Aumentativa y Alternativa), destinados principalmente a personas con TEA.

4. MULTIMODALIDAD Y CONSTRUCTIVISMO

En el amplio panorama de la actividad comunicativa y social y de los SCAA actuales, los avances tecnológicos nos permiten incorporar una gran variedad de recursos (fotografías, dibujos, pictogramas, símbolos, gráficos, etc.) que se incluyen en los textos que circulan cotidianamente. Podemos hablar de comunicación multimodal o multimodalidad como la «variedad de modos o recursos semióticos utilizados para significar y que confluyen en un mismo evento comunicativo» (Manghi, 2012:5).

Entre los precursores de esta perspectiva multimodal se encuentra Loncke (1998), para quien el término multimodalidad se utiliza como referencia al hecho de que los seres humanos tienden a procesar la información en varios modos:

Estos modos de información se refieren 1) a las formas de producción en comunicación, como gestos, signos, escritura, habla y 2) a cómo se representa internamente la información en el sistema mental: en redes donde una palabra puede tener una representación del habla además de una representación escrita. Estas dos representaciones están conectadas entre sí. La integración de todos esos modos semióticos constituye la naturaleza del texto multimodal. La multimodalidad implica que cada uno de los sistemas semióticos utilizados para representar y comunicar posee una carga o potencial comunicativo.

Más tarde, Kress y Van Leeuwen (2001a), y Kress (2003, 2010) desarrollan la teoría multimodal y la semiótica visual (2001b) y definen el concepto de multimodalidad como un conjunto de modos semióticos interrelacionados. A partir de ese momento, el modelo constructivista de aprendizaje será asociado a la enseñanza/aprendizaje de la lectoescritura (Pérez García, 2006; Lora Egea, 2006).

Con el desarrollo de las nuevas tecnologías, el lenguaje oral es solo uno de los posibles códigos de comunicación. Asimismo, los presupuestos constructivistas defendidos por Kiraly (2000, 2003), inspirados en la obra de Bruffe (1984)

Collaborative Learning, vigente en la actualidad en muchos entornos educativos (Pérez García, 2006; Lora Egea, 2009; García Cuenca, 2013; Serrano González-Tejero y Pons Parra, 2011) han tomado un gran impulso con las nuevas tecnologías y la puesta en práctica de la enseñanza no presencial. En relación con este hecho, numerosos autores retoman la perspectiva constructivista de Kiraly del alumno como centro de interés y del aprendizaje. En consonancia con esta perspectiva, Gardner (1985, 1993) desarrolla su teoría de las Inteligencias Múltiples (IM), la cual considera que los diferentes sujetos, según su especialidad, desarrollarán un determinado tipo de inteligencia, por lo que se reafirma en la idea de que cada persona tiene infinitas y únicas formas de aprender. Dicho autor defiende la existencia de ocho inteligencias diferentes e independientes que interactúan entre sí; a saber, la inteligencia lingüística (relacionada con la lectura y la escritura), la inteligencia lógico-matemática (relacionada con el razonamiento abstracto y la resolución de problemas lógicos), la inteligencia espacial (relacionada la resolución de problemas que exigen desplazamiento y orientación en el espacio), la inteligencia musical (relacionada con la capacidad de apreciar el ritmo de la música), la inteligencia corporal (relacionada con la capacidad de utilizar el propio cuerpo), la inteligencia interpersonal (relacionada con la capacidad para entender a los demás y actuar en la sociedad), la inteligencia intrapersonal (relacionada con la comprensión de sí mismo) y la inteligencia naturalista (relacionada con la capacidad para percibir las relaciones que existen entre varias especies o grupos de personas). Estas ocho inteligencias conforman la competencia cognitiva de una persona. En este sentido, Gardner presupone que el docente ha de favorecer el aprendizaje activo y constructivo.

5. MULTIMODALIDAD Y HABILIDADES DE COMUNICACIÓN

La idea que subyace a la propuesta de Gardner (1985, 1993) acerca de la existencia de un amplio rango de inteligencias humanas ha llevado a estudiosos como Ferrández García (2005) a la decisión de evaluar la competencia comunicativa y las habilidades implícitas en cada una de las inteligencias. Para ello, Ferrández García (2005) y Ferrández, Prieto, Bermejo y Ferrando (2006) han creado numerosas actividades y protocolos. En nuestro trabajo, nos hemos basado en las habilidades de comunicación propuestas por Ferrández, Prieto, Bermejo y Ferrando (2006) y en las habilidades de comunicación propuestas por Postigo Pinazo y Calleja Reina (2016) y las hemos adaptado al estudio: «La lectura pictográfica de un cuento interactivo». Dichas habilidades de comunicación son las siguientes:

- Habilidades táctiles.
- Habilidades visuales.
- Habilidades auditivas.

- Habilidades lingüísticas.
- Habilidades cognitivas.
- Habilidades motrices.

1. Las **habilidades táctiles** están relacionadas con la percepción sensorial. La pantalla de la tableta es un medio idóneo para recibir e interpretar estímulos a través del contacto con los dedos.

Pradas Montilla (2017) defiende que: «La utilización de las pizarras digitales interactivas, las tabletas o los *smartphones* permiten el desarrollo de las habilidades táctiles. Las pantallas táctiles en las que el alumno manipule y accione con sus dedos le permitirán desarrollar esta habilidad».

2. Las **habilidades visuales** recogen las destrezas y los conocimientos para interpretar y usar las imágenes (fotografías, dibujos, etc.).
3. Las **habilidades auditivas** están relacionadas con las aptitudes para interpretar y usar los sonidos y la música.
4. Las **habilidades lingüísticas** incluyen la capacidad de narrar acontecimientos, de relatar sucesos con precisión y de reconocer las acciones de una historia.
5. Las **habilidades cognitivas** están centradas en la inteligencia y la memoria.
6. Las **habilidades motrices** están relacionadas con los movimientos corporales.

En el siguiente apartado, presentaremos un ejemplo de recurso multimodal desarrollado en el marco del proyecto EC+ y evaluaremos las habilidades de comunicación que este recurso ayuda a mejorar en niños con NCC. Sin embargo, antes de desarrollar dicho recurso, cabe señalar las características del material multimodal que hemos elegido: un cuento interactivo.

6. APLICACIÓN PRÁCTICA: EL CUENTO INTERACTIVO BABEL

Los cuentos interactivos en los que las palabras, las imágenes y los sonidos interactúan son la herramienta idónea para las personas con NCC. En efecto, la combinación de modos, la interactividad, la legibilidad y la dimensión lúdica son características que convierten al cuento interactivo en un buen material que implica la utilización de las habilidades de comunicación. Gómez Garrido y Serrano Bellver (2013) destacan la importancia de contar y leer cuentos para el desarrollo de los niños. Prestigiosos psicólogos como Bettelheim (1995) ya indicaron que los cuentos permiten a los niños conocer el mundo que les rodea, les ayuda a forjar su personalidad a la vez que estimulan su imaginación. Mientras que en los cuentos tradicionales no se espera ninguna respuesta del lector, en los cuentos interactivos, se propone un escenario en el que el receptor puede intervenir.

En ese sentido, Perceval Verde y Tejedor Calvo (2005:180) apuntan que:

Las nuevas tecnologías de la información han ayudado a la creación de cuentos que superan el relato escrito para transformarse en un producto audiovisual con diversas herramientas multimedia y con la posibilidad de interacción con el oyente.

Por otra parte, gracias a las nuevas tecnologías, los cuentos interactivos ofrecen subtítulos en diferentes idiomas así como la posibilidad de elegir el audio en el que se quiere oír el cuento. Un ejemplo es el cuento interactivo *Babel, the cat who would be king*, que dispone de la narración en off en inglés, francés, castellano y neerlandés, y pistas de subtítulos en esos mismos idiomas (Figura 14.1).

El cuento presenta una interfaz interactiva (Figura 14.2) y el diseño de interacción cuenta con acciones como: tirar, soplar, arrastrar, girar, etc., según las secuencias del cuento. Aunque depende de la patología, en general, la interactividad es muy útil por su aspecto lúdico. La pantalla táctil de la tableta o del dispositivo móvil posibilita la intervención de los niños en la historia. Todos los recursos que llamen la atención y aumenten el interés son positivos para los niños con necesidades específicas. En la página web del cuento, se pueden apreciar todos los recursos interactivos de los que dispone: <http://babelthekeing.com/>. Uno de los aspectos más significativos de los cuentos interactivos es la posibilidad de incorporar cuantas pistas de subtítulos se deseen.



Figura 14.1. ©EPIC.



Figura 14.2. ©EPIC.

7. SUBTITULADO Y ADAPTACIÓN DEL CUENTO

En lo que concierne a la subtitulación como modalidad de traducción audiovisual, cabe recordar que:

La subtitulación se puede definir como una práctica lingüística que consiste en ofrecer, generalmente en la parte inferior de la pantalla, un texto escrito que pretende dar cuenta de los diálogos de los actores, así como de aquellos elementos discursivos que forman parte de la fotografía (cartas, pintadas, leyendas, pancartas, etc.) o de la pista sonora (canciones, voces en *off*, etc.) (Díaz Cintas, 2003:32).

Esta definición indica claramente que la práctica de la subtitulación está supeditada a unos condicionantes técnicos concretos. En efecto, Díaz Cintas (2003:203) indica que «la característica principal de los subtítulos reside en la reducción que el contenido oral de la versión original sufre en su metamorfosis en material escrito de la versión subtitulada». El cambio de medio de oral al escrito, la segmentación de las líneas de los subtítulos y la reducción son las principales condiciones para subtitular adecuadamente. Para llevar a cabo la tarea de subtitulación de un cuento interactivo, es necesario tener en cuenta algunos principios básicos:

- La estructura narrativa del cuento determina el pautado de los subtítulos.
- Los subtítulos deben estar sincronizados con la ilustración y el sonido.
- Los subtítulos deben permanecer en pantalla el tiempo suficiente para su lectura.

El cuento como subgénero narrativo de la literatura infantil y juvenil entraña cierta complejidad tanto a nivel de estructura (Propp, 1998) como a nivel léxico-semántico (Sotomayor, 2000). Sin embargo, al ser un material multimodal que combina principalmente dos modos semióticos, la palabra y el dibujo, el procesamiento de la información se realiza mediante la interacción texto/imagen (Moya Guijarro y Pinar Sanz, 2007). Numerosos autores han sugerido que la adquisición del lenguaje de manera multimodal (Loncke, 1998; Rojas López, 2013) desarrolla la adquisición de habilidades lectoras. De hecho, hay estudios empíricos como el de Alba Rodríguez (2014) que demuestran que la utilización de subtítulos adaptados para las personas con discapacidad intelectual facilitan la comprensión de mensajes multimedia.

El proceso de subtitulación consiste en dos etapas fundamentales:

Tras la transcripción de la narración y los diálogos en inglés, se realiza una traducción al castellano. En primer lugar, se procede al pautado o *spotting* que se centra en determinar los tiempos de entrada y salida del subtítulo en pantalla. En segundo lugar, se procede a la creación de los subtítulos propiamente dicha que consiste en adaptar, sintetizar y estructurar el contenido de la información de manera clara y sencilla. En la Figura 14.3 vemos un ejemplo concreto.



Figura 14.3. ©EPIC.

El personaje principal, Babel es un gato viejo y gruñón que se aburre en casa y decide subirse a un árbol muy alto para tocar las nubes.

Texto en inglés: *Babel often climbs up trees, the highest he can find, yet, he never manages to reach the clouds. So out of sheer frustration, he decides to annoy them...*

Traducción al castellano: «A Babel le gusta trepar al árbol más alto. Pero por más alto que sea, nunca consigue alcanzar las nubes. Entonces, de pura rabia, se mete con ellas...»

Subtítulo: «BABEL NO PUEDE TOCAR LAS NUBES Y SE ENFADA».

Con la ayuda del programa GIMP, se crea la caja para el subtítulo en consonancia con los colores de la ilustración. Para el subtítulo, se usa un lenguaje verbal conciso, con frases cortas y claras (véase Figura 14.4).

BABEL NO PUEDE TOCAR LAS NUBES Y SE ENFADA

Figura 14.4. Subtítulo.

Entre la lectura convencional de un cuento y la interacción, se encuentra la lectura pictográfica (Martos, 2008). Los pictogramas son iconos, signos o imágenes esquemáticas asociadas a actividades o situaciones que se utilizan como herramientas para la comunicación con niños y constituyen un SCAA.

Los pictogramas son útiles en el proceso de enseñanza/aprendizaje de la lectoescritura para los niños y niñas que no saben descifrar las letras pero sí pueden interpretar dibujos, ilustraciones e imágenes. La lectoescritura se asocia al enfoque constructivista expuesto anteriormente en el cual el niño puede desarrollar las habilidades de comunicación necesarias (Pérez Espinosa, 2017). Para diseñar nuestra propuesta, hemos trabajado con los recursos que el proyecto EC+ ofrece, ya señalados anteriormente. Para la modificación de texto escrito a lectura pictográfica se han tenido en cuenta diversos aspectos. Dichos aspectos están desarrollados en el Capítulo 12, apartado 6.2 «Criterios para crear la *app*. Características de los símbolos» por Marina Calleja Reina y José Miguel Rodríguez Santos en este mismo volumen:

- Creación y selección de pictogramas relacionados con el contenido.
- El tamaño del pictograma debe ser el adecuado para una correcta visualización.
- Los pictogramas escogidos deben ser claros y concisos, evitando detalles innecesarios.
- Los pictogramas representan sustantivos, adjetivos y verbos.

Para el diseño de los pictogramas, es necesario determinar a) el contenido que hay que incluir; b) la representación de este contenido; c) la organización del contenido, y d) la presentación del contenido en la pantalla.

En cuanto a la parte técnica se refiere, la inclusión de los pictogramas en el cuento interactivo se ha realizado con el programa GIMP 2, *software* libre para retoque y edición de imágenes. En la Figura 14.5 se recoge un ejemplo de pictogramas creados en el marco del proyecto EC+ que forman la tira de pictogramas que corresponde al subtítulo anterior.



Figura 14.5. Tira de pictogramas: Babel + no tocar + nube + gato enfadado.

La representación y el color han sido factores que se han tenido muy en cuenta en el diseño de los pictogramas. De este modo, para poder identificar a Babel con más facilidad, se ha creado un pictograma del gato con su atributo: la bufanda roja.

A continuación, se integran en la ilustración tanto el subtítulo como la tira de pictogramas. Veamos el resultado en la Figura 14.6.



Figura 14.6. ©EPIC.

Veamos otro ejemplo que se muestra en la Figura 14.7.

Texto en inglés: *One day, Babel is struck by lightning and he falls out of his tree. Since the tree is very high, Babel falls for a long time. Enough time for him to think about his miserable life.*

Traducción al castellano: «Un día, casi le parte un rayo y Babel se cae del árbol. Como el árbol es tan alto, Babel tarda mucho en caer. Tanto que le da tiempo a pensar en su triste vida.

Subtítulo: «UN RAYO LE ALCANZA. BABEL SE CAE DEL ÁRBOL».

La acción siguiente (Figuras 14.8 y 14.9) muestra a Babel cayéndose golpeado por un rayo. Supone un giro decisivo en la historia ya que traerá consigo numerosas consecuencias. El verbo «caer» es pues un verbo con mucha carga informativa. Por ello, se ha diseñado con un pictograma «dinámico» que representa un niño cayéndose. El efecto ha sido muy impactante ya que, como veremos más adelante en el análisis de la muestra, todos los niños «se cayeron» literalmente al leer el pictograma.



Figura 14.7. ©EPIC.



Figura 14.8. Tira de pictogramas: 1 + rayo + tocar + Babel + caer + árbol.



Figura 14.9. ©EPIC.

En ocasiones, dependiendo de la acción, y para no saturar demasiado la ilustración, se ha optado por utilizar pictogramas compuestos (véanse ejemplos en la Figura 14.10).



Figura 14.10. Ejemplos de un pictograma simple (gato Babel) y de uno compuesto (preguntar para construir el castillo).

Una vez adaptado la totalidad del cuento, se procede a presentar el material a una muestra piloto de doce niños y niñas con NCC con el objetivo de valorar la idoneidad de dicho recurso.

8. ESTUDIO EMPÍRICO

La muestra ha sido extraída a partir de una población que acude al centro para una intervención logopédica por tener discapacidad intelectual y necesidades complejas de comunicación. Dicha muestra está constituida por un grupo de doce niños y niñas entre seis y ocho años. Dos de ellos tienen parálisis cerebral (PC); dos presentan síndrome de Down (SD); seis tienen un trastorno del espectro autista (TEA), uno de los cuales cursa tetrasomía parcial del cromosoma 15 (Idic 15), y, por último, dos padecen un trastorno del lenguaje (TEL), uno de ellos con SD.

Pasamos a comentar en qué medida el cuento interactivo ha contribuido a favorecer sus habilidades de comunicación (táctiles, visuales, lingüísticas, auditivas, cognitivas y auditivas).

En cuanto a la habilidad táctil se refiere, todos los sujetos han interactuado con el cuento. Los cuentos multimedia interactivos para tabletas tienen una dimensión lúdica que les permite leer, interactuar y jugar, lo que despierta mucho su interés porque ellos mismos lo manipulan con los dedos.

En general, los resultados han sido variables atendiendo al componente cognitivo.

En lo referente a la habilidad lingüística, todos los sujetos han extraído el significado global (estructura del cuento), pero no el argumento de fondo. Hay un problema de abstracción verbal (mental). Sí entienden la acción concreta (caerse), pero no comprenden la secuencia ordenada. Los sujetos tampoco entienden la causalidad o la finalidad de una acción. Los sujetos con PC tienen la comunicación verbal y la no verbal alterada, es decir, no usan el lenguaje verbal y/o corporal como comunicación funcional. Sin embargo, los sujetos con un trastorno del espectro autista (incluyendo al sujeto con Idic 15) y los sujetos con trastornos del lenguaje, aunque sufran de discapacidad intelectual, tienen una capacidad de comprensión mayor a la capacidad de expresión. La logopeda refiere que algu-

nas palabras destacables no se han comprendido en algunos casos: «gruñón», «aburirse», «dice que un rey necesita un castillo», «quién», «aventuras».

Con respecto a la habilidad visual, todos han procesado la información transmitida por los pictogramas. No obstante, la comprensión de la información transmitida por los pictogramas está sujeta a las deficiencias individuales de cada sujeto. Todos interpretan la palabra relacionada con la imagen-pictograma (léxico), sin embargo, no procesan las proposiciones condicionales, las relativas, las preposiciones, los conectores, los verbos abstractos («pensar», «puede», «quieren»), ni tampoco procesan la abstracción verbal («construir un castillo»). La logopeda expone que los cuentos son narraciones con cierta complejidad y que los sujetos están acostumbrados a pictogramas más simples relacionados con la tareas cotidianas (comer, lavarse, etc.). Los pictogramas se comprenden según niveles cognitivos. Algunos no los entienden cuando aumenta la complejidad del relato, aunque sí comprenden las emociones básicas (triste, enfadado, contento, etc.). Todos los sujetos identifican al gato Babel, pero no en clave «protagonista», sino como personaje del cuento. Preguntando por cuál es su personaje favorito, curiosamente, hay empate entre el gato y el pájaro. En ese sentido, las ilustraciones colaboran al significado global del cuento. Este hecho confirma que los sujetos son «visuales».

En cuanto a la habilidad cognitiva se refiere, los sujetos con TEA presentan mayor procesamiento de pictogramas, aunque depende de las diferencias de discapacidad intelectual de cada uno. En general, procesan las secuencias de acciones pero las relatan en desorden y no pueden ser precisos (¿para qué el gato Babel se pone la corona o construye el castillo?). Según los niveles de discapacidad, los sujetos pueden relatar lo más relevante de la historia, aunque sin seguir el orden correcto. La logopeda explica que hay que tener presente que todos los participantes tienen afectado el componente expresivo del lenguaje y dificultades en la memoria verbal. Todos los sujetos procesan las imágenes-pictogramas con las secuencias de acciones: «tormenta, rayo, muerte, castillo destruido». Sin embargo, no relacionan dicha secuencia de acciones con el fenómeno meteorológico (no comprenden la relación de causalidad). Las secuencias de acciones son procesadas correctamente en los casos en los que el desarrollo cognitivo está más preservado, en algunos casos se siguen las acciones pero sin causalidad. Los sujetos con TEA cuya expresión oral es escasa, han desarrollado otras habilidades no verbales. Estos sujetos son más visuales y procesan mejor los pictogramas. Tratándose de los TEA, hay diferencias en el modo de procesamiento: dos de los sujetos TEA con menor discapacidad intelectual han procesado mejor los pictogramas.

Los sujetos con SD no procesan los pictogramas de la misma manera que los sujetos con TEA. Los sujetos con SD procesan la imagen en su globalidad, es decir, no se detienen en los detalles presentes en los pictogramas procesados.

Esta forma de procesamiento de los pictogramas supone una generalización que es compensada por la expresión oral, habilidad que está más desarrollada en los sujetos con SD. Los TEL tampoco son tan lectores como los TEA, no se fijan en los pictogramas, simplifican más.

En relación con las habilidades auditivas, los sujetos muestran una sensibilidad al ritmo musical, a las onomatopeyas y, sobre todo, a la entonación de la voz de la narradora.

Finalmente, las habilidades motrices reflejan la discapacidad física de los sujetos con PC frente a los demás sujetos que interactúan con el cuento.

9. CONCLUSIÓN

Atendiendo a los resultados de la muestra analizada, podemos concluir que se han cumplido los objetivos planteados. El recurso multimodal EC+ constituye una herramienta facilitadora para todos los sujetos independientemente de su patología. Mediante el cuento interactivo adaptado con pictogramas se permite a los sujetos acceder a la comprensión lectora o simplemente visual del relato. Este hecho corrobora la afirmación de Light y McNaughton (2012) quienes apuntan que gracias a los SCAA «se espera encontrar una aumento significativo en los intercambios comunicativos funcionales entre los cuidadores y entornos cercanos y la población objeto de estudio».

Se puede suponer que el uso continuado de pictogramas aumenta la atención de los sujetos, activa la memoria (puesto que anticipan las imágenes que aparecen) y ayuda a trabajar conceptos como la percepción espacial y temporal, asociando lugares con personas, actividades, etc.

Los resultados ponen de relieve que la lectura pictográfica influye significativamente en el desarrollo integral de los sujetos. Cabe puntualizar que el procesamiento de las imágenes con pictogramas depende del grado de discapacidad intelectual. Lo no verbal está unido a lo cognitivo (a la discapacidad intelectual o mental).

10. AGRADECIMIENTOS

Mi más sincero agradecimiento a Karin Maaloul, cofundador y director creativo de EPIC Agency, a Cristina López Devaux, traductora del cuento y a Alicia Marín López, Priscila Palacio Gutiérrez y Gabriel Luque Polo, colaboradores del proyecto EC+.

11. BIBLIOGRAFÍA

Fuentes primarias

Babel, the cat who would be king, EPIC Agency. 2012.

Fuentes secundarias

Abril Abadín D, Delgado Santos C, Vigara Cerrato A. . *Comunicación Aumentativa y Alternativa. Guía de referencia*, CEAPAT: Madrid, 2010.

Agran M, Brown F, Hughes C, Quirk C, Ryndak DL. *Equity and Full Participation for Individuals with Severe Disabilities*, Baltimore: Brookes, 2013.

Aguado G. El Trastorno Específico del Lenguaje (TEL): un trastorno dinámico. XIX Congreso Nacional de la Federación Española de Asociaciones de Profesores de Audición y Lenguaje. Valencia 25 al 27 de junio de 2009.

Alba Rodriguez T. Traducción audiovisual accesible a personas con discapacidad intelectual mediante el uso de subtítulos adaptados. *Estudios de traducción*, 4, 2014;199-209.

Alvarado C, Crespo N, Mangui D. El impacto de las imágenes en un tarea de reconocido: diseño de un cuento ilustrado para niños basado en la Gramática Visual. *Logos: Revista de Lingüística, Filosofía y Literatura* 2016; 26 (1):23-39. DOI: 10.15443/RL2602.

Artigas Pallarés J, Gabau E, Guitart M. El autismo sindrómico: II. Síndromes de base genética asociados a autismo. *Revista de Neurología* 2005; 42:1, S61-S67.

Barthes R. *Rhétorique de l'image*, Communications. 1964.

Bergen J. *Modos de ver*, Gustavo Gili: Barcelona, 2010; http://easdondara.com/websprofesfiles/minguell/documents/LECTURES_TEMA_%201.pdf

Berriós Barra L, Berriós Muñoz A. El texto como representación multimodal: una propuesta didáctica a través de las manifestaciones artísticas de *Alicia en el País de las Maravillas*. *Revista de Educación y tecnología* 2013; 3, 24-44.

Bettelheim B. *Psicoanálisis de los cuentos de hadas*, Crítica: Madrid, 1995.

Beukelman D, Mirenda P. *Augmentative and Alternative Communication: Supporting Children and Adults with Complex Communication Needs*. Baltimore: Brookes, 2013.

Calleja Reina M. *Sistemas de Comunicación Aumentativa y Alternativa*. Ediciones Aljibe: Málaga (2018).

Díaz Cintas J. La subtitulación y el mundo académico: perspectivas académicas y de investigación. En: Perdu Honeyman N. et al. (eds.), *Inmigración, cultura y traducción*, Terrasa: Editorial Bahai, 2007a; 673-706.

- Díaz Cintas J, Remael A. *Audiovisual Translation: Subtitling. Translation Practices Explained*, 11. Manchester: St. Jerome, 2007c.
- Díaz Cintas J. *La traducción audiovisual: el subtitulado*. Salamanca: Almar, 2001.
- Díaz Cintas J. Para una preparación de calidad en accesibilidad audiovisual. *Trans, Revista de Traductología*. 11, Miguel Gómez Ed.: Universidad de Málaga, 2007b; 45-99.
- Díaz Cintas J. *Teoría y práctica de la subtitulación. Inglés-español*. Barcelona: Ariel Cine, 2003.
- Díez de Ulzurrun A et al. *El aprendizaje de la lectoescritura desde una perspectiva constructivista*. Barcelona: Graó, 2005.
- Ferrández García C. *Evaluación y desarrollo de la competencia cognitiva. Un estudio desde el modelo de las inteligencias múltiples*. Tesis doctoral. Centro de Investigación y Documentación Educativa, Secretaría General, Ministerio de Educación y Ciencia, Madrid, 2005.
- Ferrández García C et al. Fundamentos psicopedagógicos de las inteligencias múltiples, *Revista española de pedagogía* 2006; 233, 5-20.
- Fortea-Sevilla MS, Escandell-Bermúdez MO, Castro-Sánchez JJ, Martos-Pérez J. Desarrollo temprano del lenguaje en niños pequeños con trastorno del espectro autista mediante el uso de sistemas alternativos. *Revista de Neurología* 2015; 60:1, 31-5.
- Fresneda MD, Mendoza E. Trastornos específicos del lenguaje. *Revista Neurol* 2005; 41(1):51-56.
- Gardner H. *Multiple Intelligences. The theory in practice*. 1993. Trad.esp.: *Inteligencias múltiples. La teoría en la práctica*, Paidós: Barcelona, 1995).
- Gardner H. *The mind's New Science. A history of the Cognitive revolution*, New York, Basic Books, 1985. Trad. esp.: *La nueva ciencia de la mente. Historia de la revolución cognitiva*, Paidós: Barcelona, 1988).
- Gómez Garrido A, Serrano Bellver MD. La importancia de contar y leer cuentos para un desarrollo integral de los niños. *Publicaciones Didácticas* 2010, 4, 143-145.
- Hatim B, Mason I. Teoría de la traducción. Una aproximación al discurso. Trad. esp.: Peña Martín S, Barcelona: Ariel, 1990.
- Jordan R. *Autismo con discapacidad intelectual grave*. Ávila: Autismo Ávila, 2012.
- Junta de Andalucía, Consejería de Educación. Los trastornos generales del desarrollo. Una aproximación desde la práctica. 2006; Volumen 3.

Junta de Andalucía, Consejería de Educación. Manual de atención al alumnado con necesidades específicas de apoyo educativo derivadas de Trastornos Generales del Desarrollo 5. 2008; <http://www.juntadeandalucia.es/educacion/nav/contenido.jsp?pag=/Contenidos/PSE/orientacionyatenciondiversidad/educacionespecial/ManualdeatencionalalumnadoNEAE>

Kiraly D. *A Social Constructivist Approach to Translator Education. Empowerment from Theory to Practice*. Manchester: St Jerome, 2000.

Kiraly D. From instruction to collaborative construction. A passing fad or the promise of a paradigm shift in translator education? En: BJ Baer, GS Koby (eds.) *Beyond the Ivory Tower*. Amsterdam/Philadelohia: John Benjamins, 2003; 3-27.

Kress G, van Leeuwen T. *Multimodal Discourse. The modes and media of contemporary communication*. London: Arnold, 2001a.

Kress G, van Leeuwen T. *Reading Images. The Grammar of Visual Design*. London: Routledge, 2001b.

Kress G, van Leeuwen T. *Visual grammar*. Londres: Equinox, 1996.

Kress G. Multimodality, multimedia and genre. Literacy in the New Media Age. London: Routledge, 2003; 106-119.

Kress G. *Multimodality: A social semiotic approach to contemporary communication*. London: Routledge, 2010.

Light J, Gulens M. Rebuilding communicative competence and selfdetermination. In: DR Beukelman, KM Yorkston, J Reichle (eds.). Augmentative and alternative communication for adults with acquired neurologic disorders. Baltimore, MD: Brookes, 2000; 137-179.

Light J, McNaughton D. Communicative Competence for Individuals who Require Augmentative and Alternative Communication: A New Definition for a New Era of Communication? *Augmentative & Alternative Communication* 2014; 30:1, 1-18.

Light J, McNaughton D. Supporting the communication, language and literacy development of children with complex communication needs: State of the science and future research priorities. *Assistive Technology* 2012b; 24:34-44.

Light J, McNaughton D. The changing face of augmentative and alternative communication: Past, present and future challenges. *Augmentative and Alternative Communication* 2012a; 28:197-204.

Light J. Communication is the essence of human life: Reflections on communicative competence. *Augmentative and Alternative Communication* 1997; 13, 61-70.

- Light J. Shattering the silence: Development of communicative competence by individuals who use AAC. In JC Light, DR Beukelman & J Reichle (Eds.). *Communicative competence for individuals who use AAC: From research to effective practice*. Baltimore, MD: Brookes, 2003; 3-38.
- Light J. Toward a definition of communicative competence for individuals using augmentative and alternative communication systems. *Augmentative and Alternative Communication* 1989; 5, 137-144.
- Light JC, Arnold KB, Clark EA. Finding a place in the «social circle of life». In JC Light, DR Beukelman, J Reichle (eds.). *Communicative competence for individuals who use AAC: From research to effective practice*. Baltimore, MD: Brookes, 2003; 361-397.
- Light JC, Parsons AR, Drager KDR. There's more to life than cookies: Developing interactions for social closeness with beginning communicators who require augmentative and alternative communication. In J. Reichle, D. Beukelman, & J. Light (Eds.) *Exemplary practices for beginning communicators: Implications for AAC*. Baltimore, MD: Brookes, 2002; 187-218.
- Loncke P. Multimodalidad. Un concepto clave en la educación de los niños sordos, *Rev Logop Fon, Audiol* 1998; vol. XVIII, n.º 2, 95-107.
- Manghi Haquin D. La perspectiva multimodal sobre la comunicación. Desafíos y aportes para la enseñanza en el aula. *Diálogos abiertos* 2012; 22 (11):4-15.
- Martos AE. Poemas y cuentos con pictogramas como recurso para la lectura, escritura y otras habilidades comunicativas. *Revista digital Glosas didácticas* 2008; 17. En: <http://www.um.es/glosasdidacticas/numeros/GD17/05.pdf>
- McNaughton D, Light J. The iPad and Mobile Technology Revolution: Benefits and Challenges for Individuals who require Augmentative and Alternative Communication. *Augmentative and Alternative Communication* 2013; 29:2, 107-116. DOI: [10.3109/07434618.2013.784930](https://doi.org/10.3109/07434618.2013.784930)
- Motta-Roth D, Nascimiento FS. *Transitivity in visual grammar: concepts and applications*. Linguagem & Ensino, 2009; 12 (2):319-349.
- Moya Guijarro A, Pinar Sanz MJ. La interacción texto/imagen en el cuento ilustrado. Un análisis multimodal. *Revista Ocnos* 2007; 3, 21-38.
- Muñoz Bravo J, Maeso Martínez P, Belinchón Carmona M, Tamarit Cuadrado J. *Indicadores de salud en personas con discapacidad intelectual*. Informe final. Madrid: FEAPS (Federación Española de Organizaciones en favor de las Personas con Discapacidad Intelectual), 2010. http://www.feaps.org/biblioteca/documentos/indicadores_salud.pdf [Retrieved: 25/7/2016].
- Nikolajeva M, Scott CC. *How Picturebooks Work*. New York y Londres: Garland Publishing, 2001.

- Nikolajeva M, Scott CC. The Dynamics of Picturebook Communication, *Children's Literature in Education* 2000; 31(4):225-239.
- Ortiz Castillo A. Leer y escribir en Educación Infantil. *Revista digital Innovación y experiencias educativas* 2008; 13, Artículo 21. En: http://www.csi-csif.es/andalucia/modules/odense/revista/pdf/Numero_13/ANAORTIZ_1.pdf
- Perceval Verde, Tejedor Calvo. El cuento multimedia interactivo. *Comunicar*, 26, *Revista científica de comunicación y educación* 2006; 177-182.
- Perrenoud Ph. *Dix nouvelles compétences pour enseigner. Invitation au voyage*, París, ESF, 1999.
- Postigo Pinazo E, Calleja Reina M. A model to enhance interaction for people with severe intellectual disability in healthcare, education and interpreting. Procedia, Elsevier Ltd, 2016.
- Pradas Montilla S. *Neurotecnología educativa. La tecnología al servicio del alumno y del profesor*. Centro Nacional de Innovación e Investigación Educativa, 2017.
- Propp V. *Morfología del cuento*, Akal: Madrid, 1998.
- Prácticas educativas y recursos didácticos. http://www.juntadeandalucia.es/educacion/portalaverroes/documents/10306/1751357/practicasedyrec_volumen_03.pdf
- Pérez Espinosa M. Los pictogramas en el proceso de enseñanza/aprendizaje de la lectoescritura. *Publicaciones didácticas* 2017; 81:487-508.
- Pérez García MC. Método constructivista de aprendizaje llevado al ámbito de la lectoescritura. *Revista Digital Investigación y Educación*, 23 julio de 2006. ISSN: 1696-7208.
- Quintanilla C. Equality and inclusion for people with disabilities. *Report at Parliamentary Assembly. Council of Europe* 2014. <http://www.refworld.org/pdfid/55b255374.pdf> [Retrieved: 12/5/2016].
- Rojas López E. *La lectura de textos multimodales en el contexto de proyectos de aprendizaje en la Escuela Primaria*. Tesis doctoral. Bellaterra: Universidad Autónoma de Barcelona, 2013.
- Schaeffer B. Teaching Spontaneous Sign Language to Nonverbal Children: Theory & Method. *Sign Language Studies*, 1978; 21:1, 317-352. Project MUSE. Web. 29 May. 2016. <https://muse.jhu.edu/> [Retrieved: 12/5/2016].
- Schlosser RW, Wendt. Effects of augmentative and alternative communication intervention on speech production in children with autism: A systematic review. *American Journal of Speech-Language Pathology* 2007; vol. 17, 212-230. DOI: 10.1044/1058-0360(2008/021).

Serrano González-Tejero JM, Pons Parra RM. El constructivismo hoy: enfoques constructivistas en educación. *Revista Electrónica de Investigación Educativa* 2011; 13(1). <http://redie.uabc.mx/vol13no1/contenido-serranopons.html>

Sotomayor V. Lenguaje literario, géneros y literatura infantil, en Cerrillo PC y García Padrino J (coords.) *Presente y futuro de la literatura infantil*, Cuenca: Ediciones de la Universidad de Castilla-La Mancha, 2000; 27-66.

Torras-Mañá M, Gómez-Morales A, González-Gimeno I, Fornieles-Deu A, Brun-Gasca C. Assessment of cognition and language in the early diagnosis of autism spectrum disorder: usefulness of the Bayley Scales of infant and toddler development, third edition. *J Intellectual Disability Research* 2016; 60:5, 502-511.

Tortoriello A. Funny and Educational across cultures: Subtitiling Winnie The Pooh into Italian. En: *The Journal of Specialised Translation* 2006; 6:53-67.

12. ANEXOS

Subtítulos en castellano

1. BABEL ES UN GATO VIEJO Y GRUÑÓN
2. SU CASA ES VIEJA Y BABEL SE ABURRE
3. BABEL SE SUBE A UN ÁRBOL
4. BABEL NO PUEDE TOCAR LAS NUBES Y SE ENFADA
5. UN RAYO LE ALCANZA. BABEL SE CAE DEL ÁRBOL
6. BABEL VE A UN PÁJARO DENTRO DE UNA JAULA
7. BABEL PIENSA QUE ES UNA CORONA DE REY
8. BABEL SE PONE LA CORONA Y DICE QUE ES UN REY
9. EL PÁJARO DICE QUE UN REY NECESITA UN CASTILLO
10. BABEL PREGUNTA QUIÉN QUIERE CONSTRUIR EL CASTILLO
11. LAS OVEJAS DICEN SÍ
12. EL CASTILLO ESTÁ ACABADO
13. BABEL Y LAS OVEJAS DUERMEN
14. EMPIEZA A LLOVER. HAY NUBES Y RAYOS
15. LOS RAYOS DESTRUYEN EL CASILLO
16. EL PÁJARO VUELA Y LAS OVEJAS SE VAN
17. BABEL NAVEGA HACIA NUEVAS AVENTURAS

Capítulo 15

EVALUATING SATISFACTION WITH SUBTITLES FOR PEOPLE WITH HEARING IMPAIRMENT IN SPANISH AUDIOVISUAL MEDIA

Joanne Lucy Elias, María José Varela Salinas (University of Malaga)

1. INTRODUCTION

Today, our society can be considered as an “information society”. In fact, the audiovisual media are ubiquitous in our lives and represent an essential tool for accessing information. Hence, the importance of equal opportunity and social integration of disabled people. Social pressure, as well as the legal framework, is increasing in order to remove the barriers that this target group faces when trying to get access to information through audiovisual media on an equal basis with non-disabled people.

This study is part of the interdisciplinary framework of a European project¹. It is relevant because deafness, both pre-locutive and acquired, can also be associated or derived from other disabling conditions which the project deals with. It contributes to the training of translators interested in communicating with people with disabilities and the research we carried out shed light on the communication gaps faced by disadvantaged groups.

Our study focuses on people with hearing impairment and their access to audiovisual media just as the hearing people via SDH or subtitling for the deaf and hard-of-hearing in Spain.² This adapted system is, so far, the most efficient way for this group to access entertainment, culture and information, and, therefore, it represents substantial improvements in their quality of life. In 2003, the Spanish Association of Standardization and Certification (AENOR) published

1 Erasmus+ project: 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.

2 According to the data obtained from the Spanish National Statistics Institute (INE) in 2008, there were 1,064,000 deaf and hard-of-hearing persons, representing 2.3% of the total population.

a standard with subtitling guidelines for deaf and hard of hearing people as a result of consultations with all interested parties (users, subtitlers, TV operators, etc.). In 2012 an upgrade was performed and is currently being applied in Spain (AENOR: 2012).

The present work attempts to deepen in the knowledge of the profile of people who use Subtitles for the Deaf and Hard of Hearing (SDH). It studies especially the perception of the quality of SDH by the Spanish hearing impaired public and tries to find out if there is a specific relationship between the user's auditory profile and the level of satisfaction with SDH. In order to achieve this goal, a questionnaire for the hearing impaired was prepared and distributed through different institutions. Later, a descriptive analysis of the replies received was performed.

2. STUDY ON SATISFACTION WITH SUBTITLES FOR PEOPLE WITH HEARING IMPAIRMENT

2.1. Methodology

In order to get a view from the perspective of users of subtitling for the deaf and hearing impaired people, a survey was conducted. About 150 copies of questionnaires were distributed in different places, and in the end 40 of them were completed. Initially, the number of completed questionnaires was superior, but they were discarded because they were incomplete or there were contradictions in the answers. Specifically, questionnaires were collected in four different auditory centres (José Luis Domínguez, OI2, Amplifón and Widex), dedicated to the sale of hearing aids, in the administrative management of the Spanish National Organization for the Blind (ONCE) and in the Federal Society of Deaf people in Málaga (SFSM). Of all the questionnaires, 16 were completed in auditory centres, 5 in the ONCE and 19 in the SFSM. They were given in after a brief explanation of the purpose of the study and the correct way to fill in the questionnaire. Respondents were given a week for its completion before being collected.

A model of the questionnaire used in this study is attached (see Annex 15.1). To prepare the sample, we established the following independent variables:

- Sex.
- Age.
- Employment.
- Level of hearing loss.
- Age of onset of hearing loss.
- The communication method(s).
- Use of hearing aids.

- Reading problems.
- Vision problems.

This allowed us to know the profile of the respondents (questions 1-9).

Then, the indicators were determined and the questions to be included in the survey were presented. Finally, the possible answers were categorized. These allow analyzing the accessibility and level of satisfaction of SDH (questions 10-18). The answers are collected in a table in Annex 15.2.

After collecting data through the survey, we carried out its analysis. To this purpose, we used the programme Microsoft Excel and SPSS Statistics, specific to the statistical treatment that allows the development of a database. We present the most significant data using graphics to facilitate the monitoring of data analysis and to see if there is a correspondence between the hearing profile of respondents and their level of use and satisfaction of SDH.

2.2. Study sample

As mentioned, the sample used for this study consists of 40 surveys of subjects with the following characteristics.

2.2.1. Sex

Regarding gender, we tried to get the maximum equality possible. As shown in the graph, the questionnaire was answered by 24 men and 16 women; that is, 40% of the respondents were female, and 60% were men.

2.2.2. Age

The age division was performed as follows:

- 15 to 24 year-olds.
- 25 to 40 year-olds.
- 41 to 59 year-olds.
- 60 to 74 year-olds.
- Older than 75.

After the investigation, it was decided not to include the age range under 15. Children with hearing disabilities are part of a group of users of the SDH that have their own needs, which differ from those of adults/elderly, and in this case, they should be the subject of a specific study. Additionally, some of the questions in the survey would not have been appropriate for children.

The groups whose age range is between 25 and 59 have contributed the most to the replies of the questionnaires with 24 subjects (60%). In the second place

are the people whose age is over 75, with eight subjects (20%). Thirdly, the group whose age is between 60 and 74, who answered six subjects (15%). And lastly, the group of 15-24 year-olds, with two subjects (5%). Therefore, the last group's contribution is quite small, but the distribution of answers is well balanced among the rest of categories.

2.2.3. Employment

This time, the sample was classified into four possible groups (see Figure 15.1):

- Student.
- Working.
- Unemployed.
- Retired.

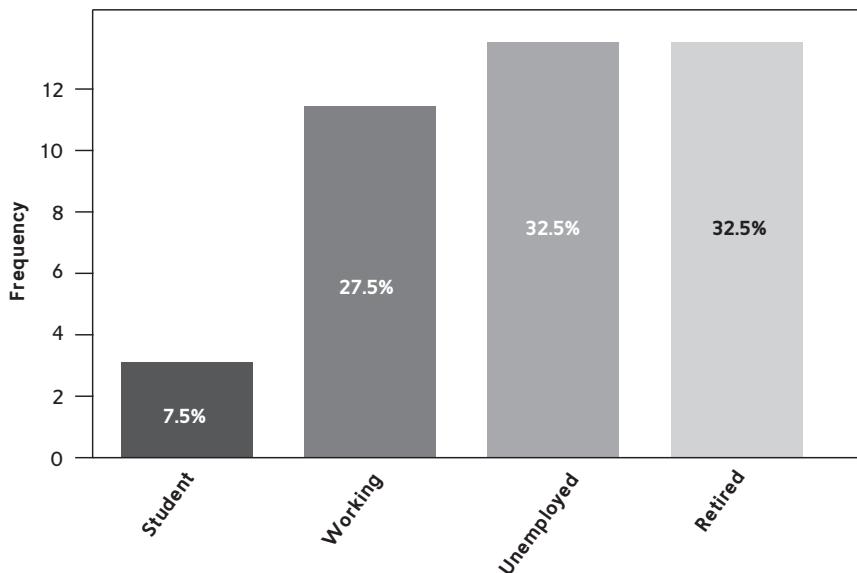


Figure 15.1. Respondents' Employment.

Figure 15.1 shows that the number of subjects who are studying is the lowest, reflecting what was mentioned earlier about the small number of responses from young people. However, the number of subjects who work, are unemployed or retired is very similar. These figures are fully coherent when compared to the different age ranges of the respondents. Moreover, about a third of them claim to be unemployed. This significant part could be the result of a problem of integration of people with hearing impairment in the world of work, although in the current economic situation, it is difficult to determine to what extent this is the case.

2.2.4. Hearing loss level

The degree of hearing loss is measured as follows (see Figure 15.2):

- From 20 to 40 dB (mild hearing loss).
- From 40 to 70 dB (moderate hearing loss).
- From 70 to 90 dB (severe hearing loss).
- More than 90 dB (profound hearing loss).

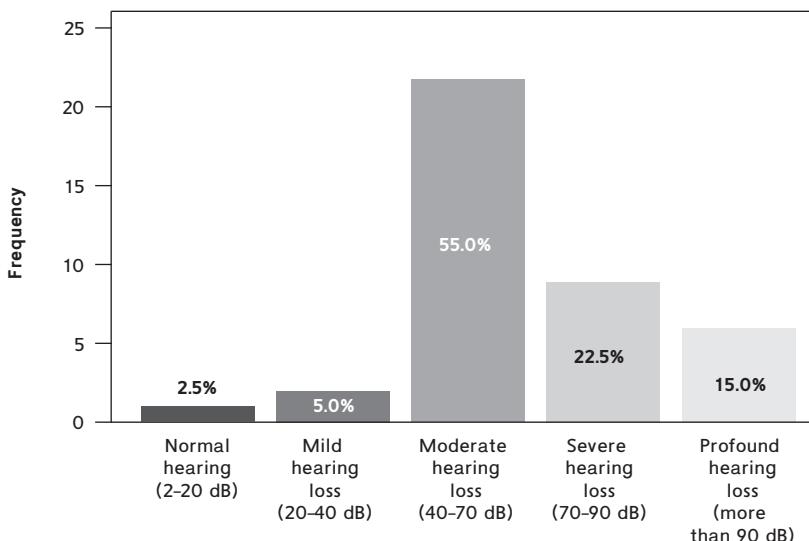


Figure 15.2. Hearing loss level of respondents.

Most respondents (55%) have a moderate level of hearing loss. Groups of severe and profound hearing loss are the next to be the most numerous with 22.5% and 15% respectively. Therefore, over 90% of the subjects suffer from high hearing loss (between medium and profound). Presumably, these people will need good quality, adapted subtitles. On the other hand, 2.5% (one person) has a normal hearing. It has been decided to keep and include his/her responses as a client of a hearing aid store that uses SDH. It can be assumed that this person has a very slight hearing impairment.

2.2.5. Age of onset of hearing loss

Figure 15.3 shows that 37.5% of the respondents have a congenital hearing loss; the vast majority (62.5%) started their hearing loss before the age of 3, and 17.5% probably suffer from ageing-related deficiencies (beginning at the age of 55). The age of onset of hearing loss is a crucial element because people who have lost their hearing before they are three, i.e. before they could speak and read (prelingual deaf), may face particular problems in reading (see section 2.2.8).

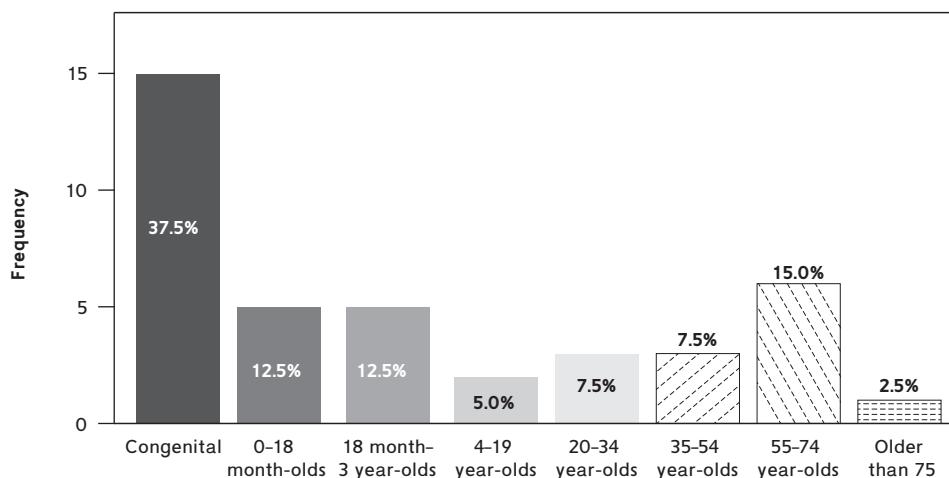


Figure 15.3. Respondents' age of onset of hearing loss.

2.2.6. Communication methods

In the questionnaire, there are three methods of communication identified: oral language, sign language and lipreading. Since subjects have the possibility of using more than one way to communicate, this is a multiple choice question. Therefore, the total reaches 132.5%.

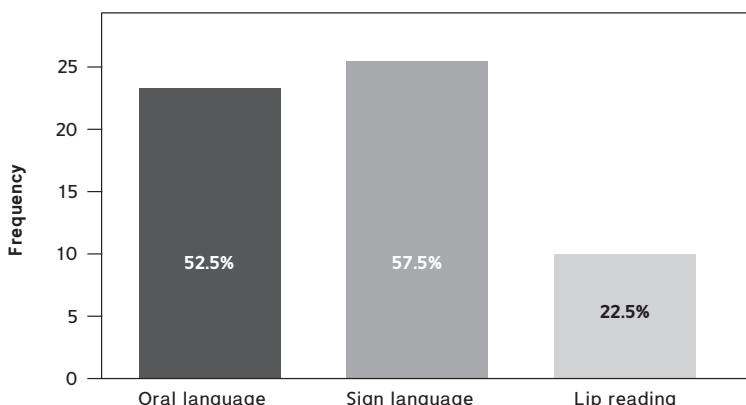


Figure 15.4. Communication method(s) used by the respondents.

More than a half of the respondents use oral language and sign language, and only 22.5% also use lip reading. Of all respondents, 35% use exclusively verbal language and 40% just sign language. 25 % of the subjects use more than one method of communication (see Figure 15.4). It is important to mention that it is a myth to think that all deaf people can read lips. Indeed, lip reading is an acquired skill.

2.2.7. Use of hearing aids

The questions about the use of hearing aids offered three possible answers. First, the subjects do not make use of any hearing aid; second, they do use a hearing aid: an electronic device inserted into the ear that amplifies sounds, and third, they use a cochlear implant that consists of embedding an electronic device through surgery inside the ear. Most respondents, 57.5%, do not use any hearing aid, while 40% use hearing aid, and only one person has a cochlear implant.

2.2.8. Reading problems

Most subjects show no reading problems (82.5%), and only 17.5% have difficulties in that field. If we reflect a bit, we find that all the people with reading problems, except one, use only sign language. They are between 25 and 59 years old, are prelingual deaf and have among medium and profound hearing loss. Thus, we can assume that the problem is related to an early and high hearing loss.

2.2.9. Vision problems

72.5% of the sample has no vision problems, while the remaining 27.5% admits having a related issue. 41% of them are 60 or older, and 59% are between 25 and 59 years old, which indicates that the vision problem is not necessarily related to age.

2.2.10. Conclusion of the sample

After a detailed presentation of the profile of all those polled for this study, we observe that the sample is very diverse; that is, it is composed by all kind of people from the deaf community, of all age ranges and with a highly variable degree of hearing loss. We can consider that this has been achieved thanks to the varied choice of institutions where the surveys were handed out.

3. ANALYSIS RESULTS

In this section, we examine the answers to questions regarding the use and satisfaction of users of SDH provided by the different audiovisual media. Following a presentation of the answers to each question, these responses are analyzed according to some characteristics of the respondents' profile, in order to provide a descriptive analysis. The structure for each of the questions is always the same:

- According to the level of hearing loss.
- According to the age of onset of hearing loss.
- According to the communication method.
- According to the use of hearing aids.

Whenever we identified trends related to these features, we highlight them and try to explain. In case that there was no particular trend, no comment will be

made on. Analyses were also performed according to vision and reading problems but, as they showed no representative trend, they are not included in the following figures.

Finally, each test finishes with a concluding comment in order to summarize the results of the responses.

As shown in the Figure 15.5, 32.5% of subjects have been using the SPS for 10 to 20 years, while 30% for 5 to 10 years. Thus, we see that 70% has already been using the SDH for 5 to 20 years; 30% for 1 to 5 years and only 7.5% for over 20 years. Therefore, we conclude that most respondents have some experience with the use of SDH, allowing them to make an informed assessment.

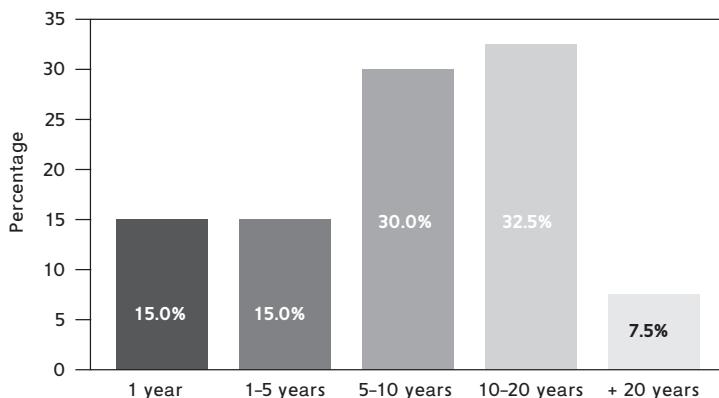


Figure 15.5. Respondents' SDH usage time.

Different types of audiovisual media in which you can see the SDH are the digital and satellite TV, DVD, cinema and the Internet. This is a multiple choice question, because it is possible that the subjects use the SDH in various audiovisual formats. Therefore, the total reaches 157.5% (see Figure 15.6).

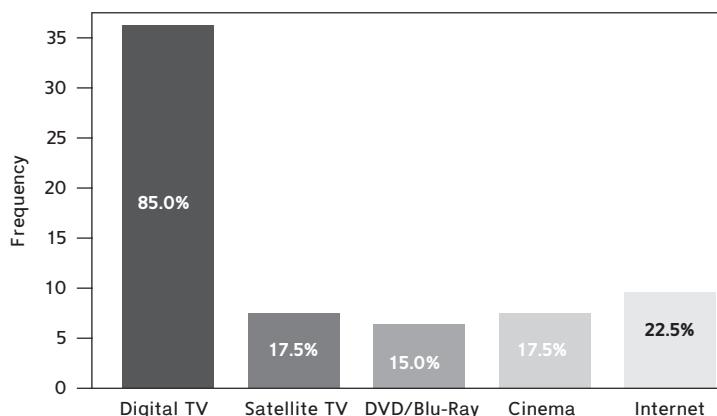


Figure 15.6. Type of audiovisual media in which the respondents use more the SDH.

We found that 85% of the respondents admit using the SDH teletext in digital TV, while the rest of audiovisual media presents a use of SDH between 15% and 22.5%. Internet is the second most used with 22.5%.

3.1. According to the level of hearing loss

It does not stand out any particular information on this graph; people of all categories of level of hearing loss use SDH with the same frequency in different media (see Figure 15.7).

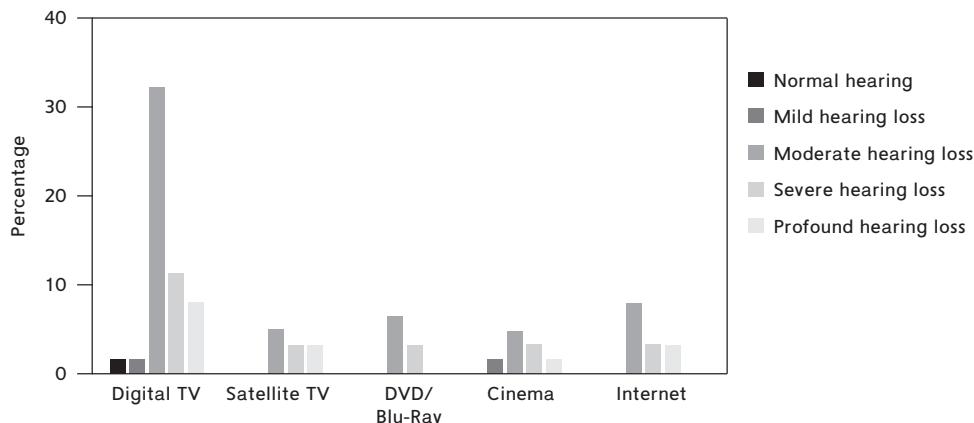


Figure 15.7. Type of audiovisual media in which the respondents use more the SDH, according to the level of hearing loss.

3.2. According to the age of onset of hearing loss

In Figure 15.8, on the one hand, it is shown that digital TV is the only audiovisual format used by all categories belonging to the age of onset of hearing loss. On the other hand, the only ones who use SDH on the Internet are prelingual deaf.

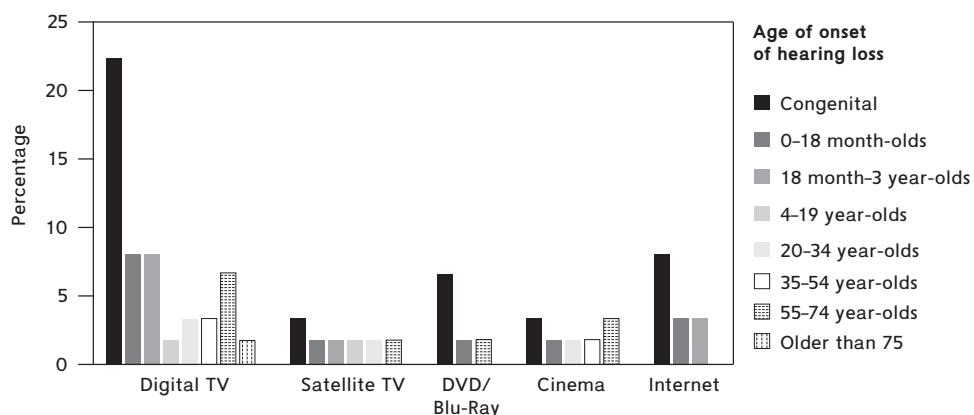


Figure 15.8. Type of audiovisual media in which the respondents use more the SDH, according to the age of onset of hearing loss.

3.3. According to the communication method

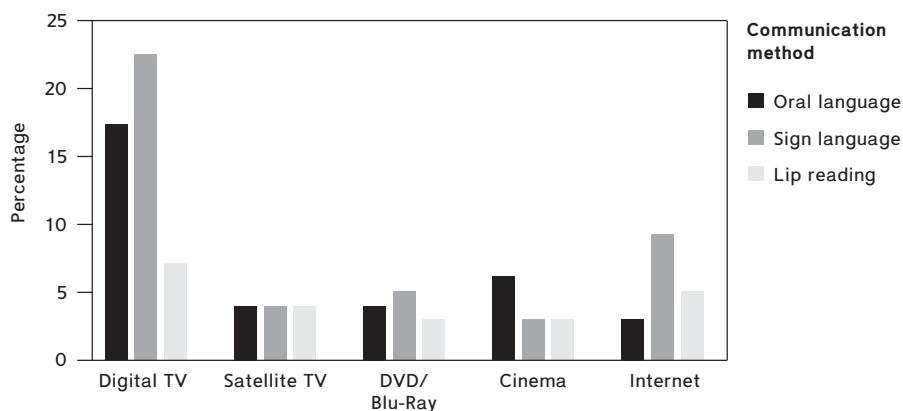


Figure 15.9. Type of audiovisual media in which the respondents use more the SDH, according to the communication method.

3.4. According to the use of hearing aids

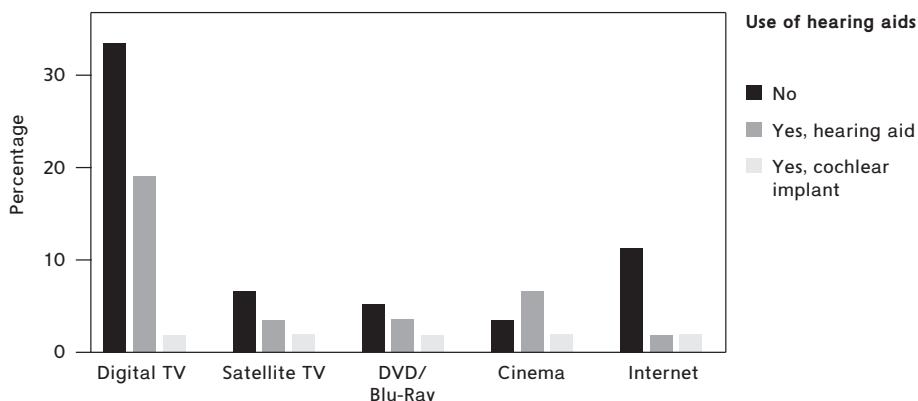


Figure 15.10. Type of audiovisual media in which the respondents use more the SDH, according to the use of hearing aids.

3.5. Final remarks

The use of different audiovisual media shows no significant trend. However, on the one hand, it is found that those who use SDH on the Internet are only prelingual deaf, and, on the other, that digital TV is the only format used by all categories belonging to the age of onset of hearing loss.

In short, the graphs show answers that are consistent with individual answers. Digital TV appears as the dominant format in which the SDH is used by all the groups surveyed.

4. OPINION ON THE FORMAT THAT OFFERS THE BEST SDH

Once again, this is a multiple choice question. In this case, the total of answers reaches 125.7% (see Figure 15.11).

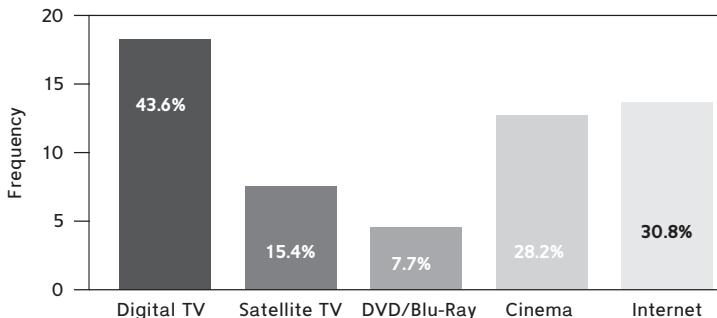


Figure 15.11. Respondents' opinion on the format that offers the best SDH.

We found that 43.6% of the respondents choose the digital TV as a format that offers the best SDH. In the second place, with almost the same percentage, located movies and the Internet with 28.2% and 30.8% respectively.

4.1. According to the level of hearing loss

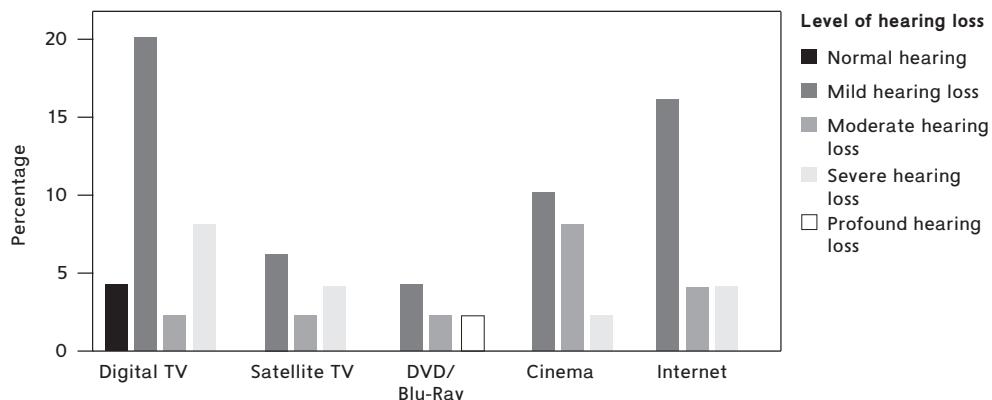


Figure 15.12. Respondents' opinion on the format that offers the best SDH, according to the level of hearing loss.

Figure 15.12 does not follow the trend of the total of the answers, as the second largest category (the subjects suffering from severe hearing loss) expresses a preference for the format of the cinema and less appreciation for the SDH in digital TV. Since the categories of medium and profound hearing loss do not show this difference in their opinion, it can be considered that it reflects a personal preference, rather than being related to the level of hearing loss.

4.2. According to the age of onset of hearing loss

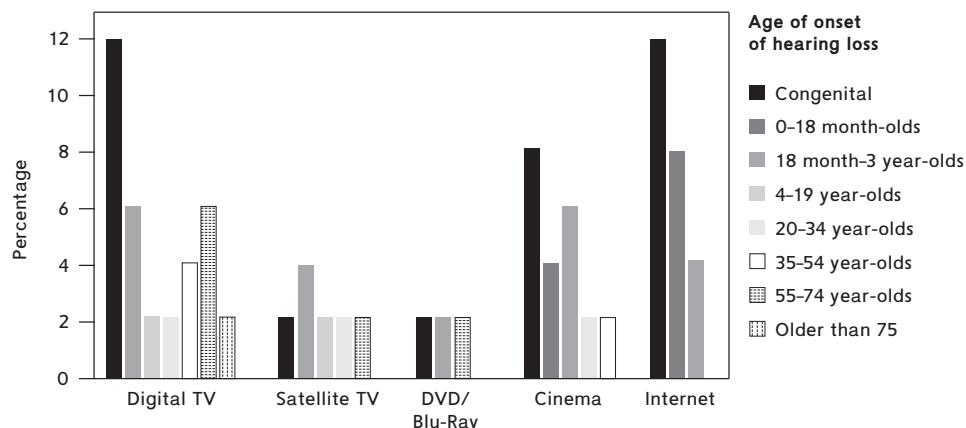


Figure 15.13. Respondents' opinion on the format that offers the best SDH, according to the age of onset of hearing loss.

As happens with the use of SDH on the Internet, it is interesting to note here that only prelingual deaf think that the Internet is the format that provides the best SDH (see Figure 15.13).

4.3. According to the communication method

Regarding the total number of respondents in these categories, it should be noted that people who communicate through sign language choose the internet. On the contrary, those who use oral language prefer the SDH in the digital TV (see Figure 15.14).

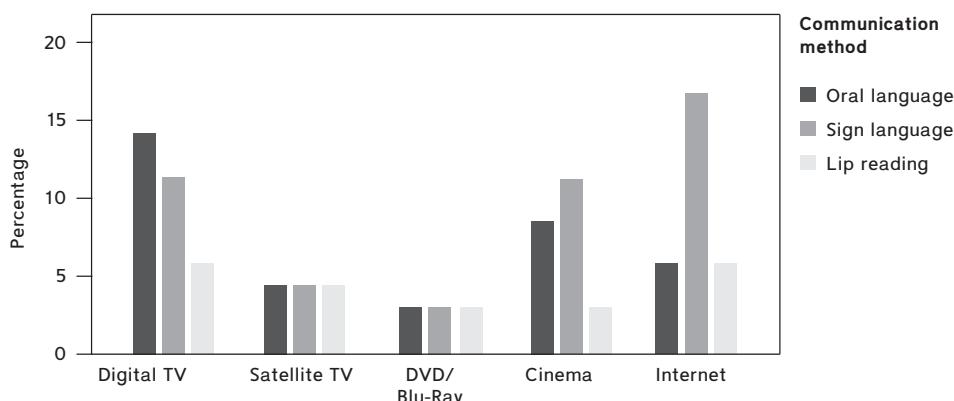


Figure 15.14. Respondents' opinion on the format that offers the best SDH, according to the communication method.

4.4. According to the use of hearing aids

Respondents who use hearing aid clearly express their inclination for digital television, while those who do not wear prosthesis have a preference for the cinema and especially the Internet (see Figure 15.15).

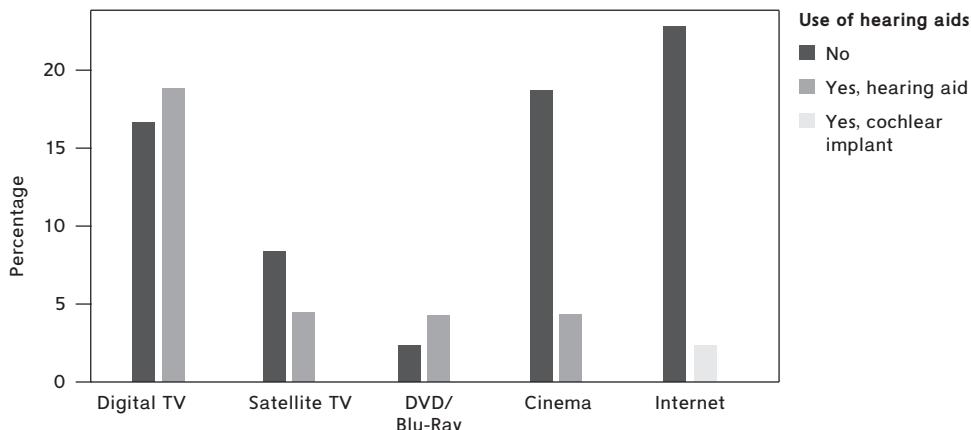


Figure 15.15. Respondents' opinion on the format that offers the best SDH, according to the use of hearing aids.

4.5. Final remarks

The Internet and digital TV are the formats that offer the best SDH according to the surveyed subjects. It shows once again that the prelingual deaf, who are in most cases those who communicate through sign language, have an obvious preference for the Internet. However, those using oral language choose digital TV. Finally, the deaf who wear a hearing aid prefer the digital TV and those who do not wear prosthesis choose the Internet as the best.

5. OPINION ON THE CHANNELS THAT OFFER THE BEST QUALITY OF SDH

As it is a multiple choice question, the total percentage is 297.5% (see Figure 15.16).

We can observe that the opinion of the subjects is proportionately divided among the possible answers; however, the Corporation for Spanish Radio and Television (RTVE), which was one of the first channels to offer the SDH in Spain, is the group that provides the best quality according to respondents (60%). It seems, the percentages merely reflect the audience level of the different channels and is therefore not significant, which makes sense since all the Spanish

channels should apply the same requirements from the regulation UNE 153010, and consequently, the quality of SDH is supposed to be quite similar in all of them.

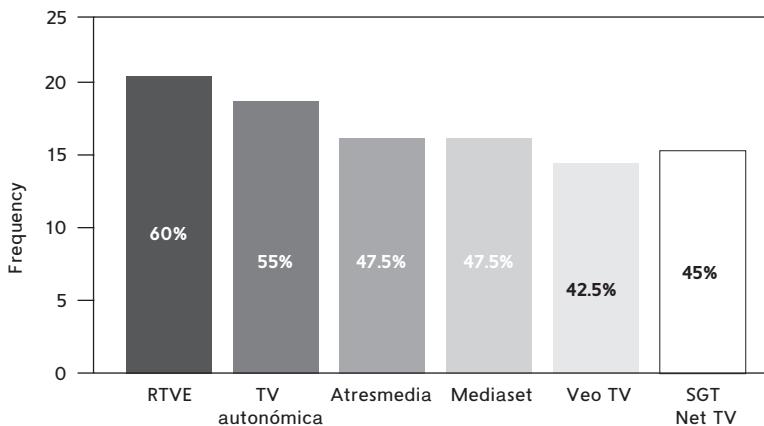


Figure 15.16. Respondents' opinion on TV channels that offers the best quality of SDH.

5.1. According to the level of hearing loss

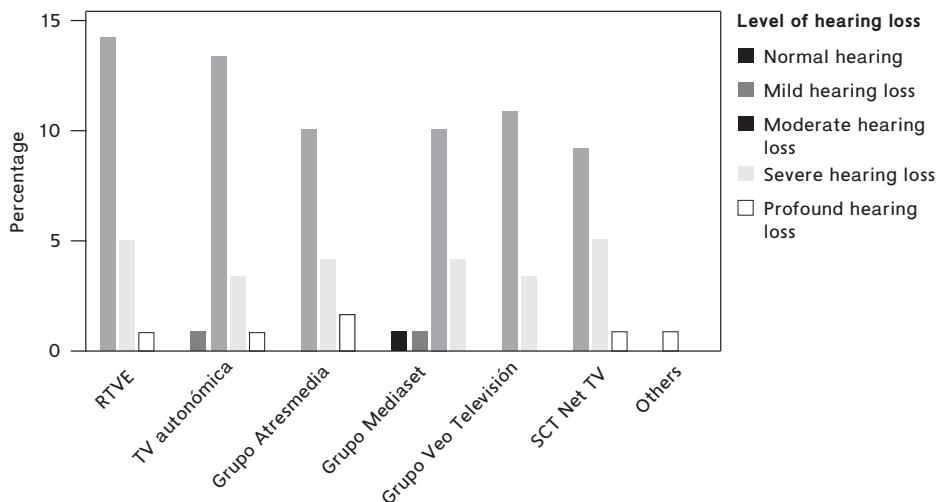


Figure 15.17. Respondents' opinion on TV channels that offer the best quality of SDH, according to the level of hearing loss.

5.2. According to the age of onset of hearing loss

Comparing with the total of answers, it appears that subjects with hearing impairment since birth express a slight preference for the groups Mediaset and the Net SGT TV (see Figure 15.18).

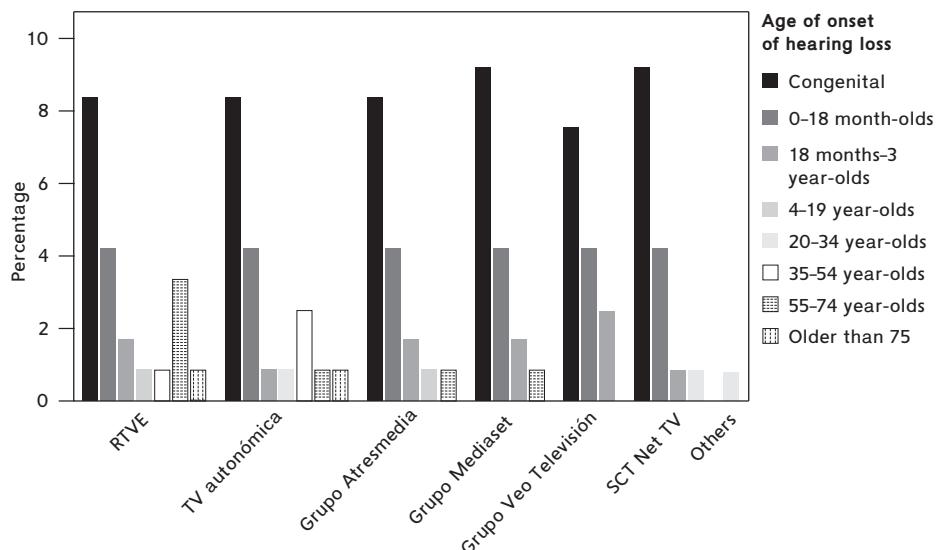


Figure 15.18. Respondents' opinion on TV channels that offer the best quality of SDH, according to the age of onset of hearing loss.

5.3. According to the communication method

People who use oral language show a significant preference for RTVE, while those using sign language like almost equally different groups of channels (see Figure 15.19).

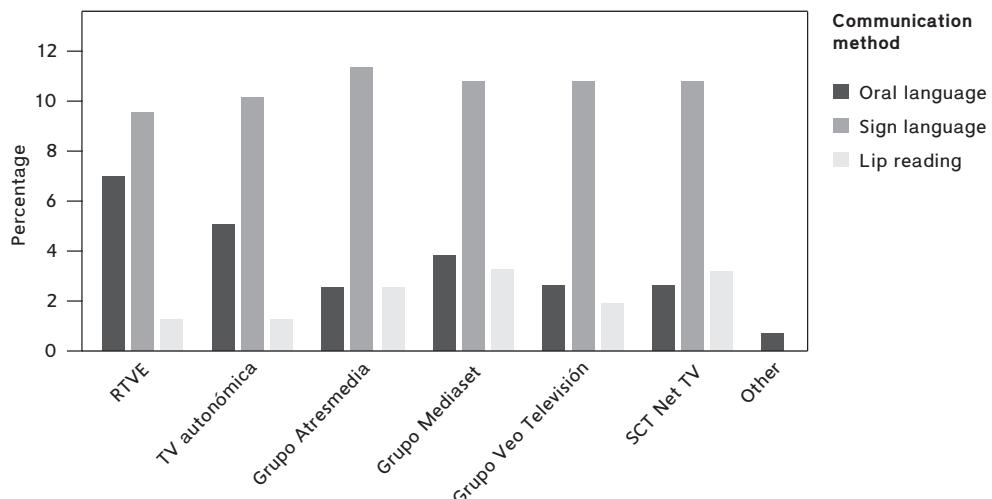


Figure 15.19. Respondents' opinion on TV channels that offer the best quality of SDH, according to the communication method.

5.4. According to the use of hearing aids

People using hearing aids show more preference for RTVE and less for other channels than people who do not use hearing aids (see Figure 15.20).

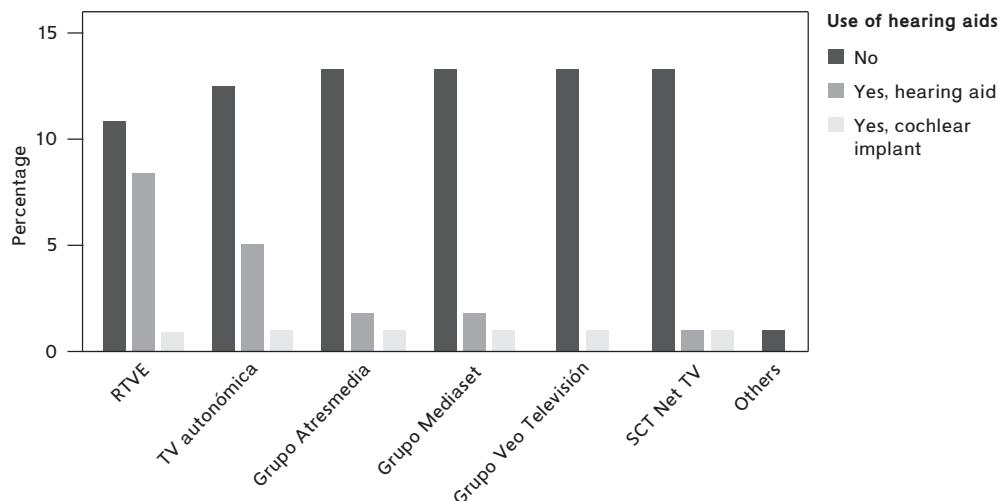


Figure 15.20. Respondents' opinion on TV channels that offer the best quality of SDH, according to the use of hearing aids.

5.5. Final remarks

As mentioned earlier in this section, RTVE is the group that gathers a little more recognition than the rest of channels, particularly by the users who wear a hearing aid device and use oral language. The explanation may reside in two facts: that this corporation has been broadcasting subtitles for the deaf for a longer time than the others, and that its audience share is high. But usually, we do not identify any significant preference between the different channels since they follow the current standard of SDH. That confirms the importance of having and applying a standard that ensures a similar level of quality among television channels.

6. OPINION ON SDH QUALITY ON TV IN GENERAL

Figure 15.21 shows how 75% of the respondents consider that quality on television is sufficient or acceptable, and 20% think it is good or excellent. Only 5% is very critical, considering it poor.

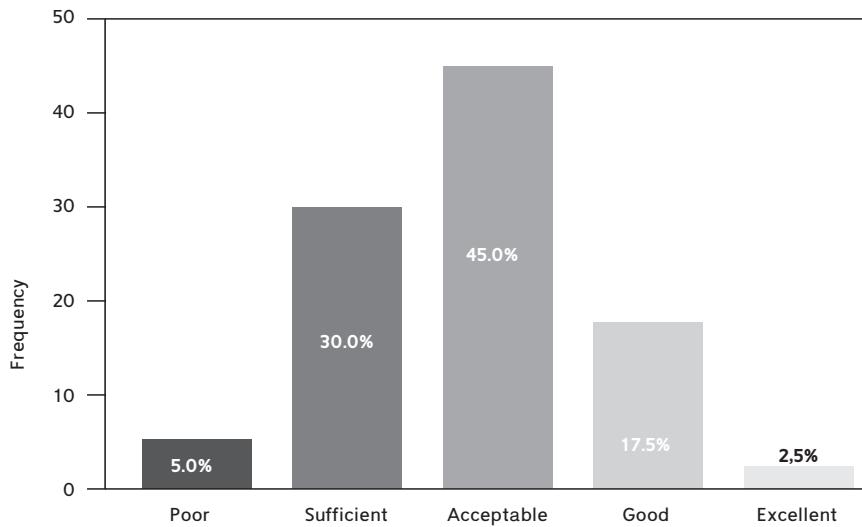


Figure 15.21. Respondents' opinion on the SDH quality on TV in general.

6.1. According to the level of hearing loss

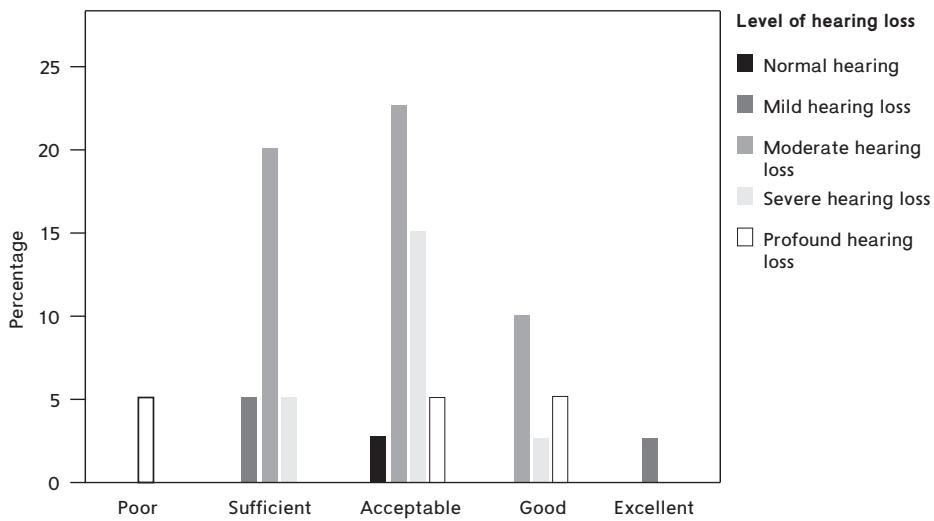


Figure 15.22. Respondents' opinion on the SDH quality on TV in general, according to the level of hearing loss.

It should be noted that the only category of people who think that the SDH on TV is poor are those with profound hearing loss (Figure 15.22). It makes sense that this group is the most critical, because, since they do not hear a sound, they are the users who need quality adapted subtitles the most.

6.2. According to the age of onset of hearing loss

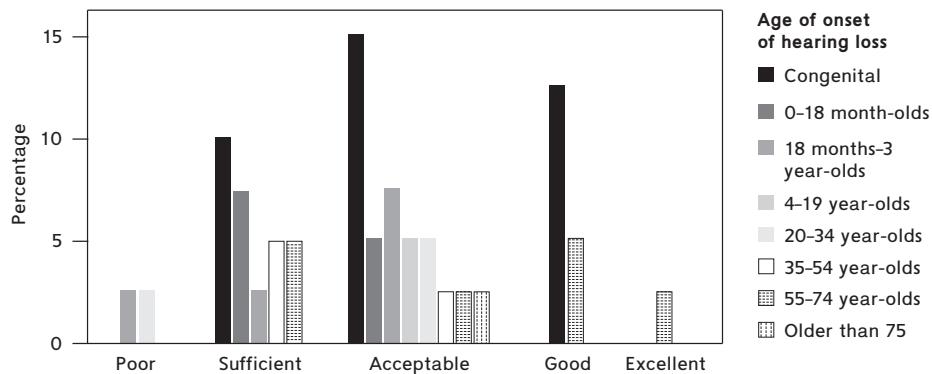


Figure 15.23. Respondents' opinion on the SDH quality on TV in general, according to the age of onset of hearing loss.

6.3. According to the communication method

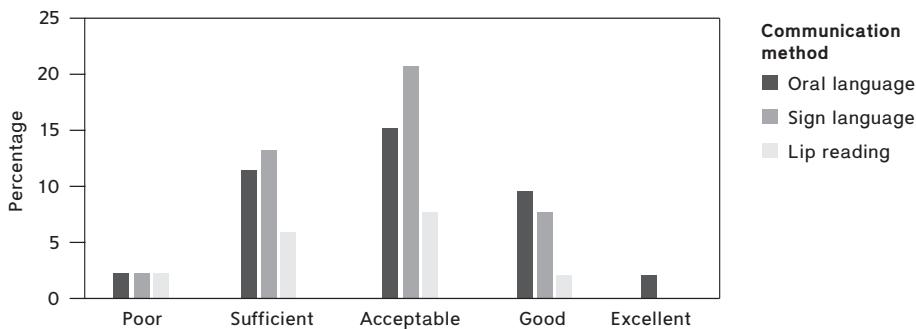


Figure 15.24. Respondents' opinion on the SDH quality of TV in general, according to the communication method.

6.4. According to the use of hearing aids

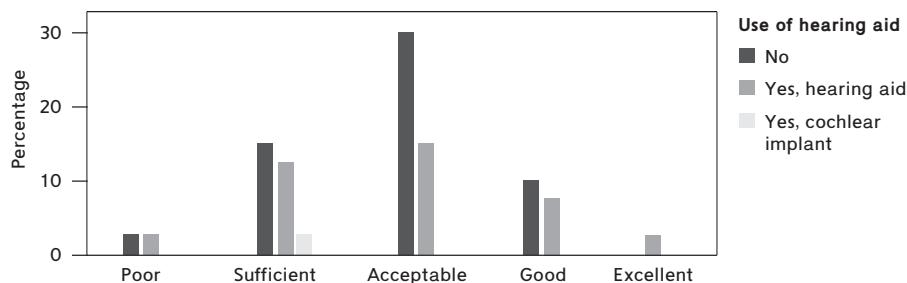


Figure 15.25. Respondents' opinion on the SDH quality on TV in general, according to the use of hearing aids.

6.5. Final remarks

The opinion of all the categories of respondents follows the usual trend. However, it would be possible to improve the quality of SDH on TV because only 20% consider that its quality is good or excellent. What is most remarkable is that the only users who think that the SDH on TV is poor, are those with a profound hearing loss. Due to their condition, they have much more significant needs regarding quality as they cannot hear anything.

7. OPINION ON THE QUALITY OF LIVE SDH

The opinion on live programs reflects a poor quality (see Figure 15.26).

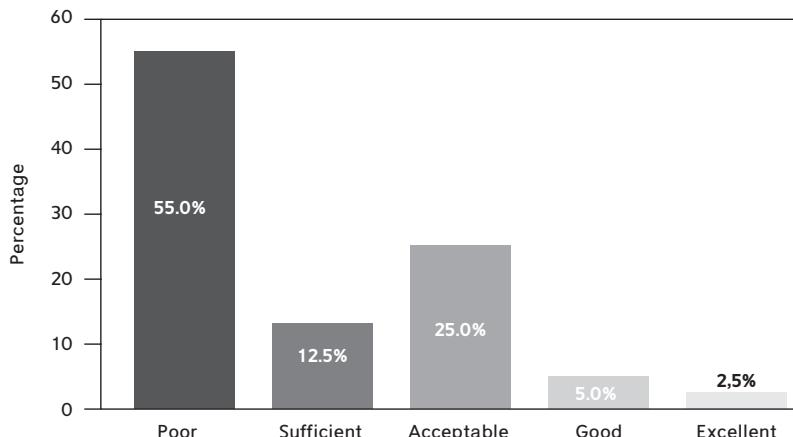


Figure 15.26. Respondents' opinion on the quality of live SDH.

7.1. According to the level of hearing loss

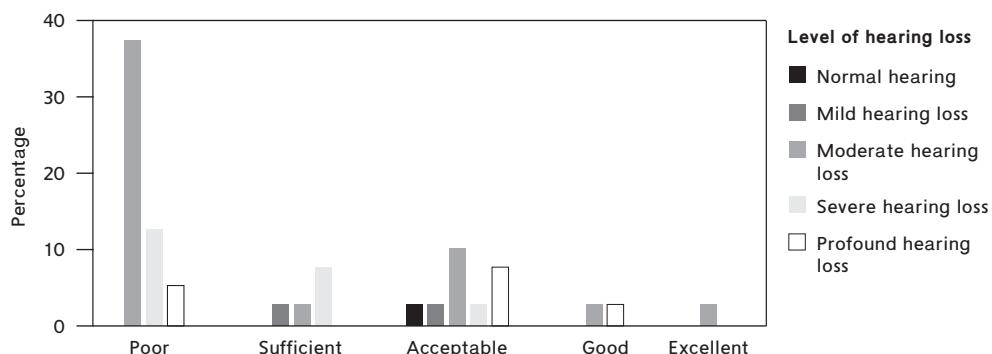


Figure 15.27. Respondents' opinion on the quality of live SDH, according to the level of hearing loss.

7.2. According to the age of onset of hearing loss

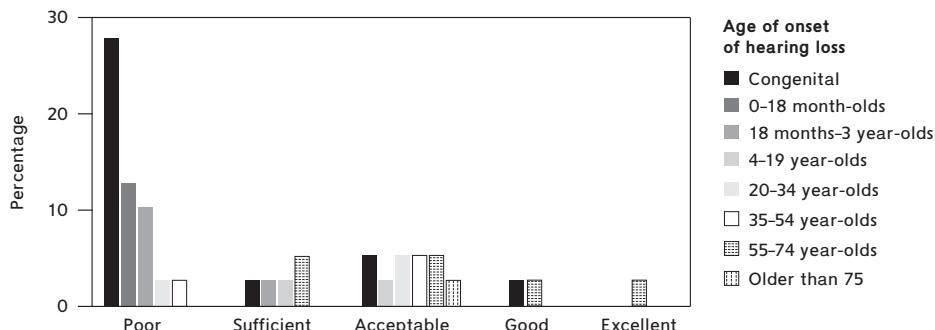


Figure 15.28. Respondents' opinion on the quality of live SDH, according to the age of onset of hearing loss.

7.3. According to the communication method

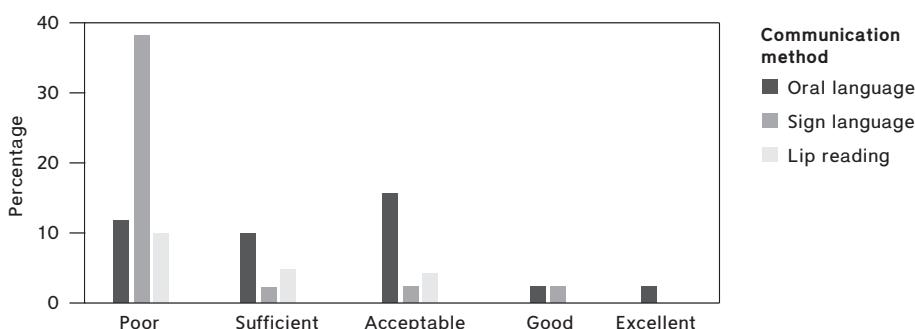


Figure 15.29. Respondents' opinion on the quality of live SDH, according to the communication method.

7.4. According to the use of hearing aids

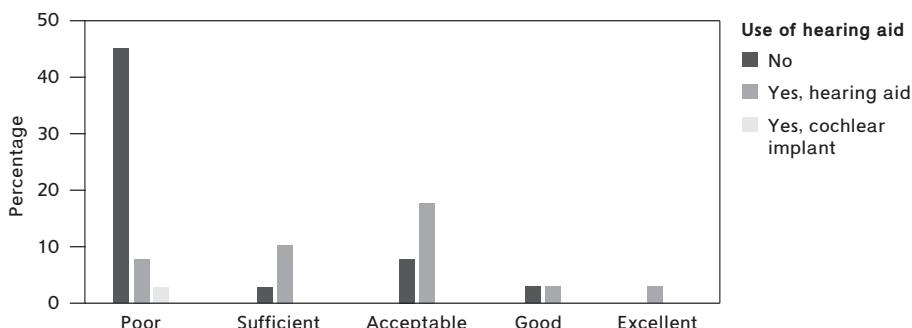


Figure 15.30. Respondents' opinion on the live SDH quality, according to the use of hearing aids.

7.5. Final remarks

All the users share the same opinion about live SDH; it shows that they are unhappy with its quality. Indeed, subtitled live programmes have many mistakes and synchrony problems. Thus, it might be assumed that it is closely linked to the time available for reading them and the deficiencies of the techniques used to produce them.

8. OPINION ON THE SDH QUALITY ON DVDS

Figure 15.31 illustrates that no respondent thinks the SDH on the DVD is poor. Just over half of the respondents (57%) consider it/them sufficient or acceptable. And 40% think that their quality is good or excellent, which is a lot better than the television quality results.

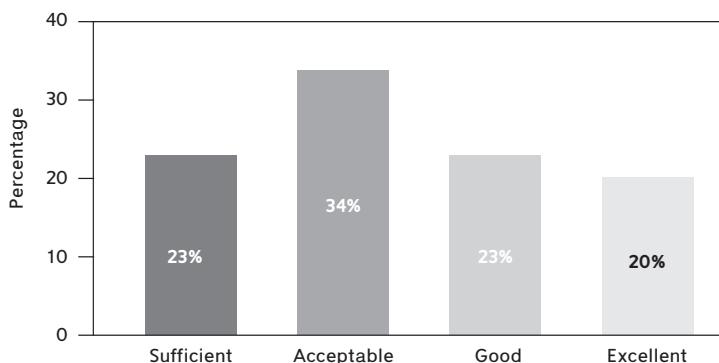


Figure 15.31. Respondents' opinion on the SDH quality on DVDs.

8.1. According to the level of hearing loss

People with severe and profound hearing loss express a satisfaction level slightly higher than the general opinion on the quality of DVDs (see Figure 15.32).

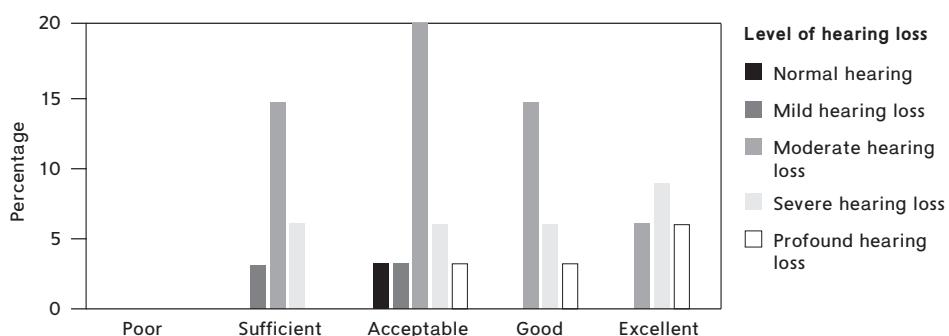


Figure 15.32. Respondents' opinion on the SDH quality on DVDs, according to the level of hearing loss.

8.2. According to the age of onset of hearing loss

People suffering a congenital hearing disability show a slightly higher level of satisfaction than average, concerning the quality of DVDs (see Figure 15.33).

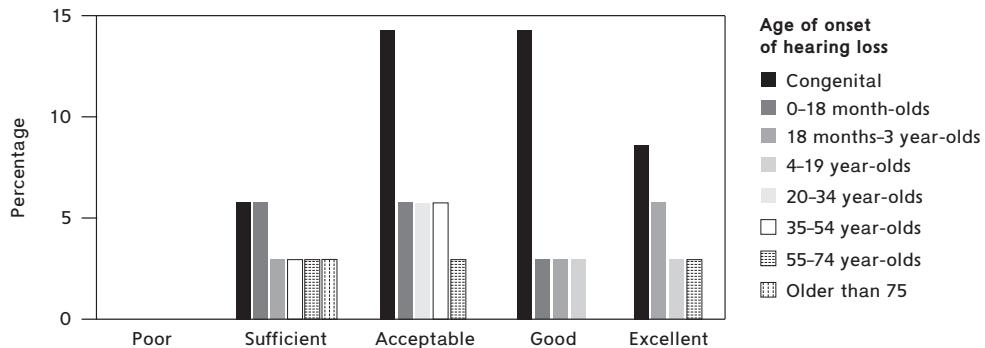


Figure 15.33. Respondents' opinion on the SDH quality on DVDs, according to the age of onset of hearing loss.

8.3. According to the communication level

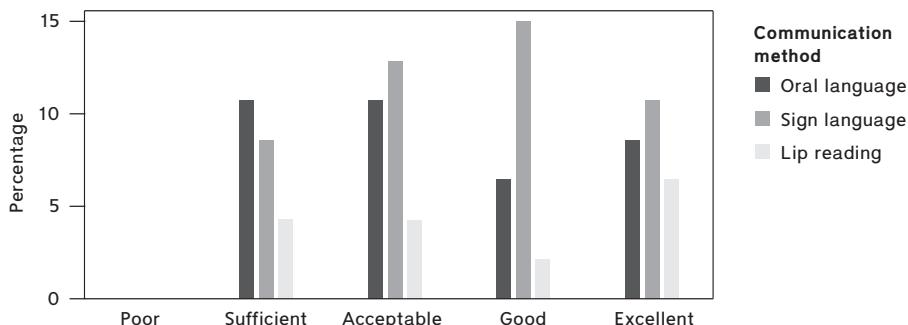


Figure 15.34. Respondents' opinion on the SDH quality on DVDs, according to the communication level.

8.4. According to the use of hearing aids

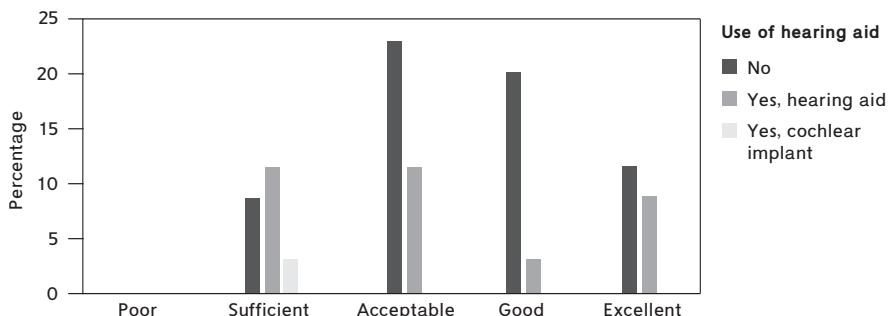


Figure 15.35. Respondents' opinion on the SDH quality on DVDs, according to the use of hearing aids.

8.5. Final remarks

Subtitles on DVDs are well appreciated in terms of quality. It is not distinguished a great difference of opinion among categories of users. The only thing that stands out is that deaf people since birth as well as those suffering from severe and profound hearing loss tend to appreciate more the SDH on DVDs than the ones belonging to other categories.

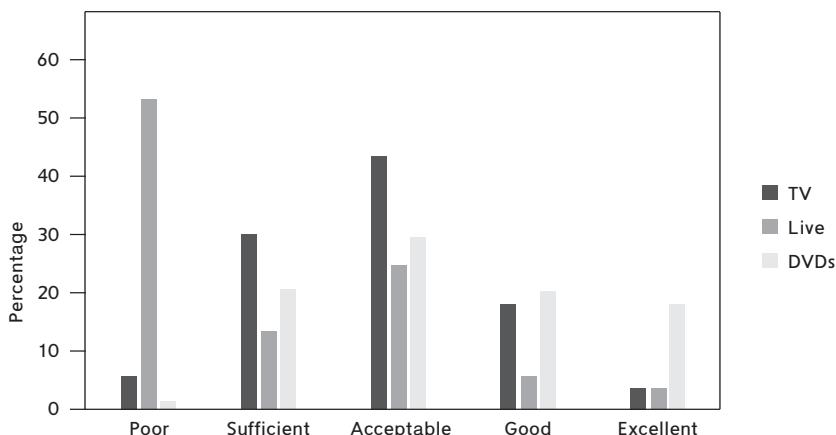


Figure 15.36. Opinion on the SDH quality on TV, live and on DVDs.

Figure 15.36 puts together and emphasizes the respondents' opinion on these three audiovisual media to account for an overall view of the SDH users' perspective.

9. FINAL CONCLUSIONS

Subtitling for deaf and hearing-impaired people is a topic that has been given particular attention by the authorities and other stakeholders in recent decades. As a result, regarding the quality and supply of SDH in the audiovisual media in Spain, it is considered that there has been a significant improvement. Technological advances have also been very supportive, offering new solutions and enabling users to control better the available services. However, there are still improvements to be made.

The survey that was carried out does not allow drawing general conclusions because of the insufficient number of respondents. However, based on the answers received, we achieved some observations; on the one hand, about the overall profile of Spanish users of SDH, and, on the other, on its assessment of the quality of SDH. Hence, we propose some reflections on possible improvements:

- The survey allows concluding that the community of deaf and hearing-impaired people –and therefore potential users of SDH– is considerably heterogeneous regarding the type and degree of their disability, and the media they use.
- Digital television, far above others, is the most employed audiovisual media among users of SDH, regardless of the individual hearing profile.
- It is noted that only prelingual deaf claim to use SDH on the Internet and they appreciate their quality. In addition, users of sign language express a clear preference for SDH on the Internet compared to other formats. This confirmation could be explored in more detail in order to understand better the reasons for this preference.
- In general, users do not show any specific preference regarding the Spanish television channels; the SDH quality on digital TV is considered acceptable by most respondents. However, few people think their quality is good or excellent. Hence, it may be contemplated the need to take steps in order to improve it.
- On the other hand, live SDH is considered poor for more than half of the subjects, without distinction of hearing impairment. Obviously, there is still so much room for improvements in this field, and we can hope that technological advances in the field of voice recognition, for instance, would improve the quality of live SDH.
- We believe that a new survey with a larger sample of users and some more specific questions would enable us to obtain additional and more detailed information. However, it seems that the data collected has allowed drawing interesting provisional conclusions on the subject. Several authors who have studied the subject as Díaz Cintas (2005, 2007, 2010) or Pereira Rodríguez (2005, 2010) claim that a solution to better meet the diverse needs of all the users of SDH would be to offer the possibility to choose between two types of subtitles: summarized or detailed. In this way, each user could choose the form of transcription (literal or adapted) that they prefer and suits better in each case. It can be expected that technological advances will open the way to an economically possible solution in this regard, but now it seems a distant solution.
- Since the speed of subtitling can be a problem for many deaf people (De Linde and Kay, 2016:12), it would be useful to carry out a similar survey to ascertain the satisfaction of sign language in audiovisual media. For many people with severe disorders, it may be also easier to understand contents shown through sign language, as is done with the application ECPlus, developed in the framework of the project. The fact that this may be the solution to many situations is already being demonstrated by the interest shown by the participants in the training courses regarding this application for mobile devices (Postigo Pinazo, 2016: 776).

10. BIBLIOGRAPHY

- Asociación Española de Normalización y Certificación (AENOR). Norma española UNE 153010. Subtitulado para personas sordas y personas con discapacidad auditiva. Madrid, AENOR, 2003.
- Asociación Española de Normalización y Certificación (AENOR). Norma española UNE 153010. Subtitulado para personas sordas y personas con discapacidad auditiva. Madrid, AENOR, 2012.
- De Linde Z, Kay N. *The semiotics of subtitling*. Oxford, 2016; 12.
- Díaz J. Nuevos retos en el mundo de la subtitulación. Londres, 2005; Puentes 6, 13-20.
- Díaz J. Traducción audiovisual y accesibilidad. En Jiménez C (ed.). *Traducción y accesibilidad. Subtitulación para sordos y audiodescripción para ciegos: nuevas modalidades de Traducción Audiovisual*. Frankfurt, 2007; Peter Lang, 9-23.
- Díaz J. La accesibilidad a los medios de comunicación audiovisual a través del subtitulado y de la audiodescripción. *Cooperación y diálogo*. Madrid, 2010, ESLETRA, 157-180.
- Pereira Rodríguez AM. El subtitulado para sordos: estado de la cuestión en España. *Quaderns. Revista de traducció* 2005; 12:61-172.
- Pereira Rodríguez AM. Criteria for elaborating subtitles for deaf and hard-of-hearing adults in Spain: Description of a case study. En: Orera P y Matamala A (eds.), *Listening to Subtitles. Subtitles for the Deaf and Hard of Hearing*, Bern: Peter Lang, 2010, 87-102.
- Postigo Pinazo E. Effective Technologies and Tools for Improving Professionals' and Users' Communication in Disability Settings. En *CBU International Conference Proceedings*. Vol. 5, Prague: Central Bohemia University, 2017; 772-777.

ANNEX 15.1: QUESTIONNAIRE



Accesibilidad del subtítulo para personas sordas y personas con discapacidad auditiva

El presente cuestionario pretende analizar el nivel de satisfacción de los usuarios del Subtitulado para Personas Sordas y Personas con Discapacidad Auditiva (SPS), así como alcanzar posibles mejoras del mismo.

¡Muchas gracias por su colaboración! ☺

IMPORTANTE: Rodee la respuesta correcta con un círculo. Ejemplo: Hombre ①

1. Sexo	
Hombre	1
Mujer	2
2. Edad	
15-24	1
25-10	2
41-59	3
60-74	4
75+	5
3. Ocupación	
Estudiante.....	1
Trabajando.....	2
Desempleado.....	3
Jubilado.....	4
4. Nivel de hipoacusia	
Audición normal (0-20 dB).....	1
Hipoacusia leve (20-40 dB)	2
Hipoacusia media (40-70 dB).....	3
Hipoacusia grave (70-90 dB).....	4
Hipoacusia profunda (90+ dB).....	5
5. Edad de aparición de la pérdida auditiva	
De nacimiento	1
0-18 meses.....	2
18 meses-3 años	3
4-19 años	4
20-34 años	5
35-54 años	6
55-74 años	7
75+ años	8
6. Método(s) de comunicación	
Lenguaje oral	1
Lenguaje de signos.....	2
Lectura de labios	3
Otros.....	4
7. Uso de prótesis auditiva	
No	1
Sí: Audífono	2
Implante coclear.....	3
8. Problemas de lectura	
Sí.....	1
No	2

9. Problemas de visión	
Sí	1
No	2
10. ¿Desde hace cuánto tiempo hace uso del SPS?	
Menos de 1 año	1
1-5 años	2
5-10 años	3
10-20 años	4
Más de 20 años	5
11. ¿En qué tipo de medio audiovisual utiliza los SPS?	
TV digital (teletexto).....	1
TV satélite.....	2
DVD/Blu-Ray	3
Cine.....	4
Internet.....	5
Otro.....	6
12. En su opinión, ¿qué formato ofrece mejor SPS?	
TV digital (teletexto).....	1
TV satélite.....	2
DVD/Blu-Ray	3
Cine.....	4
Internet.....	5
Otro.....	6
13. En su opinión, ¿qué canales de TV ofrecen la mejor calidad de SPS?	
RTVE (La 1, La 2, Teledeporte, 24H, Clan, TVE Internacional)	1
Televisión autonómica (Canal Sur)	2
Grupo Alresmedia (Antena 3, la Sexta, Neox, Nova)	3
Grupo Mediaset (Telecinco, Cuatro, P&F, Divinity, Boing, Energy)	4
Grupo Veo Televisión (13TV, DiscoveryMax)	5
SGT Net TV (Disney Channel, Paramount Channel).....	6
Otros.....	7
14. En su opinión, ¿cuál es la calidad del SPS en la TV en general?	
Deficiente	1
Suficiente	2
Aceptable	3
Buena	4
Excelente	5
15. En su opinión, ¿cuál es la calidad del SPS en emisiones en directo?	
Deficiente	1
Suficiente	2
Aceptable	3
Buena	4
Excelente	5
16. En su opinión, ¿cuál es la calidad del SPS en los DVDs?	
Deficiente	1
Suficiente	2
Aceptable	3
Buena	4
Excelente	5
17. ¿Hay canales de TV que le gustaría ver pero que no disponen de SPS? ¿Cuáles?	
.....	
.....	
18. ¿Qué mejoraría en los SPS?	
.....	
.....	

ANNEX 15.2: RESPONSES TO THE QUESTIONNAIRE

			Centro		José Luis Domínguez			ONCE			012		
	Cuestión	Encuestado n. ^o	1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11
1	Sexo	Hombre	1			1	1	1	1	1	1	1	
		Mujer	2	1	1						1		1
2	Edad	15-24	1										
		25-40	2						1				
		41-59	3								1	1	
		60-74	4							1	1		
		75+	5	1	1	1	1	1					1
3	Ocupación	Estudiante	1										
		Trabajando	2						1	1	1	1	1
		Desempleado	3										
		Jubilado	4	1	1	1	1	1					1
4	Nivel de hipoacusia	Audición normal (0-20 dB)	1										
		Hipoacusia leve (20-40 dB)	2										
		Hipoacusia media (40-70 dB)	3		1	1	1						1
		Hipoacusia grave (70-90 dB)	4						1				
		Hipoacusia profunda (90+ dB)	5	1				1		1	1	1	1
5	Edad de aparición de la pérdida auditiva	De nacimiento	1	1				1	1				1
		0-18 meses	2										
		18 meses-3 años	3						1				
		4-19 años	4								1		
		20-34 años	5							1			
		35-54 años	6										
		55-74 años	7		1	1	1						1
		75+ años	8										
6	Método(s) de comunicación	Lenguaje oral	1	1	1	1	1	1					1
		Lenguaje de signos	2						1	1		1	1
		Lectura de labios	3						1	1	1		
7	Uso de prótesis auditiva	No	1						1	1	1	1	
		Audífono	2	1	1	1	1	1	1				1
		Implantes cocleares	3										
8	Problemas de lectura	Sí	1								1	1	
		No	2	1	1	1	1	1	1	1	1		1
9	Problemas de visión	Sí	1							1	1	1	
		No	2	1	1	1	1	1	1				1

		Centro		José Luis Domínguez					ONCE				012	
	Cuestión	Encuestado n.º		1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11
10	¿Desde hace cuánto tiempo hace uso del SPS?	Menos de 1 año	1											
		1-5 años	2		1			1						1
		5-10 años	3	1					1					
		10-20 años	4			1	1			1		1	1	
		Más de 20 años	5							1				
11	¿En qué tipo de medio audiovisual utiliza los SPS?	TV digital (teletexto)	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1
		TV satélite	2							1	1			
		DVD/ Blu-Ray	3				1		1					
		Cine	4				1	1						
		Internet	5						1	1			1	
		Otro	6											
12	En su opinión, ¿qué formato ofrece el mejor SPS?	TV digital (teletexto)	1	1	1	1				1		1	1	1
		TV satélite	2							1	1			
		DVD/ Blu-Ray	3				1		1					
		Cine	4					1						
		Internet	5							1			1	
		Otro	6											
13	En su opinión, ¿qué canales de TV ofrecen la mejor calidad de SPS?	RTVE	1	1		1	1		1					1
		Televisión autonómica	2									1	1	
		Grupo Atresmedia	3		1				1	1		1		
		Grupo Mediaset	4						1					
		Grupo Veo Televisión	5											
		SGTNet TV	6						1		1			
14	En su opinión, ¿cuál es la calidad del SPS en la TV?	Deficiente	1						1		1			
		Suficiente	2											
		Aceptable	3							1		1	1	1
		Buena	4	1		1	1						1	
		Excelente	5		1									
15	En su opinión, ¿cuál es la calidad del SPS en emisiones en directo?	Deficiente	1						1	1	1			
		Suficiente	2											
		Aceptable	3	1			1				1	1		1
		Buena	4			1							1	
		Excelente	5		1									
16	En su opinión, ¿cuál es la calidad del SPS en los DVD?	Deficiente	1											
		Suficiente	2											
		Aceptable	3								1			
		Buena	4										1	
		Excelente	5	1			1		1			1		

DISABILITY AND COMMUNICATION

*Scientific Analysis, Total Communication,
ICT Tools and Case Studies*

Encarnación Postigo Pinazo

Marina Calleja Reina

Elisabeth Gabau Vila

La obra colectiva que aquí presentamos tiene el propósito de consolidar las ideas de un grupo de investigadores, reunidos para aunar conocimientos y sinergias con el fin de ofrecer recursos a un colectivo de personas que se encuentra entre los más vulnerables, así como a todos aquellos profesionales que deben brindarles asistencia en alguna ocasión.

El volumen consta de tres bloques. El primero está a cargo de investigadores del ámbito sanitario y científico del Hospital Parc Taulí, centro de referencia para enfermedades raras de base genética y su intervención. Cada capítulo aglutina un número de síndromes relacionados con su descripción científica y las indicaciones de intervención. El segundo bloque incluye cuatro capítulos relacionados con la interpretación en el contexto de la discapacidad. El tercer bloque incluye trabajos de investigación sobre tecnologías, sistemas para la comunicación y subtulado.

Todos los autores de este volumen son integrantes del proyecto europeo Enhancing Communication (EC+) de las Universidades de Gante, Klagenfurt, Málaga y del Hospital Parc Taulí. Aportan los resultados de su investigación, con el respaldo del programa Erasmus Plus. Con esta publicación, los autores persiguen dar pie a futuras iniciativas que favorezcan la atención a los discapacitados intelectuales y, a la vez, ofrezcan formación y empoderamiento a los profesionales que desempeñan su labor en estos ámbitos.

MHID 978-0008501617



9 780008 501617



www.mheducation.es

