

## SÍNDROMES

1. Autismo severo.....	1
2. Encefalopatías epilépticas en la infancia.....	6
3. Parálisis cerebral infantil.....	10
4. Síndrome de Angelman.....	14
5. Síndrome de Cornelia de Lange.....	19
6. Síndrome de Kleefstra.....	23
7. Síndrome de Lennox Gastaut.....	27
8. Síndrome de Mowat Wilson.....	31
9. Síndrome de Phelan-McDermid.....	35
10. Síndrome de Pitt-Hopkins.....	39
11. Síndrome de Rett. <i>MECP2</i> – related disorders.....	43
12. Síndrome de Usher.....	48
13. Síndrome de West.....	52
14. Síndromes de microduplicación-microdelección con afectación grave del lenguaje.....	56
15. Sordera asociada a otras causas de discapacidad intelectual.....	62

# SÍNDROMES

## 1. Autismo severo

El autismo es una alteración que se da en el neurodesarrollo de competencias sociales, comunicativas y lingüísticas y, de las habilidades para la simbolización y la flexibilidad.

1 de cada 110 niños presentan un Trastorno del Espectro Autista. Entre el 30 y el 51% de las personas con trastorno del Espectro Autista tienen discapacidad intelectual asociada.

### Causas

En la mayor parte de casos de autismo no es posible detectar una causa específica. Con el fin de poder clasificar de forma comprensible todos los casos, se definen dos grupos: el idiopático y el secundario (el autismo secundario ha sido denominado autismo sindrómico)

### Diferencias entre Autismo Idiopático y Sindrómico

#### Autismo Idiopático

Causa desconocida

Trastorno puro

Base genética poco esclarecida

Ausencia de marcador biológico

Retraso mental en el 70%

Amplio espectro de gravedad

#### Autismo sindrómico

Causa conocida

Asociado a otras manifestaciones

Se conoce la base genética

Puede haber marcadores biológicos

Retraso mental casi constante

Predominan casos graves

Causas en Autismo Sindrómico: Trastornos genéticos, trastornos congénitos del metabolismo, epilepsia, infecciones congénitas /adquiridas, exposición intrauterina a drogas, miscelánea (encefalopatía hipoxicoisquémica).

### Características Clínicas

Pueden variar muchísimo; desde personas que presentan sólo los síntomas que definen el autismo con una capacidad intelectual normal e incluso por encima de la normalidad, hasta pacientes con autismo sindrómico; que además de los síntomas propios del autismo presentarán la clínica propia de su enfermedad de base (epilepsia, trastorno motor, déficit cognitivo, distrofias faciales, ausencia de lenguaje...)

### Clínica específica de Autismo:

- Interacción social alterada: Poco contacto visual, falta de habilidad para compartir...con otros niños o adultos, tendencia al aislamiento, respuesta inapropiada en las relaciones sociales formales.
- Comunicación verbal y no-verbal alterada: No usan el lenguaje verbal y/o corporal como comunicación funcional.

- Restricción de intereses y comportamientos estereotipados y repetitivos: insistencia exagerada en una misma actividad, rutinas o rituales específicos. Escasa tolerancia a los cambios de sus rutinas. Manierismos motores estereotipados y repetitivos como sacudir o girar las manos o dedos, o movimientos complejos de todo el cuerpo.

## Tratamiento

Es muy importante el diagnóstico precoz para tratamiento en Centros de atención temprana con equipo multidisciplinar: Psicólogos, logopedas y neuropediatras.

- Tratamiento multidisciplinar: Neuropediatras, Psiquiatras, Psicólogos, Logopedas. Para los que presentan Autismo síndromico precisarán, según su trastorno de base, quizás también fisioterapia, ortopedia, colegios de educación especial y otros especialistas.
- Tratamiento farmacológico para los que presenten epilepsia o trastornos de conducta.

## Estrategias de comunicación

Los niños con un trastorno dentro del espectro del autismo severo pueden cursar con alteraciones graves del habla o ausencia total de la misma. A esta alteración debemos añadirle su baja o nula capacidad de intención comunicativa, que puede dificultar de forma considerable la enseñanza de las estrategias de comunicación. A pesar de ello su nivel de comprensión del lenguaje suele ser mejor que la expresión del mismo.

En este sentido se recomienda la estimulación por parte de logopedas o especialistas en trastornos del lenguaje.

Las estrategias de intervención que deberían tenerse en cuenta son:

- En el caso de las personas con un bajo nivel de intención comunicativa, hacer un trabajo paralelo para instaurarla.
- Es básico y fundamental conocer aquellos estímulos que motivan al niño para poder utilizarlos como reforzadores positivos de la conducta.
- Debemos tener una lista lo más amplia posible de reforzadores e ir comprobando que los gustos del niño no hayan cambiado con el tiempo.
- Sobreinterpretar las señales de las personas afectadas. 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.
- Utilizar **Sistemas de Comunicación Aumentativos y Alternativos (sistemas de CAA)**: formas de expresión distintas al lenguaje hablado, que tienen como objetivo aumentar las habilidades de comunicación 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 (según sus habilidades cognitivas, lingüísticas y motrices). En función del nivel de desarrollo en los sistemas de CAA podemos utilizar desde objetos en miniatura o fotos de objetos reales hasta pictogramas.
- Reforzar positivamente todos los inicios de comunicación así como el uso de los sistemas de CAA.
- Potenciaremos el aprendizaje de la comunicación si ésta les resulta útil y se realiza en contextos naturales.
- Aprovechar la aparición espontánea de cualquier signo o gesto para referirse a un objeto o acción. Éstos no son incompatibles con el sistema de CAA que se esté trabajando.
- Fomentar el uso de signos básicos que apoyen la palabra: primero enseñar signos específicos referidos a objetos concretos como “pan” o “pelota” y después acciones generales como “comer” o “jugar”.
- Las fotos reales son útiles para programar actividades.
- Los pictogramas pueden ayudar a generalizar conceptos.
- Mantener unas rutinas establecidas mediante los horarios con pictogramas.
- Utilizar ayudas técnicas.
- Utilización de lenguaje de signos.

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 adelantar las actividades que se realizaran con la persona, ayudándonos de soportes visuales (objeto real, fotos de objetos o pictogramas).

## **Problemas de conducta asociados y cómo actuar frente a ellos**

Los niños con autismo severo suelen presentar los siguientes problemas de conducta:

- Conductas oposicionistas:
  - Actuar de forma calmada y con un tono suave ya que reaccionan tanto a lo que le decimos como a la manera en la que se lo decimos.
  - Agacharse, ponerse a su altura y junto a él para poder facilitar la comunicación.
  - Explicarle como queremos que se comporte acompañando nuestra explicación con un soporte visual.
- Rabieta y conductas hetero o autoagresivas:
  - Actuar de forma calmada y no reaccionar aumentando su ansiedad o su enfado.
  - Intentar averiguar cuál es la causa de su enfado.
  - Investigar si hay algún problema sensorial.
  - Si el problema es el sitio (exceso de ruidos, personas, etc.), salir de la situación.
- Problemas para ajustar su comportamiento a las normas sociales:
  - No dar por supuesto que sabrá cómo actuar ante una situación aunque ya haya pasado antes por alguna parecida.
  - Es necesario explicar las cosas con antelación y recordarle cómo debe comportarse en esa situación en concreto.
  - Centrar nuestra atención en los aspectos positivos de su comportamiento.
- Les cuesta cambiar o pasar de una tarea o situación a otra:
  - Siempre que sea posible anticipar los cambios ayudándonos de un soporte visual.

## **Bibliografía y recursos**

### **Grupos soporte:**

Confederación Española de Autismo

<http://www.fespau.es>

The National Autistic Society (United Kingdom)

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

Autism Europe

<http://www.autismeurope.org>

**Bibliografía:**

*El Autismo Sindrómico*

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

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

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

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

[http://www.guiasalud.es/GPC/GPC\\_462\\_Autismo\\_Lain\\_Entr\\_compl.pdf](http://www.guiasalud.es/GPC/GPC_462_Autismo_Lain_Entr_compl.pdf)

## **2. Encefalopatías Epilépticas en la Infancia**

### **Definición:**

Son un conjunto de síndromes clínicos, en los cuales las crisis epilépticas comprometen el desarrollo neurológico del niño/a.

### **Epilepsia Mioclónica Grave de la Infancia o Síndrome de Dravet**

#### **Causa Genética**

Se han detectado mutaciones de novo en el gen que codifica la subunidad  $\alpha$  del canal de sodio dependiente de voltaje (*SCN1A*) así como mutaciones en el gen de la subunidad  $\gamma 2$  del receptor GABA.

#### **Características**

- Historia familiar de epilepsia o convulsiones febriles.
- Desarrollo psicomotor normal hasta su comienzo.
- Crisis epilépticas que se inician durante el primer año de vida,
- Tipos de crisis: crisis clónicas febriles, generalizadas o unilaterales, aparición secundaria de sacudidas mioclónicas y, a menudo, de crisis parciales.
- Electroencefalograma (EEG) se observan punta-onda y polipunta-onda, fotosensibilidad precoz y anomalías focales.
- El desarrollo psicomotor se retrasa a partir del segundo año de vida y posteriormente aparecen ataxia, signos piramidales, mioclonías interictales con déficit cognitivo grave y afectación importante del lenguaje (comprenden más de lo que pueden expresar).

#### **Tratamiento**

- Es una de las formas de epilepsia infantil más resistentes al tratamiento farmacológico.
- Fármacos Antiepilépticos: Precisa combinación de varios fármacos, siendo los siguientes los más eficaces: valproato, benzodiazepinas, topiramato y estiripentol.
- En caso de crisis aguda: Administración de midazolam bucal o intranasal y avisar a Emergencias ya que suelen hacer crisis prolongadas.
- Manejo multidisciplinar: Fisioterapia, Ortopedia (férulas, sillas para desplazamientos largos), comunicación aumentativa y educación especial.

## Estrategias de comunicación

El grado de afectación neurológica de los pacientes con encefalopatías epilépticas es variable. En el caso del **síndrome de Dravet** por ejemplo, que cursa con déficit cognitivo grave, la afectación del área del lenguaje es importante (con una comprensión mejor que la expresión).

Tienen problemas para comunicarse, para comprender el entorno y para establecer relaciones sociales. Es en este sentido que un trabajo por parte de logopedas o especialistas en trastornos del lenguaje resulta fundamental.

Estrategias de intervención recomendadas:

- Utilizar **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. Estos sistemas ayudarán también a que aumente su interés por el entorno y también su intención comunicativa.
- Reforzar siempre positivamente todos los inicios de comunicación, así como el uso de los sistemas de CAA.
- En función del nivel de desarrollo, en los sistemas de CAA, se pueden utilizar objetos en miniatura, fotos de objetos reales o pictogramas. Se trata de adaptar los diversos sistemas de símbolos en función de las características de cada persona (según sus habilidades cognitivas, lingüísticas y motrices).
- Fomentar el uso de signos básicos que apoyen la palabra (utilizando dos sistemas de comunicación simultáneamente). Primero enseñar signos específicos referidos a objetos concretos como “pan” o “pelota” y después a acciones generales como “comer” o “jugar”.
- Aprovechar la aparición espontánea de cualquier signo o gesto para referirse a un objeto o acción. Éstos no son incompatibles con el sistema de CAA que se esté utilizando.
- Sobreinterpretar las señales de las personas afectadas. 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.
- Para anticipar y para aumentar su comprensión se pueden asociar canciones a acciones como comer, jugar, dormir, etc. (oír estas claves anticipará al niño lo que va a pasar y le dará seguridad).
- Usar los sistemas aumentativos y alternativos de comunicación para la planificación y temporalización de las actividades.



- Utilizar ayudas técnicas.

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 use 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, adelantar las actividades que se realizaran con la persona, ayudándonos de soportes visuales.

### **Problemas de conducta asociados y cómo actuar ante ellos**

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

Entender por qué actúan como actúan 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.

Los problemas de conducta más comunes pueden ser:

- Aumento del nivel de frustración que puede causar excitabilidad, ansiedad o conductas agresivas hacia él mismo o hacia los demás.

Las estrategias posibles para actuar frente a ellos serían:

- Crear guiones en los que visualmente puedan ver: qué es lo que va a pasar, cómo tienen que estar y si tienen problemas, quién les puede ayudar.
- Enseñar y reforzar el aprendizaje de normas básicas. Hay que reforzarlo y generalizarlo con un apoyo visual que les recuerde cómo lo tienen que hacer.
- Es importante conocer los reforzadores que se pueden utilizar (en función de las características de cada persona).
- Reforzar positivamente los momentos en los que están tranquilos y su conducta es adecuada.
- En momentos críticos, es importante intentar desviar su atención y centrarlos en algún estímulo u objeto que pueda relajarlos o distraerlos.

- Hablarles de forma pausada y con calma en los momentos de elevada excitabilidad o ansiedad. Utilizar un tono de voz suave y no gritar ni alzar la voz.

## **Bibliografía y recursos**

### **Grupos soporte:**

Dravet syndrome foundation Delegación en España

<http://www.dravetfoundation.eu>

Dravet Syndrome European Federation

<http://dravet.eu>

### **Bibliografía:**

#### *Dravet syndrome: an update*

Vanessa S. van Dam, Christian M. Korff

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

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

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

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

### 3. Parálisis Cerebral Infantil

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 los primeros años.

#### Causas

- FACTORES ANTES DEL PARTO:
  - Factores maternos: enfermedades autoinmunes, infección intrauterina, sustancias tóxicas etc.
  - Factores fetales: gestación múltiple, retraso crecimiento intrauterino, polihidramnios, malformaciones.
- FACTORES ALREDEDOR DEL PARTO: Prematuridad, bajo peso, infección SNC o sistémica, hipoglucemia mantenida, hiperbilirrubinemia, hemorragia intracraneal, encefalopatía hipóxico-isquémica, etc...
- FACTORES DESPUÉS DEL PARTO: Infecciones (meningitis, encefalitis), traumatismo craneal, estatus convulsivo, parada cardio-respiratoria, intoxicación, deshidratación grave.

#### Características clínicas

Existen diferentes clasificaciones, una de las más útiles que se hace es en función del trastorno motor predominante y de la extensión de la afectación.

- Parálisis cerebral espástica: Es la forma más frecuente
- Tetraplejía espástica: La forma más grave. Afectación de las cuatro extremidades. Se asocia déficit cognitivo moderado- grave y afectación importante del lenguaje expresivo y comprensivo.
- Diplejía espástica: Es la forma más frecuente. Los pacientes presentan afectación de predominio en las extremidades inferiores. Pueden tener capacidad intelectual normal o déficit cognitivo leve y afectación del lenguaje expresivo.
- Hemiplejía espástica: Afectación de un hemicuerpo. Suelen tener capacidad intelectual normal y pueden tener afectación del lenguaje.
- Parálisis cerebral discinética: Se caracteriza por una fluctuación y cambio brusco del tono muscular, presencia de movimientos involuntarios y persistencia de los reflejos arcaicos. Pueden tener una capacidad intelectual normal con afectación de lenguaje expresivo importante para la incoordinación de movimiento de boca y lengua.

- Otras: Parálisis cerebral atáxica, Parálisis cerebral hipotónica y Parálisis cerebral Mixta.

## Tratamiento

- Fisioterapia desde edades muy tempranas, ortopedia, y pueden necesitar toxina botulínica, otros tratamiento farmacológicos y/o cirugía.
- Si afectación del lenguaje importante Logopedia (comunicación aumentativa) y si déficit cognitivo educación especial.
- Manejo multidisciplinar: neurología, traumatología, gastroenterología, además de fisioterapia, logopedia.

## Estrategias de comunicación

Una de las dificultades asociadas en las personas con PCI, es el retraso en la adquisición del habla o su ausencia. A pesar de estas dificultades pueden comunicarse y su nivel de lenguaje comprensivo se encuentra más preservado que el expresivo. En algunas ocasiones, aunque su lenguaje expresivo sea correcto las dificultades motrices de la zona orofacial hacen que su habla sea ininteligible.

En este sentido se recomienda la estimulación por parte de logopedas o especialistas en trastornos del lenguaje.

Es importante tener en cuenta las siguientes estrategias de intervención recomendadas:

- 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.
- Usar **Sistemas de Comunicación Aumentativos y Alternativos (sistemas de CAA)**: formas de expresión distintas al lenguaje hablado, que tienen como objetivo aumentar las habilidades comunicativas y/o compensar (alternativos) las dificultades de comunicación y lenguaje.
- 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 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.

- Aprovechar la aparición espontánea de cualquier signo o gesto para referirse a un objeto o acción ya que no son incompatibles con el sistema de CAA que se esté trabajando.
- Aprenderán a usar la comunicación aumentativa más eficientemente si ésta 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.
- Utilizar ayudas técnicas (productos de apoyo).
- 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, adelantar las actividades que se realizaran con la persona, ayudándonos de soportes visuales (objeto real, fotos de objetos o pictogramas).

## **Problemas de conducta asociados y cómo actuar frente a ellos**

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

A continuación se enumeran los problemas de comportamiento que suelen aparecer con mayor frecuencia:

- Comportamiento agresivo o autolesivo:
  - Intentar averiguar la causa de este comportamiento para poder incidir sobre ella.
  - Actuar de forma calmada y no reaccionar aumentando su ansiedad o su enfado.

- Intentar distraerlo e instaurar una conducta que sea incompatible.
- Abulia (pasividad o falta de iniciativa):
  - Es importante mantenerlos activos, estimularlos y prevenir la privación sensorial.

## **Bibliografía y recursos**

### **Grupos soporte:**

ASPACE

<http://www.aspace.org>

### **Bibliografía:**

#### **Parálisis Cerebral**

Dra Pilar Póo

*Protocolos Diagnósticos Terapéuticos de la AEP: Neurología Pediátrica*

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

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

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

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

## 4. Síndrome de Angelman

El Síndrome de Angelman (SA) se caracteriza clínicamente por rasgos físicos, alteraciones neurológicas y un perfil cognitivo y conductual muy específico. Incidencia de 1 por 15000 individuos.

### Causa

Es un trastorno de base genética causado por una falta de expresión del gen *UBE3A* localizado en el cromosoma 15 de origen materno. La pérdida física o funcional puede tener cuatro orígenes distintos:

1. Deleción de 15q11-q13 de origen materno
2. Disomía uniparental de 15q11-q13 de origen paterno
3. Mutación de la impronta
4. Mutación del gen

Existe un quinto grupo de pacientes que presenta una clínica de SA en el que se desconoce la causa.

### Características clínicas

En todos los casos existe una alta especificidad clínica derivada de la implicación de los mismos genes, aunque existen variaciones relacionadas con el tipo de defecto genético.

- Fenotipo físico: braquicefalia con el occipucio plano, boca grande, lengua prominente, dientes separados, microcefalia y manos y pies pequeños
- Síntomas neurológicos: grave retraso intelectual y motor, epilepsia (típico trazado en el electroencefalograma), inestabilidad de la marcha autónoma (ataxia), trastornos del sueño y ausencia del lenguaje (estando menos afectada la comprensión).
- Patrón de conducta: ataques de risa sin motivo aparente, apariencia feliz, fascinación por el agua, la tendencia a llevarse objetos a la boca, la falta de atención y la fácil excitabilidad e hiperactividad. Algunos pacientes pueden tener rasgos dentro del espectro autista por ello trastorno de conducta asociado.

### Tratamiento

- Epilepsia: Suele precisar varios formatos antiepilépticos para el control de las crisis. Los más eficaces usados de forma aislada o combinados son: valproato, levetiracetam y clonazepan.

- Hay que tener en cuenta que estos pacientes pueden presentar crisis de ausencia prolongada que debido a que son muy dispersos pueden pasar desapercibidas y este dato no se conoce.
- Tratamiento farmacológico para los trastornos del sueño
- Tratamiento psiquiátrico si presentan trastorno de conducta.
- Manejo multidisciplinar: Fisioterapia, ortopedia, educación especial, comunicación aumentativa debido al trastorno tan grave del lenguaje expresivo.

## **Estrategias de Comunicación**

La capacidad lingüística de las personas con síndrome de Angelman es muy reducida. La mayoría de personas con el síndrome no llega a adquirir lenguaje oral, o aprenden pocas palabras. La comprensión está menos afectada, por lo que pueden comprender más de lo que expresan. Un adecuado trabajo por parte de un logopeda o especialista en trastornos del lenguaje puede incrementar sus recursos comunicativos de manera importante, favoreciendo una mejor adaptación al entorno y una menor frustración.

## **Estrategias de intervención recomendadas:**

- 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.
- Tener en cuenta que aprenden a usar la comunicación aumentativa más eficientemente en contextos naturales y funcionales.
- Adaptar los diversos sistemas de símbolos en función de las características de cada persona (según sus habilidades cognitivas, lingüísticas y motrices). En función del nivel de desarrollo, en los sistemas de CAA podemos utilizar símbolos diferentes: objetos en miniatura, fotos de objetos reales o pictogramas.
- Utilizar ayudas técnicas.
- 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.
- Intentar ampliar sus propios gestos y expresiones espontáneas. Éstos no son incompatibles con el sistema de CAA que se esté trabajando.
- Para facilitar la comprensión:



- Utilizar un lenguaje claro y sencillo y hablar de forma pausada.
- Usar fotos reales para explicar previamente actividades y acontecimientos.
- Preparar los horarios y calendarios de sus rutinas de la manera en que el niño entienda mejor.

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 use 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, adelantar las actividades que se realizarán con la persona ayudándonos de soportes visuales (objeto real, fotos o pictogramas).

### **Problemas de conducta y cómo actuar frente a ellos**

Las limitaciones en la comunicación, la hipersensibilidad a los estímulos, los cambios en la rutina o en el sueño, alguna causa médica, etc. son algunas de las causas que pueden provocar que las personas con síndrome de Angelman presenten problemas de comportamiento.

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

### **Los problemas de conducta que se presentan de forma más frecuente son:**

- Conducta hiperactiva (disminuye con la edad).
- Conductas autoagresivas o agresivas (tirar del pelo, tirar de la ropa, morder).
- Tendencia a llevarse objetos a la boca.

### **Pautas para actuar frente a ellos:**

En general, reforzar positivamente conductas adecuadas e intentar no atender las disruptivas proponiendo alternativas positivas.

- Excitabilidad.
  - Mantener rutinas establecidas. Desarrollar una estructura en la vida de estas personas, una rutina organizada, predecible,

calmada y un medio ambiente organizado, para reducir la excitabilidad.

- Eliminar los elementos perturbadores que puedan avivar la posible tendencia a la excitabilidad.
- Hablarles de forma pausada y con calma. Utilizar un tono de voz suave y no gritar ni alzar la voz.
- Hiperactividad.
  - Reforzar positivamente los momentos en los que está tranquilo y su nivel de actividad sea el adecuado.
  - Anticiparse a sus necesidades de movimiento y proporcionarle, siempre que sea posible, actividades que requieran moverse.
- Conductas autoagresivas o agresivas.
  - En estos momentos intentar desviar su atención centrándolos en algún estímulo u objeto que pueda relajarlos o distraerlos.
  - Es muy importante identificar las situaciones que desencadenan malestar en el niño y llevar a cabo mecanismos para disminuir su aparición. Los episodios agresivos no deben ser reforzados con excesiva atención.
  - Actuar de forma calmada y no reaccionar aumentando su ansiedad o enfado.
- Tendencia a llevarse objetos a la boca.
  - Tener en cuenta que todos los objetos que se les den deben ser seguros.
  - Es aconsejable usar objetos de una sola pieza que no contengan partes pequeñas con las que se puedan atragantar.

## **Bibliografía y Recursos**

### **Soporte:**

Asociación Síndrome de Angelman (ASA)

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

Angelman Syndrome Foundation

<http://www.angelman.org>

Fundación Casa Angelman

<http://www.casaangelman.org>

## **Bibliografía**

*Angelman syndrome: review of clinical and molecular aspects.*

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

*Síndrome de Angelman.*

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

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

## 5. Síndrome de Cornelia de Lange

El síndrome de Cornelia de Lange (SCdL) se caracteriza por una dismorfia facial característica (especialmente cejas arqueadas con sinofridia (confluyen), 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 1/50.000. Es muy común en estos pacientes el reflujo gastroesofágico (vómitos del contenido del estómago) con lo que se agravan los problemas para alimentarse y el retraso del crecimiento. Para resolver el reflujo gastroesofágico a menudo se requiere de una intervención quirúrgica como la técnica anti-reflujo de Nissen. Aproximadamente el 25% de los pacientes presentan epilepsia.

La progresión clínica conduce a un retraso psicomotor, déficit intelectual grave en la forma clásica, dificultades en la adquisición del lenguaje, retraso en el desarrollo de las habilidades motoras fino y gruesas. Muchas personas manifiestan tendencias autistas y autodestructivas, a menudo se relacionan directamente con la frustración de la incapacidad de comunicarse; se debe vigilar condiciones dolorosas como el reflujo gastroesofágico que pueden alterar considerablemente la conducta de ellos.

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

El riesgo de sordera es muy alto (80%) debe ser evaluado y supervisado. Así como problemas visuales que incluyen miopía (60%) y nistagmus (37%).

### Respecto al lenguaje

El desarrollo del habla está retrasado o incluso ausente, a veces sin gestos o mímica. Los padres refieren que los bebés tienen un llanto de tono bajo, muy característico como gutural (75%), desaparece al final de la infancia, no hay balbuceo. Otras veces hay lenguaje pero es repetitivo y difícilmente pueden mantener una conversación (nos referimos a la forma clásica del síndrome), mencionar que la voz y los sonidos suenan como amortiguados, como una voz ronca. Más afectada la expresión que la comprensión en relación a su nivel cognitivo.

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 con formas ligadas al X de SCdL.

## Estrategias de comunicación

En personas que padecen de síndrome de Cornelia de Lange (SCdL) el área del habla y de la comunicación suele tener un retraso significativo, aun en los más levemente afectados.

La comprensión es mejor que la expresión y, en los casos en que existe lenguaje, este suele ser repetitivo y difícilmente permite mantener una conversación. Tienen dificultad para entender los matices y la pragmática del lenguaje.

También hay que tener en cuenta sus dificultades para coordinar y producir los movimientos motrices necesarios para hablar.

En este sentido las estrategias de comunicación que se deben tener en cuenta serían las siguientes:

- Proporcionar estimulación por parte de especialistas en Trastornos del Lenguaje.
- Introducir lengua de signos o técnicas alternativas para reforzar la capacidad de comunicación. **Sistemas de Comunicación Aumentativos y Alternativos (sistemas de CAA)**: formas de expresión distintas al lenguaje hablado, que tienen como objetivo aumentar las habilidades comunicativas y/o compensar 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 (según sus habilidades cognitivas, lingüísticas y motrices). En función del nivel de desarrollo, en los sistemas de CAA podemos utilizar objetos en miniatura, fotos de objetos reales o pictogramas.
- Aprovechar la aparición espontánea de cualquier signo o gesto para referirse a un objeto o acción. Éstos no son incompatibles con el sistema de CAA que se esté trabajando.
- Tener en cuenta que aprenden a usar la comunicación aumentativa más eficientemente en contextos naturales y funcionales.
- Fomentar el uso de signos básicos que apoyen la palabra: primero enseñar signos específicos referidos a objetos concretos como “pan” o “pelota” y después acciones generales como “comer” o “jugar”.
- Es importante sobreinterpretar las señales de las personas afectadas por el síndrome. 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.
- Usar fotos reales para programar actividades y anticipar acontecimientos.

- Mantener unas rutinas establecidas mediante los horarios con pictogramas. Los horarios y calendarios deben prepararse de la manera en que el niño entienda mejor.
- Utilizar ayudas técnicas.

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 use 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, adelantar las actividades que se realizaran con la persona ayudándonos de soportes visuales (objeto real, fotos o pictogramas).

## **Problemas de conducta asociados y cómo actuar frente a ellos**

Existen ciertas cosas que pueden provocar que la persona con SCdL presente un comportamiento disruptivo: cambios en la rutina, frustraciones en la comunicación, cambios hormonales, cambios en el sueño, alguna causa médica, etc.

En general, es importante entender las necesidades del niño o adulto con SCdL y entender qué causa el comportamiento no deseado para poder actuar.

- Autoagresiones:
  - En momentos en los que los estímulos ambientales les sobrepasan pueden autolesionarse. Se recomienda eliminar los elementos perturbadores que puedan avivar la posible tendencia al comportamiento autolesivo.
  - En estos momentos es importante intentar desviar su atención centrándolos en algún estímulo u objeto que pueda relajarlos o distraerlos.
- Comportamiento excitable y ansiedad:
  - Es importante hablarles de forma pausada y con calma. Utilizar un tono de voz suave y no gritar ni alzar la voz.
  - Reforzar positivamente los momentos en los que está tranquilo.
  - Anticiparse a sus necesidades de movimiento proporcionándole, siempre que sea posible, actividades que requieran moverse.

- Desarrollar una estructura en la vida de estas personas para ayudar a que la ansiedad disminuya. La rutina organizada, predecible, calmada, y los medio ambientes organizados parecen ser lo que mejor funciona con los niños con SCdL.

## **Bibliografía y recursos**

### **Grupos soporte**

CdLS World

[www.cdlsworld.org](http://www.cdlsworld.org)

Cornelia de Lange Syndrome Foundation, Inc.

[www.cdlsusa.org](http://www.cdlsusa.org)

Asociación Española Cornelia de Lange

[www.corneliadelange.es](http://www.corneliadelange.es)

### **Bibliografía**

***GeneReviews*® [Internet].**

Matthew A Deardorff, Sarah E Noon, Ian D Krantz

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

***Síndrome de Cornelia de Lange***

MC Gil, MP Ribate, FJ Ramos

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

## 6. Síndrome de Kleefstra

El síndrome de Kleefstra es una enfermedad genética muy poco frecuentes de prevalencia desconocida.

### Causa

Este síndrome está causado bien por mutaciones puntuales en el gen *EHMT1* localizado en 9q34.2, o bien por microdelección en la región cromosómica 9q34.3. Más del 85% de los casos son debidos a microdelección, lo que conduce a la pérdida de todo el gen.

### Características clínicas

- Apariencia facial: microcefalia, hipoplasia del tercio medio facial, cejas grandes, sinofridia, labio inferior grueso y evertido, lengua prominente Y Con la edad, los rasgos faciales se vuelven más toscos. Tendencia a la obesidad.
- Sintomatología neurológica: Hipotonía lo que causa retraso motor (la mayoría andan independientemente a los 2-3 años de edad). Déficit intelectual de moderado a grave Trastorno importante del lenguaje. Puede ocurrir regresión en la adolescencia/edad adulta.
- Trastorno de conducta: agresividad, psicosis, apatía/catatonia y trastornos del sueño graves).
- Otras anomalías que pueden presentar son: anomalías cardíacas (arritmias y cardiopatía congénitas), defectos genitales en varones, defectos renales, infecciones recurrentes, estreñimiento grave y problemas de audición.

### Tratamiento

- Tratamiento psiquiátrico si presentan trastorno de conducta.
- Se recomienda control cardiológico (por la presencia de arritmias) así como una monitorización intestinal y renal/urológica.
- Manejo multidisciplinar: Fisioterapia, ortopedia, educación especial, comunicación aumentativa debido al trastorno tan grave del lenguaje expresivo.

### Estrategias de comunicación

La mayoría de las personas con síndrome de Kleefstra presentan un déficit intelectual de moderado a grave asociado a un importante retraso del lenguaje. Algunos de ellos 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.

Las estrategias de comunicación que se deben tener en cuenta serían las siguientes:

- 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 en miniatura, fotos de objetos reales o pictogramas, en función del nivel de desarrollo que tenga la persona.
- Tener en cuenta que aprenden a usar la comunicación aumentativa más eficientemente en contextos naturales y funcionales.
- Si aparece de forma espontánea algún gesto para referirse a una acción u objeto, debemos potenciar su utilización ya que no son incompatibles con el sistema de CAA.
- Sobre interpretar las señales de las personas afectadas por el síndrome. 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.
- Reforzar positivamente todos los inicios de comunicación así como el uso de los sistemas de CAA.
- Facilitar la comprensión hablándoles de forma pausada, utilizando frases cortas y palabras acompañadas de gestos, imágenes u otros apoyos.
- Mantener unas rutinas establecidas mediante los horarios visuales. Los horarios y calendarios deben prepararse de la manera en que el niño entienda mejor.
- Utilizar ayudas técnicas.

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 use 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, anticipar las actividades que se realizaran con la persona, ayudándonos de soportes visuales (objeto real, fotos de objetos o pictogramas).

## **Problemas de conducta asociados y cómo actuar frente a ellos**

Los problemas de comportamiento habituales que pueden presentar las personas con síndrome de Kleefstra son: agresiones (morder, pegar, tirar del pelo), conductas autolesivas, invadir el espacio personal de los otros, etc.

Pueden tener cambios de humor impredecibles, sensación de inseguridad, intolerancia a los cambios de rutina, etc. Las conductas disruptivas pueden ser debidas a alguna de estas causas o a una causa médica, por ejemplo, y la pubertad puede provocar un aumento de estos comportamientos difíciles de manejar.

También se han descrito trastornos obsesivo-compulsivos, movimientos estereotipados y comportamientos que entran dentro del espectro autista, en la infancia principalmente.

Pautas concretas para actuar frente a ellos:

- Conductas auto agresivas o agresivas.
  - Intentar desviar su atención centrándolos en algún estímulo u objeto que pueda relajarlos o distraerlos.
  - Es muy importante identificar las situaciones que desencadenan malestar en el niño y llevar a cabo mecanismos para disminuir su aparición. Los episodios agresivos no deben ser reforzados con excesiva atención.
  - Actuar de forma calmada y no reaccionar aumentando su ansiedad o enfado.
- Invasión del espacio personal de los demás.
  - Con una actitud calmada pero firme retirarlo para que no invada el espacio personal de la otra persona.
  - Explicarle, utilizando un soporte visual, qué es lo que no debe hacer y lo que sí puede hacer en esas situaciones.

## **Bibliografía y recursos**

### **Soporte:**

Kleefstra syndrome

<http://kleefstrasynndrome.org>

### **Bibliografía:**

#### ***Update on Kleefstra Syndrome.***

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

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

#### ***Kleefstra Syndrome.***

Kleefstra T, Nillesen WM, Yntema HG

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

2010 Oct 5 [updated 2015 May 7].

## **7. Síndrome de Lennox Gastaut**

Es una forma severa de encefalopatía epiléptica crónica que se manifiesta habitualmente en la primera infancia, con un pico de inicio entre los 3 y 5 años.

Corresponde aproximadamente al 3 a 6% de los niños con epilepsia, con claro predominio masculino (5:1).

### **Causas**

Trastornos genéticos, síndromes neurocutáneos (ej, esclerosis tuberosa), encefalopatías post lesiones 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.

### **Característica clínica**

Electroencefalograma: patrón de espiga-onda lenta

Múltiples tipos de crisis epilépticas: Crisis tónicas y atónicas (estas últimas “crisis de caídas” son las más frecuentes) También se pueden manifestar ausencias atípicas (20-65%), estatus epiléptico no convulsivo (50-66%), crisis tónico-clónicas, crisis parciales, espasmos y crisis mioclónicas.

En el 95% de los pacientes presentan deterioro cognitivo con retraso mental. Se asocia trastorno de conducta con hiperactividad, agresividad y tendencias autistas.

### **Tratamiento**

- Tratamiento antiepiléptico: Dada la variedad de tipos de convulsiones asociadas con la LGS, se necesitan fármacos con un amplio espectro de eficacia para el tratamiento de este síndrome (valproico, lamotrigina, topiramato, rufinamida y clobazam). La Carbamazepina puede empeorar las “crisis de caídas”
- Tratamiento psiquiátrico: Muchos van a necesitar tratamiento farmacológico por el trastorno de conducta asociado.
- Manejo multidisciplinar: Fisioterapia, educación especial, comunicación aumentativa.

### **Estrategias de comunicación**

El síndrome de Lennox Gastaut es una forma de encefalopatía epiléptica que se manifiesta habitualmente en la primera infancia y persiste en la edad adulta. La mayoría de las personas que lo padecen presenta deterioro cognitivo, discapacidad intelectual y una afectación severa del área del lenguaje y la comunicación.

Con la finalidad de potenciar al máximo su capacidad comunicativa es importante tener en cuenta las siguientes recomendaciones:

- Intervención por parte de un especialista en trastornos del lenguaje para conseguir que su comunicación sea lo más funcional posible.
- Utilizar técnicas aumentativas/alternativas para mejorar la capacidad de comunicación, tanto a nivel comprensivo como expresivo. Estas técnicas se engloban dentro de los **Sistemas de Comunicación Aumentativos y Alternativos (sistemas de CAA)**: formas de expresión distintas al lenguaje hablado que tienen como objetivo aumentar las habilidades comunicativas y/o compensar las dificultades de comunicación y lenguaje de muchas personas con discapacidad.
- El sistema de CAA debe estar personalizado para cada caso y debemos adaptarlo al grado de deterioro cognitivo así como al nivel de desarrollo de sus habilidades motoras y lingüísticas. En este sentido se pueden utilizar símbolos diferentes: objetos en miniatura, fotos de objetos reales o pictogramas.
- Es importante recordar que aprenderán a usar los sistemas de CAA de forma más eficiente en contextos naturales y funcionales.
- Reforzar de forma positiva las actividades relacionadas con la comunicación.
- Aprovechar la aparición de gestos y expresiones espontáneas para darles un significado comunicativo.
- Reaccionar a sus movimientos, acciones, indicaciones, miradas, sonidos o vocalizaciones para darle un sentido comunicativo que vaya en relación con el contexto de la situación presente en ese momento.
- Potenciar el uso de signos básicos para enfatizar la palabra.
- Para favorecer la comprensión del lenguaje es importante utilizar un lenguaje claro y sencillo y hablar de forma pausada.
- Utilizar ayudas técnicas.
- Mantener unas rutinas establecidas mediante horarios con pictogramas.

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 usan habitualmente.
- En el caso de que use 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, adelantar las actividades que se realizarán con la persona ayudándonos de soportes visuales (objeto real, fotos o pictogramas).

## **Problemas de conducta asociados y cómo actuar frente a ellos**

El síndrome de Lennox Gastaut a menudo se asocia con sintomatología de hiperactividad, agresividad y rasgos autistas, cosa que acaba provocando problemas de conducta.

Las recomendaciones para hacerles frente podrían ser las siguientes:

- Excitabilidad, ansiedad, hiperactividad y agitación.
  - Evitar ambientes estresantes que aumenten su frustración, excitación y nerviosismo.
  - Favorecer un entorno que le resulte tranquilo, estructurado y conocido.
  - Anticipar las acciones y actividades del día a día (siempre con soporte visual: pictogramas, imágenes, fotos,...) para disminuir su ansiedad ante nuevos acontecimientos.
  - Reforzar positivamente los momentos en los que esté tranquilo y su nivel de actividad sea el adecuado.
- Rabiets y conductas agresivas o autoagresivas.
  - Actuar de forma calmada para no aumentar su ansiedad o su enfado.
  - Intentar averiguar cuál es la causa de su agresividad.
  - Siempre que sea posible evitar las frustraciones innecesarias.
  - Implantar una conducta alternativa para evitar que haga o se haga daño y desviar su atención.
- Sintomatología autista y conductas oposicionistas.
  - 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.
  - Para poder facilitar la comunicación es importante que nos agachemos y nos pongamos a su altura y junto a él.
  - Explicarle cómo queremos que se comporte, acompañando nuestra explicación con un soporte visual.

## **Bibliografía y recursos**

### **Soporte:**

LGS Foundation

<http://www.lgsfoundation.org>

Fundación Síndrome de West

<http://www.sindromedewest.org>

### **Bibliografía:**

*Lennox-Gastaut syndrome. Management update.*

Al-Banji MH, Zahr DK, Jan MM.

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

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

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

*Rev Neurol* 2010;50:711-17

## 8. Síndrome de Mowat Wilson

El síndrome de Mowat-Wilson es un trastorno del desarrollo poco frecuente que probablemente está infradiagnosticado, descrito por primera vez en 1998 por Mowat et al.

### Causas

Este síndrome es una enfermedad genética autosómica dominante causada por mutaciones del gen **ZEB2** en 2q22.3, el cual juega un papel importante en la migración de las células de la cresta neural y en el desarrollo de las estructuras situadas en la línea media tales como el sistema gastrointestinal y el corazón.

### Características Clínicas

El síndrome de Mowat-Wilson se presenta con déficit cognitivo, epilepsia, rasgos faciales típicos y un amplio espectro de características clínicas heterogéneas sugerentes de neurocristopatías a nivel cefálico, cardíaco y vagal.

- Déficit Cognitivo moderado con afectación importante del lenguaje (más expresivo que comprensivo) y retraso en el desarrollo motor (hipotonía, ataxia) en el 99%.
- Facies característica (97%): frente alta y abombada, cejas grandes con ensanchamiento medial y adelgazamiento lateral, hipertelorismo, ojos grandes y profundos, orejas rotadas hacia atrás, lóbulos grandes e implantados anteriormente, nariz y puente nasal prominente con la punta nasal redondeada y columella prominente, boca persistentemente abierta, labio superior en forma de "M", mentón estrecho triangular y puntiagudo.
- Microcefalia 81%
- Epilepsia (73%). En muchas ocasiones refractaria al tratamiento farmacológico
- Enfermedad de Hirschsprung 50%. - Cardiopatía congénitas 52%. - Talla Baja 46%. - Agenesia o hipoplasia del cuerpo calloso 43%. - Constipación 26%. - Anomalía renal 23%

### Tratamiento

- Tratamiento antiepiléptico: Es frecuente que puedan precisar más de un fármaco.
- Tratamiento psiquiátrico: Muchos van a necesitar tratamiento farmacológico por el trastorno de conducta asociado.
- Manejo multidisciplinar: Fisioterapia, educación especial, comunicación aumentativa, (gastroenterología, cardiología: según el caso).



## Estrategias de comunicación

Los niños con Síndrome de Mowat Wilson suelen tener ausencia del habla y los que desarrollan algo de lenguaje tienen un habla gravemente afectada. Si el discurso llega a aparecer éste suele retrasarse hasta mediados de la infancia o más adelante. A pesar de esta dificultad muchos pueden comunicarse con gestos y su comprensión del lenguaje es mejor que la expresión.

Así pues la estimulación por parte de logopedas o especialistas en trastornos del lenguaje es básica para poder ayudarlos a conseguir un nivel de comunicación adecuado a sus habilidades cognitivas.

Las estrategias de intervención recomendadas son:

- Darle un sentido a las señales que realicen. Reaccionar a sus movimientos, acciones, indicaciones, miradas, sonidos o vocalizaciones dándoles un sentido comunicativo que esté relacionado con el contexto de la situación presente en ese momento.
- Utilizar **Sistemas de Comunicación Aumentativos y Alternativos (sistemas de CAA)**: estos sistemas consisten en formas de expresión distintas al lenguaje hablado. Su finalidad es la de aumentar las habilidades comunicativas y/o compensar las dificultades de comunicación y lenguaje.
- Adecuar los sistemas de símbolos elegidos en función de las características de cada persona (según sus habilidades cognitivas, lingüísticas y motoras). En función del nivel de desarrollo se pueden utilizar desde fotos de objetos reales hasta pictogramas.
- Reforzar positivamente todos los inicios de comunicación así como el uso de los sistemas de CAA.
- Para facilitar el uso de los sistemas de CAA se recomienda que el aprendizaje se de en contextos naturales y funcionales.
- Aprovechar la aparición espontánea de cualquier signo o gesto para referirse a un objeto o acción ya que sirven para facilitar la comunicación y no son incompatibles con el sistema de CAA que se esté utilizando.
- Fomentar el uso de gestos para apoyar la palabra: primero enseñar signos específicos referidos a objetos concretos como “agua” o “cama” y después acciones generales como “beber” o “dormir”.
- Las fotos reales son útiles para programar actividades y los pictogramas para generalizar conceptos.
- Los horarios con pictogramas son útiles para establecer las rutinas.
- Pueden utilizar el lenguaje de signos.

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 adelantar las actividades que se realizarán con la persona ayudándonos de soportes visuales (objeto real, fotos de objetos o pictogramas).

### **Problemas de conducta asociados y cómo actuar frente a ellos**

Las personas afectas del Síndrome de Mowat Wilson suelen presentar una apariencia plácida, feliz y sonriente.

Aun así, es importante tener en cuenta ciertos aspectos de su comportamiento:

- Presentan conductas de hiperoralidad (llevarse objetos a la boca) e incluso ingerir cosas que no son comestibles:
  - Es importante tener en cuenta que todos los objetos que se les den deben ser seguros.
  - Es aconsejable usar objetos de una sola pieza y que no contengan partes pequeñas con las que se puedan atragantar.
- Hiposensibilidad para el dolor:
  - Es muy importante estar pendientes de cualquier cambio en su comportamiento que nos pueda hacer pensar que no se encuentra bien. Un ejemplo podría ser el aumento de la irritabilidad.
  - No fiarse de su respuesta ante una caída o golpe, puede parecer que no se ha hecho daño y estar lesionado.
- Tienen tendencia a invadir el espacio personal de los demás:
  - Con una actitud calmada pero firme retirarlo para que no invada el espacio personal de la otra persona.
  - Explicarle utilizando un soporte visual que es lo que debe hacer en esas situaciones.
- Presentan defensa táctil:
  - La defensa táctil es la tendencia a reaccionar negativa y emocionalmente a las sensaciones del tacto.

- Averiguar que sensaciones le producen esta reacción para poder evitarlas.
- No sobrecargarle con estímulos táctiles (no tocarle más de lo necesario).

## **Bibliográfica y recursos**

### **Soporte:**

Mowat Wilson Syndrome Foundation

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

### **Bibliografía:**

#### ***Mowat-Wilson Syndrome.***

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

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

## 9. Síndrome de Phelan-McDermid

Es un muy poco frecuente y probablemente infradiagnosticado. Afecta por igual a hombres y a mujeres.

### Causa

Es un síndrome de microdelección cromosómica. La pérdida de 22q13 puede provenir de una delección simple, de una translocación, de la formación de un cromosoma en anillo o, con menor frecuencia, de anomalías estructurales en el brazo largo del cromosoma 22, en concreto de la región que contiene el gen *SHANK3*.

### Características clínicas

- Características físicas: Cejas espesas, pestañas largas, mejillas llenas, párpados abotargados (les confiere un aspecto de somnolencia), nariz bulbosa, barbilla prominente, orejas grandes, manos relativamente grandes y uñas de los pies displásicas,
- Déficit cognitivo moderado con afectación muy importante del lenguaje (ausencia de habla o muy pocas palabras).
- Hipotonía importante desde periodo neonatal con retraso en el desarrollo motor, dificultades para la deambulaci3n aut3noma (con diferentes grados de afectaci3n).
- Trastorno en la alimentaci3n desde edades tempranas, umbral alto del dolor y tendencia a la hipertermia.
- Es frecuente el trastorno dentro del espectro autista, m3s llamativo con la edad.
- Pueden presentar epilepsia hasta el 25% de los casos.

### Tratamiento

- Tratamiento farmacol3gico para la epilepsia en los casos que la presentan
- Tratamiento psiqui3trico: En aquellos pacientes que presenten un Trastorno dentro del espectro autista
- Manejo multidisciplinar: Fisioterapia, ortopedia, educaci3n especial, comunicaci3n aumentativa debido al trastorno tan grave del lenguaje, (gastroenterolog3a, cardiolog3a, endocrinolog3a y nefrolog3a en los casos que lo necesiten).

### Estrategias de comunicaci3n

Una de las caracter3sticas m3s comunes de las personas con el S3ndrome Phelan McDermid es el retraso en la adquisici3n del habla o su ausencia. Pueden llegar a

comunicarse mediante gestos y su nivel de lenguaje comprensivo es mejor que el expresivo.

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

Sería recomendable poder utilizar las siguientes estrategias de intervención:

- Reaccionar a sus movimientos, acciones, indicaciones, miradas, sonidos o vocalizaciones para darle un sentido comunicativo que vaya en relación con el contexto de la situación presente en ese momento.
- Utilizar **Sistemas de Comunicación Aumentativos y Alternativos (sistemas de CAA)**: formas de expresión distintas al lenguaje hablado, que tienen como objetivo aumentar las habilidades comunicativas y/o compensar las dificultades de comunicación y lenguaje de muchas personas con discapacidad.
- En función del nivel de desarrollo cognitivo de la persona será necesario adaptar los diversos sistemas de símbolos. 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 la persona en los sistemas de CAA podemos utilizar fotos de objetos reales o pictogramas.
- Reforzar positivamente todos los inicios de comunicación así como el uso de los sistemas de CAA.
- Aprenderán a usar la comunicación aumentativa de forma más eficiente en contextos naturales y funcionales.
- Podemos aprovechar la aparición espontánea de signos o gestos para referirse a un objeto o acción. Ayudarán 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: al principio podemos enseñar signos específicos referidos a objetos concretos como “galleta” o “pelota” para después pasar a acciones generales como “comer” o “jugar”.
- Usar fotos reales para programar actividades y pictogramas para generalizar conceptos.
- Mantener unas rutinas establecidas mediante los horarios con pictogramas.
- Utilizar ayudas técnicas.
- Pueden usar lenguaje de signos.

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 usa un sistema de gestos pedir a la familia un breve resumen de los mismos para poder interpretarlos.
- Siempre que se pueda, adelantar las actividades que se realizarán con la persona ayudándonos de soportes visuales (objeto real, fotos de objetos o pictogramas).

### **Problemas de conducta asociados y cómo actuar frente a ellos**

Muchos de los problemas que suelen aparecer están más relacionados con los problemas para poder comunicarse.

- Los niños con el síndrome de Phelan-McDermid tardan más en conocer las normas sociales y los padres tienen más dificultades para enseñarles los comportamientos socialmente más correctos:
  - Antes de poner al niño en la situación social explicarle que es lo que debe hacer.
  - Apoyar esta explicación con un soporte a nivel visual (viñetas con dibujos).
- Algunos de estos niños presentan comportamientos tales como tirar del pelo, masticarlo, pellizcar o morderse a sí mismos:
  - Implantar una conducta alternativa para evitar que se haga daño. Un ejemplo sería el uso de un mordedor.
- La mayoría de los niños son propensos a poner cosas en sus bocas y a masticar varios objetos o ropa:
  - Uso de mordedores para evitar que se metan en la boca y mastiquen objetos inadecuados.
- Muchos de ellos tienden a demostrar una cierta ansiedad en situaciones sociales y evitan el contacto visual si es posible:
  - Respetar el tiempo que el niño necesite para adaptarse a nuestra presencia y que se sienta cómodo.
  - No obligarlo a que establezca contacto visual con nosotros a no ser que sea estrictamente necesario.

- A veces rechazan la ropa:
  - Pueden ser muy sensibles a cierto tipo de tacto de la ropa. Si vemos que es un estímulo desagradable para él no debemos obligarlo a que entre en contacto con ese tipo de tejido.

## 10. Síndrome de Pitt-Hopkins

El síndrome de Pitt Hopkins se caracteriza por la asociación de déficit intelectual, dismorfia facial característica y un patrón de respiración anormal e irregular ocasional.

### Causa

El síndrome está causado por mutaciones en el gen *TCF4* en 18q21. La transmisión es autosómica dominante.

### Características clínicas

- Rasgos faciales: Profusión de la parte inferior de la cara, ojos hundidos, mejillas llenas, puente nasal ancho, punta nasal prominente, filtrum corto, boca ancha, labios gruesos, dientes muy espaciados, un paladar amplio y poco profundo y pabellones auriculares carnosos y en copa. Microcefalia adquirida.
- Síntomas neurológicos: Retraso en el desarrollo psicomotor con déficit cognitivo moderado-grave, ausencia de lenguaje (menos afectada la comprensión), hipotonía, marcha inestable y adquirida tardíamente. Pueden presentar epilepsia con crisis generalizadas.
- Otros problemas médicos: Son frecuentes el estreñimiento grave y el reflujo gastro-esofágico. También pueden presentar anomalías oculares como estrabismo y miopía.

Los problemas respiratorios suelen aparecer en mayores de 6 años y sólo ocurren cuando el paciente está despierto. Se caracterizan por ataques de hiperventilación, a menudo seguidos de apnea y cianosis (coloración azulada de la cara fundamentalmente)

En la Resonancia Magnética craneal puede encontrarse hipoplasia del cuerpo calloso.

### Tratamiento

- Tratamiento farmacológico para el control de la epilepsia y de las crisis de hiperventilación si es que el paciente las padece.
- Manejo multidisciplinar: Fisioterapia, ortopedia, educación especial, comunicación aumentativa debido al trastorno tan grave del lenguaje expresivo. Seguimiento en gastroenterología por el estreñimiento y reflujo.

### Estrategias de comunicación

Muchas personas con Síndrome de Pitt Hopkins no llegan a hablar, pero pueden comunicarse con gestos y su comprensión del lenguaje es mejor que la expresión. Las que llegan a hablar utilizan palabras o frases cortas.



En este sentido se recomienda la estimulación por parte de logopedas o especialistas en trastornos del lenguaje.

Estrategias de intervención recomendadas:

- Sobreinterpretar las señales de las personas afectadas por el síndrome. 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.
- Utilizar **Sistemas de Comunicación Aumentativos y Alternativos (sistemas de CAA)**: formas de expresión distintas al lenguaje hablado, que tienen como objetivo aumentar las habilidades comunicativas y/o compensar 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 (según sus habilidades cognitivas, lingüísticas y motrices). En función del nivel de desarrollo en los sistemas de CAA podemos utilizar objetos en miniatura, fotos de objetos reales o pictogramas.
- Reforzar 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. Éstos no son incompatibles con el sistema de CAA que se esté trabajando.
- Tener en cuenta que aprenden a usar la comunicación aumentativa más eficientemente en contextos naturales y funcionales.
- Fomentar el uso de signos básicos que apoyen la palabra: primero enseñar signos específicos referidos a objetos concretos como “pan” o “pelota” y después acciones generales como “comer” o “jugar”.
- Usar fotos reales para programar actividades y anticipar acontecimientos y pictogramas para generalizar conceptos.
- Mantener unas rutinas establecidas mediante los horarios con pictogramas.
- Utilizar ayudas técnicas.

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 use 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, adelantar las actividades que se realizaran con la persona ayudándonos de soportes visuales (objeto real, fotos de objetos o pictogramas).

## **Problemas de conducta asociados y cómo actuar frente a ellos**

Los problemas de conducta que se presentan de forma más frecuente son:

- Comportamiento excitable y ansiedad:
  - Es importante hablarles de forma pausada y con calma. Utilizar un tono de voz suave y no gritar ni alzar la voz. SI se puede evitar es mejor no tocar a la persona ya que puede sentirse fácilmente agredida.
- Autoagresiones:
  - En momentos en los que los estímulos ambientales les sobrepasan pueden llegar a autolesionarse.
  - En estos momentos es importante intentar desviar su atención y centrarlos en algún estímulo u objeto que pueda relajarlos o distraerlos.
- Hiperactividad:
  - Reforzar positivamente los momentos en los que está tranquilo y su nivel de actividad sea el adecuado.
  - Anticiparse a sus necesidades de movimiento y proporcionarle, siempre que sea posible, actividades que requieren moverse.

## **Bibliografía y recursos**

### **Soporte:**

Pitt-Hopkins Research Foundation

<https://pitthopkins.org>

### **Bibliografía**

*Pitt-Hopkins Syndrome*

Ardinger HH, Welsh HI, Saunders CJ.

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

2012 Aug 30.

***Development, cognition, and behaviour in Pitt-Hopkins syndrome***

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

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

## 11. Síndrome de Rett. *MECP2* – related disorders

El síndrome de Rett se caracteriza por un retraso global importante del desarrollo que afecta a las niñas, después de los primeros 6 a 12 meses de vida en que su desarrollo era aparentemente normal, hay un período como de estancamiento para después mostrar regresión en el lenguaje (pérdida total de lenguaje oral) y en el desarrollo motor, junto a una disminución del crecimiento de la cabeza (conduce a microcefalia) lo que se corresponde con una atrofia cerebral importante. La evolución sigue un patrón característico en las formas típicas, lo más específico son las estereotipias (movimientos repetitivos) con las manos, los patrones constan de torsión de la mano, lavado de manos, palmadas, caricias, u otro automatismos de manos, ello ocurre después de la pérdida de movimientos propositivos de las mismas.

Las características adicionales incluyen un comportamiento autista, ataxia de la marcha, convulsiones, apnea episódica y/o hiperpnea y bruxismo. Después de este período de rápido deterioro, la enfermedad se vuelve relativamente estable, pero los pacientes que llegan a la segunda o tercera década pueden mostrar anomalías neurológicas adicionales, tales como convulsiones, distonía, parkinsonismo, espasticidad, y cifoscoliosis. El síndrome de Rett se observa en 1/15,000 niñas.

Se ha establecido que el síndrome de Rett es debido a mutaciones en el gen *MECP2*, que codifica una proteína de unión a metilCpG y está localizado en el brazo largo del cromosoma X en Xq28, muy importante en desarrollo y mantenimiento de sinapsis. Es una alteración dominante por ello se expresa en niñas. Causa el 95-97% de las formas clásicas de síndrome de Rett.

Se han descrito también mutaciones en el gen *MECP2* en varones con encefalopatías severas.

En los llamados Rett atípicos, encontramos mutaciones en el gen *CDKL5*, a diferencia de la forma clásica, inician cuadro de convulsiones muy pronto, no se observa período de regresión y no tienen la característica mirada intensa de las niñas con S. de Rett clásico.

Las mutaciones en *FOXP1* aparecen en individuos con una forma congénita de S. de Rett.

### **Estrategias de comunicación**

La alteración del gen *MECP2* se ha relacionado con el síndrome de Rett. Este síndrome consiste en un trastorno regresivo que tiene lugar a partir de los 6-18 meses de vida y conlleva la pérdida del habla y de la capacidad de coordinación de los movimientos de las extremidades. A pesar de estas dificultades su comprensión del lenguaje es mejor que la expresión y tienen una gran intención comunicativa.

Debido a sus dificultades motoras y en especial de las manos, es muy raro que alguna niña responda de manera positiva al uso de lenguaje de signos. Así pues debemos centrarnos más en las siguientes actuaciones:

- Sobreinterpretar las señales de las personas afectadas por el síndrome. Reaccionar a sus, indicaciones, miradas, sonidos o vocalizaciones para darle un sentido comunicativo relacionándolo con el contexto de la situación presente en ese momento.
- Entienden con eficacia el uso de fotos reales, pictogramas y símbolos simples.
- En función del uso conservado de la funcionalidad de las manos pueden usar pulsadores, tablets e ipad, ratones adaptados, etc. Pueden hacer peticiones a través de los elementos citados.
- Tener en cuenta que la intención comunicativa, la comprensión de situaciones y la conexión social es algo que no parece tener estancamiento o regresión, al contrario que ocurre con el uso de lenguaje.
- El trabajo se realizará básicamente mediante la mirada comunicativa o el señalar con la mirada.
- Aprenden a usar la comunicación aumentativa más eficientemente en contextos naturales y funcionales.
- Cuando se intentan métodos o dispositivos nuevos, es mejor limitar su uso a momentos específicos del día o a actividades concretas.
- Reforzar positivamente todos los inicios de comunicación así como el uso de los sistemas de CAA.
- Usar fotos reales para programar actividades y pictogramas para generalizar conceptos.
- Mantener unas rutinas establecidas mediante los horarios con pictogramas.
- Desarrollar sistemas y dispositivos de programación. Entrenar a las personas de su entorno.

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 y pedir que esté siempre accesible.
- Son muy sensibles a todo lo que es comunicación no verbal, gestos, tonos, escenificaciones, etc.
- Siempre que se pueda adelantar las actividades que se realizaran con la persona, ayudándonos de soportes visuales (objeto real, fotos de objetos o pictogramas).

## **Problemas de conducta asociados y cómo actuar frente a ellos**

Existe mucha variabilidad entre las niñas afectadas y, sin poder llegar a hablar de un fenotipo concreto, podemos decir que a partir de los 5-6 años se estabilizan. Suelen ser muy tranquilas, con un carácter afable y cariñoso. Disfrutan en entornos sociales conocidos, con buen comportamiento, mirada conectada y atrayente y con un movimiento de manos muy característico.

### **Aun así cabe destacar algunos puntos a tener en cuenta respecto a su conducta:**

- Las frustraciones pueden llevar a la aparición de rabietas, llantos y autolesiones (golpes en la cabeza, arañazos y sobre todo morderse):
  - Intentar evitar las frustraciones innecesarias en la medida de lo posible.
  - Distraerlas de la situación que generó la frustración y centrar su atención en otro estímulo o actividad.
- Dificultad para regular ansiedad, relajarse y calmarse:
  - Hablar pausadamente, con un tono de voz suave y calmada.
- Les cuesta pasar de una situación a otra:
  - En la medida de lo posible anticipar siempre los cambios con pictogramas o algún tipo de soporte visual.
- Cautela excesiva en algunas situaciones y entornos:
  - Esperar el tiempo necesario para que se sienta cómoda y segura. Respetar su ritmo de adaptación.
- Incomodidad en ambientes ruidosos y abarrotados:
  - Intentar evitar grandes aglomeraciones de gente.
  - Sacarla de la situación estresante.
  - Recurrir a cascos para disminuir el ruido o a reproductores de música.

## **Bibliografía y recursos**

### **Grupos soporte:**

International Rett Syndrome Foundation (IRSF)

[www.rettsyndrome.org](http://www.rettsyndrome.org)

Rett syndrome Europe

[www.rettsyndrome.eu](http://www.rettsyndrome.eu)

Asociación española del Síndrome de Rett

[www.rett.es](http://www.rett.es)

**Bibliografía:**

***Rett syndrome: new clinical and molecular insights***

Sarah L Williamson, John Christodoulou

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

***Rett Syndrome: Revised Diagnostic Criteria and Nomenclature***

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

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

***Rett syndrome: clinical review and genetic update***

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

*J Med Genet* 2005;42:1–7.





## 12. Síndrome de Usher

El síndrome de Usher es un trastorno genéticamente heterogéneo para el que existen 9 genes conocidos, y al menos tres entidades clínicas que asocian retinosis pigmentaria (RP), hipoacusia neurosensorial y, en ocasiones, afectación de la función vestibular, con una edad de inicio variable. Su tipo de herencia es autosómico recesiva. Prevalencia 3-4/100,000 en la población europea.

Los pacientes con USH1 que es el más grave, están afectados de manera congénita con sordera profunda sensorineural y ausencia de función vestibular, y la RP es de inicio prepuberal. El USH2 se distingue de USH1 por presentar una sordera congénita menos severa (pérdidas de entre -40 a -80 dB más intensas para sonidos agudos) con función vestibular preservada y con inicio de la RP generalmente en la segunda década de la vida.

El USH3 se distingue de los tipos 1 y 2 por una progresiva pérdida auditiva y variable disfunción vestibular junto a RP de inicio también variable.

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

El S. 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. Este último hecho lo convierte en una patología cuyo estudio y prevención reviste un 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 tardíamente pueden aparecer las complicaciones habituales que afectan a la visión central y también pueden aparecer cataratas.

### Tratamiento

La RP no tiene un tratamiento eficaz ni curativo ni siquiera paliativo para intentar detener el curso de la enfermedad. En cuanto a la sordera, solo podemos aplicar medidas de ayuda auditiva con adaptación de audífonos (fundamentalmente en el tipo 2), en los casos de sordera completa está indicada la colocación de un implante coclear. Otro tipo de tratamiento que debemos considerar es la rehabilitación del lenguaje en estos pacientes tanto si se realiza o no el implante coclear.

Deben evitarse: Aquellos deportes que requieran de buena visión y/o buen equilibrio, pues podrían ser peligrosos. La conducción de vehículos por la pérdida del campo visual periférico. Debido al alto riesgo de desorientación cuando se sumergen en agua, la natación debe llevarse a cabo con precaución.

## Estrategias de comunicación

Existen varios tipos de síndrome de Usher según la edad de comienzo de los síntomas, el grado de afectación coclear y retiniana y la evolución de los síntomas clínicos, pero la comunicación de todas las personas afectas de este síndrome requiere algún tipo de apoyo y entrenamiento adecuado. A grandes rasgos, podemos decir que son personas que nacen con sordera o desarrollan una pérdida auditiva y gradualmente van perdiendo vista.

Dada la heterogeneidad de esta población, el sistema de comunicación que pueden utilizar también varía. Algunas estrategias de intervención recomendadas son:

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

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.

Si la persona utiliza un sistema de signos, pedir a la familia un breve resumen de los mismos para poder interpretarlos.

En los casos en que aún no existe pérdida de visión, siempre que se pueda, adelantar las actividades que se realizaran con las personas ayudándolos de soportes visuales.

## **Problemas de conducta asociados y cómo actuar frente a ellos**

En general el síndrome de Usher no conlleva muchos problemas de conducta. De todas formas, pueden ser útiles las siguientes pautas de actuación:

- En momentos en los que los estímulos ambientales les sobrepasan, pueden presentar un comportamiento excitable y ansiedad:

- Es importante dirigirse a ellos de forma pausada y con calma.
- Intentar identificar las situaciones que desencadenan la ansiedad o malestar de estas personas para disminuir la probabilidad de que aparezcan conductas no apropiadas.
- Es recomendable seguir una rutina y tener un medio ambiente organizado para proporcionar seguridad y evitar conductas disruptivas.

## **Bibliografía y recursos**

### **Grupos soporte:**

Usher Syndrome Coalition

[www.usher-syndrome.org](http://www.usher-syndrome.org)

European Usher syndrome network (EUSN)

[http://deafblindinternational.org/cause\\_eusn.html](http://deafblindinternational.org/cause_eusn.html)

Apascide

Asociación española de familias de personas con sordoceguera

[www.apascide.org](http://www.apascide.org)

### **Bibliografía:**

GeneReviews® [Internet]

#### ***Usher Syndrome Type I***

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

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

GeneReviews® [Internet]

#### ***Usher Syndrome Type II***

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

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

#### ***An update on the genetics of usher syndrome.***

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

*J Ophthalmol.* 2011;2011:417217.

***Targeted next generation sequencing for molecular diagnosis of Usher syndrome.***

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

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

## 13. Síndrome de West

El síndrome de West (SW) es una epilepsia dependiente de la edad. Su frecuencia oscila entre el 2-10% de todos los casos de epilepsia infantil, y representa la forma más frecuente de epilepsia en el primer año de vida, excluyendo las convulsiones neonatales y las crisis febriles.

### Causas

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.

### Características

Tríada clásica:

1. espasmos infantiles,
2. electroencefalograma un trazado hipsarrítmico,
3. retraso o detención en el desarrollo psicomotor.

La detención en el desarrollo psicomotor no es imprescindible para su definición, pudiendo ser pacientes que pueden presentar desde un trastorno de aprendizaje leve hasta un déficit cognitivo grave con ausencia de lenguaje.

La edad de inicio se sitúa entre los 4 y 10 meses. Posteriormente puede evolucionar a epilepsias refractarias.

### Tratamiento

La causa del síndrome condicionará la respuesta al tratamiento.

- Fármacos antiepilépticos: Dos terapias se han mostrado claramente eficaces en el SW, la vigabatrina (VGB) y el tratamiento hormonal con hormona adrenocorticotropa (ACTH). Se discute cual debe ser el fármaco de primera elección (a excepción de la esclerosis tuberosa, donde la VGB desempeña un papel predominante) e incluso, hay estudios en para evaluar la eficacia del tratamiento combinado desde el inicio.
- Manejo interdisciplinar: Dependerá del grado de afectación neurológica del paciente, desde refuerzo escolar en escuela ordinaria; hasta escuela

especial, fisioterapia, ortopedia y comunicación aumentativa en los casos más graves.

## **Estrategias de comunicación**

El área de lenguaje-comunicación en las personas con síndrome de West suele estar afectada. En muchos casos, no desarrollan un lenguaje oral o éste no llega a ser funcional, aunque sí crean y emplean estrategias que les permiten comunicarse con el otro. Por ello, suele darse la necesidad de utilizar Sistemas de Comunicación Aumentativos y Alternativos (sistemas de CAA).

Estrategias de intervención recomendadas:

- Proporcionar estimulación por parte de especialistas en Trastornos del Lenguaje.
- Recordar que el principal objetivo es lograr una comunicación funcional.
- Utilizar técnicas aumentativas/alternativas para reforzar la capacidad de comunicación, tanto para facilitar la expresión del lenguaje como para aumentar y mejorar la comprensión del mismo y del entorno. **Sistemas de Comunicación Aumentativos y Alternativos (sistemas de CAA)**: formas de expresión distintas al lenguaje hablado, que tienen como objetivo aumentar las habilidades comunicativas y/o compensar las dificultades de comunicación y lenguaje de muchas personas con discapacidad.
- El sistema de comunicación debe ser individual, adaptado a cada persona, que le permita una relación funcional con el entorno que le rodea.
- En función del nivel de desarrollo, en los sistemas de CAA, se pueden utilizar objetos en miniatura, fotos de objetos reales o pictogramas. Se trata de adaptar los diversos sistemas de símbolos en función de las características de cada persona (según sus habilidades cognitivas, lingüísticas y motrices).
- Reforzar positivamente actividades satisfactorias relacionadas con la comunicación.
- Tener en cuenta que aprenden a usar la comunicación aumentativa más eficientemente en contextos naturales y funcionales.
- Sobre interpretar 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.
- Intentar ampliar sus propios gestos y expresiones espontáneas (no son incompatibles con el sistema de CAA que se esté trabajando).

- Utilizar un lenguaje claro y sencillo (oraciones simples y órdenes directas) y hablar de forma pausada.
- Preparar horarios y calendarios visuales de sus rutinas y hacerlo de la manera en que el niño entienda mejor.
- Utilizar ayudas técnicas.

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 use 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, adelantar las actividades que se realizarán con la persona ayudándonos de soportes visuales (objeto real, fotos o pictogramas).

### **Problemas de conducta asociados y cómo actuar frente a ellos**

La sintomatología principal del síndrome de West se acompaña a menudo de alteraciones de conducta como la hiperactividad, agitación, ansiedad, rabietas, conductas agresivas y autoagresivas e inclusive conductas propias del trastorno del espectro autista. Estos problemas pueden ser consecuencia de una variedad de factores entre los cuales el malestar fruto de enfermedades médicas, el discomfort emocional o la incapacidad para comunicarse son los más frecuentes.

Algunas recomendaciones concretas para hacerles frente podrían ser:

- Excitabilidad, ansiedad, hiperactividad, agitación.
  - 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.
  - Facilitar la estructuración espacial y temporal anticipando las acciones, actividades y hechos cotidianos (apoyándose en material visual: pictogramas, imágenes, fotos,...) para disminuir su ansiedad ante nuevos acontecimientos.
  - Reforzar positivamente los momentos en los que esté tranquilo y su nivel de actividad sea el adecuado.

- Rabieta y conductas agresivas o autoagresivas.
  - Intentar averiguar la causa de este comportamiento para poder incidir sobre ella.
  - Intentar evitar las frustraciones innecesarias en la medida de lo posible.
  - Actuar de forma calmada y no reaccionar aumentando su ansiedad o su enfado.
  - Intentar distraerle e implantar una conducta alternativa para evitar que haga o se haga daño.

## **Bibliografía y recursos**

### **Grupos soporte:**

Fundación Síndrome de West

<http://www.sindromedewest.org>

### **Bibliografía:**

*Neonatal and Infantile Epilepsy: Acquired and Genetic Models.*

Galanopoulou AS, Moshé SL.

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

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

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

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



## **14. Síndromes de microduplicación-microdelección con afectación grave del lenguaje**

La discapacidad intelectual y/o autismo (DI/TEA) son trastornos muy frecuentes en las personas, es muy importante identificar la causa responsable en cada paciente. El array-CGH es una tecnología avanzada que permite la detección de desequilibrios cromosómicos, incluso aquellos no detectables por cariotipo. Son alteraciones submicroscópicas, pudiendo ser microdeleciones o microduplicaciones. En los pacientes estudiados por discapacidad intelectual y/o autismo identifica una alteración patogénica en aproximadamente el 20% de los individuos.

La mayoría de estas personas van a presentar junto a la DI/TEA trastornos de lenguaje, en mayor o menor grado, y entre 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 microdelección 1q4 y la 2q23.1** entre otras por su grave afectación del lenguaje.

### **El síndrome de microdelección 1q4**

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 que incluye:

- Retraso global del desarrollo
- Hipotonía en el recién nacido
- Convulsiones de inicio en los primeros años de la vida
- Dificultades en la alimentación
- Talla baja
- Afectación grave del lenguaje
- Defectos cardiacos menores
- Microcefalia (cabeza pequeña)
- Alteraciones cerebrales, lo más común la agenesia o hipoplasia del cuerpo calloso
- Dismorfia ( variaciones en la morfología de diferentes regiones corporales, en especial rasgos faciales)

## **Respecto al lenguaje:**

El lenguaje oral está gravemente afectado en estos pacientes, incluso puede estar ausente. Algunos niños aprenden a utilizar palabras y frases cortas. Alguno puede utilizar el lenguaje de signos, pero la mayoría se comunican sus necesidades mediante el contacto visual, empujar y tirar, gestos y sonidos vocales. En muchos niños el lenguaje receptivo parece ser mejor que el lenguaje expresivo, muchos niños entienden mucho más de lo que son capaces de expresar.

El gen *AKT3* localizado en esta región y deletado (solo hay una copia, de las dos que debería tener el paciente), es el responsable de la cabeza pequeña y de la falta de desarrollo del cuerpo calloso estructura que comunica los dos hemisferios cerebrales.

## **Bibliografía y recursos**

### **Grupos de soporte**

There is a Facebook group for families affected by 1q4 deletions at [www.facebook.com](http://www.facebook.com):

[www.facebook.com/groups/133964299961835](http://www.facebook.com/groups/133964299961835)

### **Understanding chromosome disorders. Unique Rare Chromosome Disorder Support Group**

[info@rarechromo.org](mailto:info@rarechromo.org) [www.rarechromo.org](http://www.rarechromo.org)

## **Bibliografía**

### **1q4 deletions: from 1q42 and beyond**

Understanding chromosome disorders. Unique Rare Chromosome Disorder Support Group,

[info@rarechromo.org](mailto:info@rarechromo.org) | [www.rarechromo.org](http://www.rarechromo.org)

### **El 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:

- Retraso global del desarrollo
- Hipotonía
- Dificultades en la alimentación
- Afectación grave del lenguaje

- Convulsiones
- Talla baja
- Microcefalia
- Dismorfia
- Síntomas del espectro autista, estereotipias, autoagresiones y otros problemas del comportamiento.
- Alteraciones del sueño

### **Respecto al lenguaje**

Algunos niños dicen frases cortas, y otros no tienen lenguaje oral. La mayoría de los niños logran entender un lenguaje sencillo y / o pictogramas, pero tienen dificultades con el lenguaje expresivo.

Se han descrito pacientes con microcefalia progresiva y regresión en el lenguaje.

La haploinsuficiencia del gen *MBD5* (falta una copia) afecta 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.

### **Bibliografía y recursos:**

#### **Grupos de soporte**

There is a Facebook group for families affected by 2q23.1 microdeletion at [www.facebook.com](http://www.facebook.com):

[www.facebook.com/groups/260449943985091](http://www.facebook.com/groups/260449943985091)

#### **2q23.1 deletion/duplication disorders**

<http://2q23.org/>

Understanding chromosome disorders. Unique Rare Chromosome Disorder Support Group,

[info@rarechromo.org](mailto:info@rarechromo.org) **I** [www.rarechromo.org](http://www.rarechromo.org)

## **Bibliografía**

### **2q23.1 microdeletion syndrome**

Understanding chromosome disorders. Unique Rare Chromosome Disorder Support Group,

info@rarechromo.org I www.rarechromo.org

### ***Microdelección 2q23.1 y hallazgos sindrómicos.***

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

*Rev Neurol* 2013; 57 (9)

### ***Trapping MBD5 to understand 2q23.1 microdeletion syndrome***

Deborah Y Kwon & Zhaolan Zhou

*EMBO Molecular Medicine* Vol 6 | No 8 | 2014

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

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

*Int. J. Mol. Sci.* 2015, 16

### **Comentario general:**

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

Interesante es la identificación de genes, máximos responsables de los síntomas presentes en cada una de las microdeleciones descritas y que resaltan la especificidad. En la delección 1q4 la haploinsuficiencia del gen *AKT3* es el responsable de la hipoplasia/agenesia del cuerpo calloso presente en la mayoría de los afectados.

En la delección 2q21.3 haploinsuficiencia del gen *MBD5* es el responsable del trastorno espectro autista observado en 98% de los pacientes.

## Estrategias de comunicación

Una de las características más comunes es el retraso en la adquisición del habla o su ausencia. Aun así pueden comunicarse con gestos y su comprensión del lenguaje es mejor que la expresión.

En este sentido la estimulación por parte de logopedas o especialistas en trastornos del lenguaje se convierte en básica y fundamental.

En estos casos las estrategias de intervención recomendadas son:

- Sobreinterpretar sus movimientos, acciones, indicaciones, miradas, sonidos o vocalizaciones para darles un sentido comunicativo. Éste debe de estar relacionado con el contexto de la situación presente en ese momento.
- Utilizar **Sistemas de Comunicación Aumentativos y Alternativos (sistemas de CAA)**: estos sistemas consisten en formas de expresión distintas al lenguaje hablado. Su objetivo es el de aumentar las habilidades comunicativas y/o compensar (alternativos) las dificultades de comunicación y lenguaje.
- Es importante tener en cuenta las características de cada persona para desarrollar los sistemas de símbolos en función de sus habilidades cognitivas, lingüísticas y motrices. En este sentido podemos utilizar fotos de objetos reales o pictogramas.
- Es importante tener en consideración las dificultades en la motricidad fina a la hora de implementar el sistema de CAA.
- Debemos reforzar de forma positiva todos los inicios de comunicación así como los usos espontáneos del sistema de CAA.
- Aprenderán a usar la comunicación aumentativa de forma más eficiente en contextos naturales y funcionales.
- Si aparece de forma espontánea algún gesto para referirse a una acción u objeto, debemos potenciar su utilización ya que no son incompatibles con el sistema de CAA.
- Fomentar el uso de signos básicos que enfatizen la palabra. Empezaremos con signos específicos referidos a objetos concretos como “pan” o “pelota” y después pasaremos a acciones generales como “comer” o “jugar”.
- Las fotos reales nos pueden ayudar en la programación de actividades y los pictogramas en la generalización de conceptos.
- Uso de ayudas técnicas.

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 adelantar las actividades que se realizarán con la persona, ayudándonos de soportes visuales (objeto real, fotos de objetos o pictogramas).

### **Problemas de conducta asociados y cómo actuar frente a ellos**

Las personas afectadas con estos síndromes pueden presentar:

- Rabietas, llantos y autolesiones generadas por sentimientos de frustración:
  - Intentar evitar las frustraciones innecesarias en la medida de lo posible.
  - Distraerlas de la situación que generó la frustración y centrar su atención en otro estímulo o actividad.
  - Actuar de forma calmada y no reaccionar aumentando su ansiedad o su enfado.
  - Intentar averiguar cuál es la causa de su enfado.

## **15. Sordera asociada a otras causas de discapacidad intelectual**

La hipoacusia afecta 1/500 recién nacidos, puede ser conductiva, sensorineural o una combinación de las dos. Prelocutiva o postlocutiva. Síndrónica o no síndrónica

Entendemos como sordera síndrónica a la que el paciente además de la pérdida auditiva presenta alteraciones en otros sistemas del organismo como corazón, riñón, piel... Hay más de 400 síndromes, representan el 30% de las sorderas prelocutivas. Aquí vamos a hablar de algunas sorderas síndrónicas asociadas a discapacidad intelectual.

### **Sordera asociada a anomalías craneofaciales**

1. Treacher Collins, S. Goldenhar, S. Charge, entre otros.

La mayoría de estas condiciones están relacionadas con anomalías del desarrollo del primero y segundo arcos branquiales.

Estos arcos contribuyen al desarrollo del esqueleto (mandíbula, maxilar, oído medio, cadena osicular), estructuras musculares (músculos faciales) y nerviosas (por ejemplo, nervio facial) de la cara.

### **Síndrome de Treacher Collins**

De transmisión autosómica dominante, se observa en 1 / 50.000 nacidos vivos.

Las anomalías faciales son generalmente bilaterales hipoplasia arcos zigomáticos, hipoplasia supraorbital y micrognatia. Inclinación antimongoloide de los ojos e hipertelorismo, coloboma palpebral y problemas visuales.

Se caracteriza por malformaciones del oído externo, orejas. Sobre 40-50% de los pacientes tienen pérdida de audición conductiva (a menudo agravada por un componente sensorial de alta frecuencia), debido principalmente por hipoplasia de la oreja o malformaciones de los huesecillos del oído medio. El oído interno es generalmente normal.

Hay pacientes con discapacidad intelectual leve, pero generalmente la inteligencia suele ser normal.

### **Síndrome Goldenhar o microsomnia hemifacial**

Generalmente de transmisión esporádica, pero hay casos reportados de transmisión autosómica dominante o autosómica recesiva, se observa en 1 / 5.000-25.000 nacidos vivos.

Se caracteriza por microsomnia hemifacial (cara asimétrica un lado más pequeño que el otro), malformaciones auriculares, apéndices preauriculares, anomalías vertebrales, anomalías oculares (dermoides epibulbares, coloboma párpado,

microftalmía,...), hipoplasia mandíbula. Defectos cardiacos, malformaciones SNC, afectación pares craneales, otros defectos: riñón, digestivo,...

La pérdida auditiva es de leve a moderada la conductiva y de grave a profunda la neurosensorial.

Un 5-15% de los pacientes asocian discapacidad intelectual.

## **Síndrome de Charge**

El nombre es el acrónimo de los problemas principales, escrito en inglés:

- Coloboma (hendidura del parpado).
- Heart defect (defecto cardíaco).
- Atresia choanae (atresia coanas).
- Retarded growth and development (retraso del crecimiento y del desarrollo).
- Genital hypoplasia (hipoplasia genital).
- Ear anomalies/deafness (anomalías auditivas y sordera).

Se observa en 1 /8500–10000 nacidos vivos, de transmisión autosómica dominante.

Las características audiológicas son de severas a profundas, de tipo mixto.

Retraso en el desarrollo. Los niños con síndrome CHARGE generalmente muestran retrasos considerables en el desarrollo motor secundarios a hospitalizaciones prolongadas, 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 agrava aún más por la visión reducida que impide la lectura de labios y la percepción de las señales del lenguaje corporal.

Las dificultades en el lenguaje y la comunicación son frecuentemente observadas en la población afecta de discapacidad intelectual, por ello la intervención con logopedia es fundamental, pero también muy importante valorar la capacidad auditiva y visual en estos pacientes, entre un 10-20% van a presentar afectación sensorial visual o auditiva, o ambas.

## **Estrategias de comunicación**

Hablamos de **sordera sindrómica** cuando está asociada a anomalías en otras partes del cuerpo. Hay más de 400 síndromes genéticos conocidos que cursan con hipocausia. Además, existen sorderas sindrómicas asociadas a discapacidad intelectual.



Las personas con síndromes como el de Treacher Collins, el de Goldenhar, el de Charge, entre otros, sufren déficits auditivos y/o visuales y cognitivos 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 la habilidad del lenguaje. En este sentido, la estimulación por parte de logopedas o especialistas en trastornos del lenguaje será de gran ayuda.

### **Síndrome de Treacher-Collins.**

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

### **Síndrome de Goldenhar.**

Es un síndrome (variante de la microsomnia hemifacial) 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 un 5-15% de los casos) provocaran afectación en el área del lenguaje y la comunicación.

### **Síndrome de Charge.**

Se trata de uno de los síndromes genéticos que cursan con déficit auditivo y visual.

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

El síndrome conlleva ciertas anomalías significativas a parte de los déficits auditivo y visual y de la discapacidad intelectual, que puede ir desde leve hasta profunda, que representan obstáculos para el habla y también para la ejecución de los signos (tono muscular bajo, percepción táctil pobre, mandíbula pequeña, dispraxia, etc.).

Estrategias de comunicación que pueden ser útiles:

- Utilizar **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.
- El sistema de comunicación debe ser individual, adaptado a cada persona (en función de sus características y sus habilidades cognitivas,

lingüísticas, motrices, etc.). En los sistemas de CAA podemos utilizar diferentes símbolos: objetos en miniatura, fotos de objetos reales o pictogramas.

- Aprovechar la aparición espontánea de cualquier signo o gesto para referirse a un objeto o acción (no son incompatibles con el sistema de CAA que se esté utilizando).
- 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.
- Sobreinterpretar las señales de las personas afectadas. 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.
- Preparar horarios y calendarios visuales de sus rutinas y hacerlo de la manera en la que el niño entienda mejor. Estos sistemas concretos les proporcionan apoyo para la comunicación y seguridad.
- Usar fotos reales para programar actividades no habituales y anticipar nuevos acontecimientos.
- Utilizar ayudas técnicas.

Estrategias específicas para las personas con sordoceguera (síndrome de Charge):

- Escoger el sistema de comunicación más adecuado en función de los aprendizajes adquiridos, de los restos visuales o auditivos, de la habilidad para manejar ciertos dispositivos, etc. El más común es la **lengua de signos apoyada en las manos**, pero entre los métodos conocidos se encuentran:
  - Oral y lectura labial.
  - Lengua de Signos.
  - Signos en campo visual, restringido o apoyado.
  - Braille y Moon.
  - Bloques alfabéticos.
  - Dactilológico.
  - Notas escritas.

- Comunicación electrónica (con salida Braille o letras en formato grande).
- Signos propios.
- Tadoma (normalmente utilizado como una fuente adicional de información).

Se pueden utilizar combinaciones de los anteriores.

- Al usar lengua de signos: los signos deben realizarse a una velocidad normal, la configuración de los signos debe ser clara y las frases concisas y hay que mantener una distancia cómoda frente al interlocutor.

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.
- Si la persona utiliza un sistema de signos, pedir a la familia un breve resumen de los mismos para poder interpretarlos.
- En el caso de que use un sistema de CAA con pictogramas o fotos, pedir que lo tengan siempre a mano para poder utilizarlo.
- En los casos en que no exista déficit de visión, siempre que se pueda, adelantar las actividades que se realizaran con las personas ayudándonos de soportes visuales.

## **Problemas de conducta asociados y cómo actuar frente a ellos**

Las personas con sordera asociada a otras causas de discapacidad intelectual pueden presentar problemas de conducta como: autolesionarse, mostrar agresividad hacia los demás, desafiar, etc. También se ha descrito un comportamiento perseverativo en jóvenes u obsesivo-compulsivo en adultos (en el caso del síndrome de Charge) que puede causar problemas en su entorno.

Estas dificultades pueden tener diferentes orígenes: las frustraciones por los problemas de comunicación, el dolor y malestar físico, los impedimentos cognitivos (en algunos casos), los problemas con los cambios e inicio de actividades, entre otros.

Es importante tener en cuenta que la conducta tiene una función comunicativa. Así pues, es importante comprender el propósito y la comunicación que subyace a la conducta inapropiada y ayudar a la persona a encontrar métodos de comunicación más adecuados para lograr sus objetivos.

Teniendo en cuenta lo anterior, pueden ser útiles las siguientes recomendaciones:

- No enfadarse, amenazar, herir, etc.

- Ayudar a la persona a encontrar un método más apropiado para comunicar el mensaje.
- Ignorar la conducta, protegiendo a la persona y a otras de cualquier peligro, y alentar conductas que generalmente reducen las conductas inapropiadas. Los episodios agresivos no deben ser reforzados con excesiva atención.
- Ser paciente.
- Actuar de forma calmada y no reaccionar aumentando su ansiedad o su enfado.
- Intentar identificar las situaciones que desencadenan ansiedad o malestar en estas personas para disminuir la probabilidad de que aparezcan conductas no apropiadas.
- Seguir una rutina y tener un medio ambiente organizado para proporcionar seguridad y evitar conductas disruptivas.
- Enseñar y reforzar el aprendizaje de normas básicas. Hay que reforzarlo y generalizarlo con un apoyo visual que les recuerde cómo lo tienen que hacer.

## **Bibliografía y recursos**

### **Grupos soporte:**

AboutFace International

[www.aboutface.ca](http://www.aboutface.ca)

Asociación Nacional Síndrome de Treacher Collins

[www.treachercollins.es](http://www.treachercollins.es)

Asociación de microsomía hemifacial

[www.microsomialhemifacial.org](http://www.microsomialhemifacial.org)

CHARGE Syndrome Foundation

[www.chargesyndrome.org](http://www.chargesyndrome.org)

Asociación española Síndrome de Charge

[www.sindromecharge.es](http://www.sindromecharge.es)

**Bibliografía:**

Gene reviews (internet)

Craniofacial Microsomia Overview

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

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

**Gene reviews (internet)****Treacher Collins Syndrome**

Sara Huston Katsanis, Ethylin Wang Jabs

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

**Gene reviews (internet)****CHARGE Syndrome**

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

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

# COMUNICACIÓN

1. Algunas consideraciones generales sobre la comunicación con sujetos con discapacidad intelectual grave.....	70
2. Escalas más habituales empleadas para la valoración de la inteligencia y del lenguaje desde edades tempranas .....	73
3. Adquisición lingüística y comunicativa con discapacidad cognitiva.....	79
4. Comunicación total.....	83
5. La multimodalidad y la interpretación .....	87
6. Deficiencia auditiva/sordera.....	90

## COMUNICACIÓN

### 1. Algunas consideraciones generales sobre la comunicación con sujetos con discapacidad intelectual grave

Si partimos de la idea de que las habilidades de comunicación y el lenguaje son fundamentales para la participación en todos los aspectos de la vida diaria, la escuela y la comunidad (Light & McNaughton, 2012), puesto que permiten expresar necesidades, deseos, compartir información, relacionarse con los demás. La ausencia de estas habilidades da lugar a intercambios comunicativos escasos o nulos. Las personas que no disponen de estas habilidades presentan lo que se denomina Necesidades Comunicativas Complejas (NCC).

La discapacidad intelectual grave que afecta a personas con diversos síndromes o con algún tipo de patología (como por ejemplo el Trastorno del Espectro Autista), cursa con NCC que implican la ausencia de comunicación funcional, lo que genera problemas para controlar sus emociones así como su grado de excitación. Estos niveles pueden dispararse, reaccionando de forma desproporcionada ante determinados estímulos. Tales reacciones pueden variar, generando estados de extrema irritación o retraimiento.

Aunque se aconsejan terapias de integración sensorial, no hay evidencias basadas en investigaciones que demuestren que producen efectos positivos. Lo que generalmente ayuda (Jordan, 2012:197) es realizar una observación muy meticulosa de la persona y para determinar cuándo esta sobreexcitada o bloqueada y respetar y adaptarnos a la forma en que puede afrontar y superar esa situación.

La mayoría de situaciones que se califican como agresivas pueden ser debidas mayormente al pánico que experimentan cuando las cosas no suceden según lo esperado, o cuando sus rutinas se ven interrumpidas y, por ende, dichas reacciones son en su gran mayoría predecibles. Estos comportamientos tienen provocan situaciones muy incómodas en el ámbito social y restringen las condiciones de la vida de los discapacitados por lo que hay que buscar soluciones efectivas. Por todo ello, según Jordan (2012:203) es aconsejable abordarlas como si se tratara de una forma de comunicación de forma que eso ayude a elegir una estrategia para fomentar una conducta que sustituirá a la conducta violenta. Si averiguamos que se trata de una reacción defensiva ante el miedo o la ira, las técnicas de relajación pueden ser muy útiles para abordar ese tipo de conducta en vez de intentar restringirla.

Jordan (2012:203) apunta los siguientes factores a tener en cuenta para cambiar la conducta:

1. Cambio de las condiciones del entorno
2. Enseñar una alternativa
3. Cambiar las consecuencias de la conducta.

Y propone el siguiente ejemplo, si un alumno araña a otro en una asamblea, habrá que tratar de averiguar cuál es el motivo si el ruido o si se quiere marchar. Así

habrá que enseñarle a expresar lo que desea de otra manera o hacer que la sesión de la asamblea sea más corta de forma que se pueda ir extendiendo con el tiempo de forma más positiva. También apunta la autora que algunos sujetos con discapacidad grave realizan acciones de forma deliberada para que la otra persona demuestre su enfado. Por todo ello, la mejor forma de comunicar y tranquilizar a los sujetos debe estar basada en el hecho de comprender el porqué de sus actos y reacciones y aplicar los enfoques positivos que son los más efectivos y más útiles para interpretar la conducta como una forma de comunicación, lo sea o no.

Así se intenta enseñar a la persona una forma más aceptable de comunicar lo que se ha identificado como la función que tenía esa conducta anterior no deseada.

### **Algunos consejos prácticos para llevar a cabo la intervención positiva**

La conducta problemática se controla mejor a través de estrategias de comprensión, reducción del estrés y enseñanza con refuerzo positivo.

Hay que tener en cuenta, por ejemplo, que ciertos lugares pueden perturbar a la persona discapacitada y ser disparadores de conductas porque los asocian a situaciones previas de estrés. Igualmente, determinados sonidos pueden alterarlos o incluso algunos colores.

Las personas con discapacidad intelectual severa pueden experimentar ansiedad a la hora de adaptarse a personas nuevas, especialmente debido a la forma de comportarse que pueda tener éstas. Si la persona que se incorpora como cuidador, monitor, profesor etc. muestra una actitud desafiante es difícil que lo acepten. Los discapacitados psíquicos son especialmente sensibles al tono de voz y generalmente aceptan a la persona nueva si interactúa con ellos igual que otros que con asiduidad los tratan, los educan o realizan con ellos actividades de ocio y con los que ya están bien adaptados, si se les habla con tranquilidad y se les proporciona seguridad.

La comunicación efectiva utilizando métodos diversos ha sido objeto de discusión en muchos manuales y artículos científicos. Un buen número de autores llegan a la conclusión de que el enfoque más ético es considerar a estas personas como verdaderos comunicadores (Tetzchner and Jensen 1992) y apoyan la necesidad de utilizar enfoques de comunicación total (Calculator, 2013) basados en tanto en métodos convencionales como en otros más sutiles.

El compendio de guías que aparecen en este proyecto tiene el objetivo de proporcionar una información clara y útil sobre las características de diferentes patologías y su posible intervención a profesores, terapeutas, intérpretes, trabajadores sanitarios, monitores de ocio y cualquier profesional que tenga que comunicarse con discapacitados psíquicos severos.

### **Referencias**

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



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

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

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

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

## 2. Escalas más habituales empleadas para la valoración de la inteligencia y del lenguaje desde edades tempranas

Escalas	Áreas	Edad de aplicación	
ESCALAS DEL DESARROLLO DE LACTANTES DE BAYLEY (BSID)	Desarrollo Mental y Motor en Edad Temprana	Escala mental: lenguaje receptivo/expresivo y resolución no verbal de problemas/atención	2 meses a 2 años y 6 meses
Escala Brunet-Lezine	Área del desarrollo perceptivo-manipulativo Área del desarrollo social Área del lenguaje  Área del desarrollo cognitivo	0 meses a 3 años	
INVENTARIO DE DESARROLLO DE BATTELLE. (BDI)	Desarrollo y diagnóstico de posibles deficiencias y retrasos	Personal/social, adaptativa, motora, comunicación cognitiva	0-8 años
ESCALAS DE McCARTHY DE APTITUDES Y PSICOMOTRICIDAD PARA NIÑOS (M.S.C.A.)	Aptitudes cognoscitivas motrices gruesas y finas	Aptitudes verbales perceptivo manipulativas, numérica, memoria, coordinación motora y lateralidad	2 años y 6 meses a 8 años y 6 meses
BATERIA DE PRUEBAS DE EVALUACIÓN EN NIÑOS DE KAUFMAN (K-ABC)	Inteligencia, resolución de problemas, información	Resolución de problemas, conocimiento, aptitudes	2 años y 6 meses a 12 años y 6 meses
ESCALA DE INTELIGENCIA DE STANFORD-BINET (4ª edición)	Inteligencia verbal y no verbal	Raz. verbal, abstracto/visual, memoria	2 años en adelante
Escala de inteligencia de Wechsler para niños (WISC) y preescolar y	Inteligencia	CI manipulativo (no-verbal) y el CI verbal	4 a 6 años y medio

primaria (WPPSI)			De 6 años a 16 años
Test de Gessell	Inteligencia	Conducta motora Conducta adaptativa Lenguaje Personal-Social	4 meses a 3 años
Escala Observacional del Desarrollo	Motórica, sensorial, afectiva, contacto y comunicación		

- **TEST GENERALES DE LENGUAJE:**

- **PLON- R** (Prueba de Lenguaje Oral de Navarra). Es un test que sirve de screening o detección rápida del desarrollo del lenguaje oral. Edad de aplicación: 3 a 6 años.
- **BLOC** (Bateria de Lenguaje Objetiva y Criterial). Mide 4 componentes básicos del lenguaje: morfología, sintaxis, semántica y pragmática. No mide fonología. Edad de aplicación: de 5 a 14 años.
- **ITPA** (Test Illinois de Aptitudes Psicolingüísticas). Evaluación de las funciones psicolingüísticas implicadas en el proceso de comunicación y, consecuentemente, detección de trastornos de aprendizaje. Edad de aplicación: de 2,5 a 10,5 años.

- **TEST ESPECÍFICOS DE LENGUAJE:**

- **REGISTRO FONOLÓGICO INDUCIDO:** Este test evalúa la fonología en expresión inducida y en repetición. Edad de aplicación entre 3 y 7 años.
- **EXAMEN LOGOPÉDICO DE ARTICULACIÓN (ELA- ALBOR).** Sirve para evaluar el componente fonológico del lenguaje. Edad de aplicación: 4 a 6 años.
- **TEST DE INTELIGIBILIDAD.** Prueba de registro y medición de la inteligibilidad del habla en niños o adultos con alteraciones graves (sordos, disártricos...).
- **TEST DE HABILIDADES METALINGÜÍSTICAS.** Valoración del grado de desarrollo de las habilidades metalingüísticas al inicio del aprendizaje sistemático de la lecto-escritura.

- **EDAF.** Evaluación de la Discriminación Auditiva y Fonológica. Sirve para detectar las posibles alteraciones, desde los 3 años de edad aproximadamente, que pudieran derivar de déficits en el ámbito de la discriminación auditiva, para su rápido tratamiento.
- **TEST BOEHM DE CONCEPTOS BÁSICOS.** Sirve para apreciar el dominio que los niños poseen de cierto número de conceptos que parecen fundamentales para el aprovechamiento escolar durante los primeros años. Edad de aplicación: entre 4 y 7 años.
- **PEABODY.** Evalúa el léxico del sujeto. A partir de los 2 años y medio.
- **TOKEN TEST.** Sirve para evaluar la sintaxis, la comprensión de órdenes que van en un orden de dificultad creciente. Se puede emplear en niños.
- **TSA. EL DESARROLLO DE LA MORFOSINTAXIS EN EL NIÑO.** Como el propio título indica el test está indicado para evaluar el componente morfosintáctico del lenguaje. Edad de aplicación: de 3 a 7 años.

- **TEST DE LECTOESCRITURA:**

- **PROLEC.** Evaluación de los procesos lectores. Se obtiene una puntuación de la capacidad lectora de los niños e información sobre las estrategias que cada niño utiliza en la lectura de un texto, así como de los mecanismos que no están funcionando adecuadamente y por lo tanto no le permiten realizar una buena lectura. edad de aplicación: cursos de 1º a 4º de Educación Primaria.
- **PROLEC- SE.** Evalúa los principales procesos implicados en la lectura: léxicos, sintácticos y semánticos. Edad de aplicación: de 1º a 4º de ESO.
- **PROESC.** Evaluación de los procesos de la escritura. Evaluación de los principales procesos implicados en la escritura y la detección de errores. Edad de aplicación: De 3º de Educación Primaria a 4º de Educación Secundaria.
- **PRUEBA DE COMPRENSIÓN LECTORA.** Sirve para determinar el nivel de comprensión lectora. Edad de aplicación; 6-7 años.
- **DISLEXIAS Y DISGRAFÍAS.** Teorías, formas clínicas y exploración.

- **EXPLORACIÓN DE LAS DIFICULTADES INDIVIDUALES DE LECTURA. EDIL- 1.** Evaluación de tres aspectos de la lectura: Exactitud, comprensión y velocidad. A partir de las puntuaciones obtenidas en estas variables se posibilita también la evaluación de un nivel global de lectura. Edad de aplicación: niños con un primer nivel de lectura o de niveles superiores que presenten dificultades en este aspecto.
- **BADICBALE.** Batería Diagnóstica de la Competencia Básica para el Aprendizaje de la Lectura. Sirve para medir la aptitud para el aprendizaje del lenguaje escrito. Edad de aplicación: entre 4 y 6 años. También para edades superiores si se utiliza con carácter ideográfico en niños con dificultades de aprendizaje del lenguaje escrito.
- **BADIMALE.** Batería Diagnóstica de la madurez Lectora. Edad de aplicación: entre 5 y 6 años de edad de desarrollo psicofísico.
- **ECL. EVALUACIÓN DE LA COMPRENSIÓN LECTORA.** Apreciación del nivel de comprensión lectora en escolares. Edad de aplicación: entre 7 y 16 años.
- **TEST DE INTELIGENCIA:**
  - **MC CARTHY (MSCA).** Permiten obtener puntuaciones o índices de diferentes conductas cognitivas y motóricas en seis escalas: verbal, perceptivo- manipulativa, numérica, general cognitiva o Índice general intelectual, memoria y motricidad. Edad de aplicación: es aplicable a niños de edades comprendidas entre 2,5 años y 8,5 años.
  - **WISC.** Nos permite obtener un cociente de inteligencia. Además ofrece independientemente el CI manipulativo (no-verbal) y el CI verbal.
  - **WPPSI.** Nos permite obtener un cociente de inteligencia. Además ofrece independientemente el CI manipulativo (no-verbal) y el CI verbal.
  - **RAVEN, matrices progresivas.** Su finalidad es medir uno de los componentes del factor "g" identificado por Spearman, la capacidad de relaciones. Edad de aplicación: niños, adolescentes y adultos.
  - **TONI-2.** Test de inteligencia no verbal. Aporta una apreciación de la capacidad para resolver problemas, eliminando en la mayor medida posible la influencia del lenguaje y de las habilidades motrices. Edad de aplicación: sujetos entre 5 y 85 años.

- **K-BIT.** Test breve de inteligencia de Kaufman. Es una batería diseñada para medir la inteligencia verbal y no verbal. Edad de aplicación: entre 4 y 90 años.
- **K- ABC**
- **ESCALAS DE DESARROLLO EVOLUTIVA:**
  - **GUIA PORTAGE:** Comprende 5 áreas de desarrollo más una sección sobre cómo estimular al bebé. Las áreas son: socialización, autoayuda, cognición, lenguaje y desarrollo motriz. Edad de aplicación: de 0 a 6 años.
  - **BRUNET- LÈZINE:** Escala de desarrollo psicomotor de la primera infancia. Se obtienen 5 puntuaciones: Control postural, lenguaje, sociabilidad, coordinación visomotora y una puntuación global. Edad de aplicación: de 1 a 30 meses.
  - **CURRICULO CAROLINA.** Evaluación y ejercicios para bebés y niños pequeños con necesidades especiales. Edad de aplicación: de 0 a 24 meses.
  - **MC CARTHY (MSCA).** Permiten obtener puntuaciones o índices de diferentes conductas cognitivas y motóricas en seis escalas: verbal, perceptivo- manipulativa, numérica, general cognitiva o Índice general intelectual, memoria y motricidad. Edad de aplicación: es aplicable a niños de edades comprendidas entre 2,5 años y 8,5 años.

## **NOTAS SOBRE LA EXPLORACIÓN DE LA MADURACIÓN COGNITIVA EN LA INFANCIA**

No es raro que el niño presente algún problema asociado, de ahí que además de la maduración cognitiva, se debe tener en cuenta:

1. La personalidad y forma en que se manifiesta, si su afectividad es defensiva o establece un buen contacto, observando los mecanismos defensivos que prevalecen.
2. Nivel de desarrollo en el niño pequeño, y nivel verbal y manipulativo en la primera infancia, a partir de escalas de probada fiabilidad.
3. Se deben descartar la presencia de trastornos de tipo inhibitorio, bloqueos y alteraciones relacionales de carácter grave o leve.
4. Nivel de maduración psicomotriz, descartando la presencia de dificultades tales como inestabilidad, lentitud o déficit de atención, al mismo tiempo que debemos objetivar áreas más específicas.

## ASPECTOS RELACIONADOS CON EL LENGUAJE

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

Los déficits en su lenguaje receptivo se traducen en dificultades de comprensión en general. Mientras que los déficits en el lenguaje expresivo suelen estar en el origen de los problemas escolares, siendo los más frecuentes las alteraciones de la voz, timbre, fluidez verbal).

El desarrollo lingüístico sigue el siguiente curso evolutivo:

El balbuceo aparece hacia los 6 meses (6-9 meses), con emisiones de una sílaba, la expresión implica aquí un doble papel emocional y expresivo. Hacia los 9-10 meses, aparecen las primeras palabras, como unidades llenas de significado.

El período lingüístico comprende la etapa holofrástica, de 10-18 meses donde tiene lugar la palabras frase. Supone la palabra que sirve para indicar una acción. Se da el lenguaje imitativo.

Se usa una misma palabra para varios objetos, las nuevas palabras se van adquiriendo por generalización. Diferenciamos una entonación reclamativa para pedir, y una indicativa para señalar.

Hacia los 18-24 meses, aparecen las primeras frases simples, compuestas por emisiones de dos palabras, la comprensión viene dada por el contexto.

Aparece la jerga del lenguaje o habla telegráfica con frases de 3 a 5 palabras.

Existe omisión de artículos, preposiciones en general, se suprimen todos los indicadores.

La evolución del lenguaje de 3-6 años pasa de las 1000 palabras a las 2500 según la edad, evolucionando del siguiente modo:

Uso diferenciado del tú y yo. Usa frases y responde a preguntas sencillas.

Acepta respuestas globales. Comunicación de tipo social. Fantasías. Se toleran algunas dislalias funcionales.

Se inicia la independencia en el lenguaje junto a otros ámbitos.

La sintaxis del lenguaje expresivo debe ser correcta.

No debe presentar defectos de pronunciación, asimismo si aparecen dislalias funcionales es el límite para resolverlas ya que más tarde incidirán en el correcto del aprendizaje de la lecto-escritura y del lenguaje.

### 3. Adquisición lingüística y comunicativa con discapacidad cognitiva

Siguiendo a Brodin y Rivera (2001) [\[1\]](#), el proceso de comunicación solía describirse como la transmisión de información entre un transmisor y un receptor. Sin embargo, en la actualidad el contexto y las características de los participantes han cobrado también importancia, pues la comunicación se desarrolla gracias a la interacción con el entorno. Nacemos con la capacidad de comunicar, pero necesitamos que interlocutores incentiven ese proceso receptivo/interactivo. Así pues, se puede definir la comunicación como:

- todas las conductas verbales y no verbales que se realizan en presencia de otras personas;
- todas las conductas que un transmisor puede realizar cuando quiera compartir un mensaje con un receptor;
- y todas aquellas actividades que tienen un objetivo intencionado.

Desde este punto de vista, el juego es ejemplo de una situación de interacción comunicativa. A menudo, la naturaleza y el grado de las distintas discapacidades influyen negativamente en la capacidad de comunicarse. Por ahora, no existen investigaciones que expliquen cómo las distintas discapacidades interaccionan entre sí y los efectos que éstas pueden tener sobre el proceso de la comunicación. A veces es posible reemplazar ciertas facultades con otras, aunque no totalmente.

En el proceso de la comunicación entre el niño discapacitado y el adulto, este último suele tender a hablar sin esperar respuestas o sin dejar el tiempo suficiente para que la respuesta pueda producirse. Con ello el adulto lleva el mayor peso de la interacción, reduciéndose proporcionalmente la respuesta del niño con discapacidad.

#### a. La interacción comunicativa en el desarrollo infantil

Es indudable el valor de la estimulación temprana para el desarrollo de los niños con discapacidad, pero ésta requiere de una intervención planificada. La actividad compartida es fundamental para facilitar la comunicación de estos niños. Ellos se desarrollarán si son participantes activos en la acción en vez de receptores pasivos del estímulo. Y es precisamente a través del juego en que se dan las condiciones para que se produzca el aprendizaje Brodin y Rivera (2000).

#### b. La adquisición de la comunicación y del lenguaje

El lenguaje se define como la manera de expresar sentimientos, pensamientos y necesidades con el cuerpo, gestos, mímica y señales o también a través del habla y de la escritura. Así pues, lengua y comunicación son conceptos que reflejan fenómenos diferentes. Las personas con pluridiscapacidades carecen de lenguaje verbal pero se comunican a través de movimientos corporales, gestos y señales.

Las deficiencias plantean muchas dificultades en el desarrollo de las pautas preverbales, ya que es muy difícil ver e interpretar las formas de comunicación



alternativas que desarrollan los bebés con deficiencias. Aquellos con deficiencias visuales y auditivas progresan lentamente y requieren aún más de la interacción con un adulto que guíe y atribuya intenciones a sus acciones. Cuando el adulto es capaz de entender las formas alternativas de que dispone un bebé con deficiencias, no debe haber motivo para que se altere el desarrollo de la comunicación.

#### c. Trastornos en el lenguaje y la comunicación en personas con discapacidad intelectual

Según Piaget (1964), las personas con discapacidades cognitivas presentan problemas en el lenguaje proporción al grado de discapacidad (leve, moderado, grave o profundo), dada la fuerte interrelación entre pensamiento y lenguaje (Piaget, 1964).

- El nivel receptivo o semántico es mayor que el nivel expresivo, aunque a nivel receptivo también existe alguna dificultad, debido a los déficits de memoria; en ocasiones distorsionan el lenguaje debido a que solamente captan una o dos palabras de la oración, otras veces se lo dificultan las palabras que suenan parecido, lo cual hace que no entiendan el mensaje. Estas dificultades se manifiestan en todos los niveles.
- En el nivel expresivo se observa un léxico pobre, hipofluente y el fenómeno de la sobreextensión (el uso de una sola palabra para designar a más de un objeto o concepto); se suman a estos hechos las alteraciones en las palabras, produciéndose adiciones, omisiones, repeticiones, fragmentaciones, contaminaciones, inversiones y sustituciones de sonidos que dan origen a otras palabras o a series de sonidos carentes de significado.
- El nivel morfosintáctico posee una baja longitud media de enunciado, compuesto por palabras solamente de contenido, es decir, están ausentes los nexos de unión (artículos, pronombre, etc.); los tiempos verbales aparecen como un punto débil, existiendo falta de concordancia entre el sujeto y el verbo (Roces, 2008).

El nivel pragmático es uno de los más mermados, produciéndose errores en las respuestas a simple preguntas, sobre todo las que se refieren a "quién" y "qué", que requieren una comprensión más compleja, y estas personas suelen responder con la última palabra que aparece en la pregunta; estas dificultades van disminuyendo a medida que aumenta el nivel lingüístico (Monfort y Monfort, 2010).

Las dificultades descritas no pueden generalizarse a todas las personas con discapacidad cognitiva, ya que podemos encontrar personas que se comuniquen correctamente y otras que ni siquiera tengan intención de establecer ninguna comunicación.

#### d. El desarrollo de la comunicación y del lenguaje con discapacidad cognitiva

El investigador sueco Gunnar Kylén (1983) define al proceso de la comunicación como todo aquello que sucede cuando alguien, de forma consciente o no, realiza acciones que pueden ser interpretadas por otras personas y que conllevan modificaciones del entorno. El proceso de la comunicación se puede dividir en

comunicación presimbólica o prelingüística y comunicación simbólica. Este modelo es muy útil para describir el proceso de la comunicación con discapacidad cognitiva y, en especial, en niños que se comunican de forma no verbal. Muchos expertos coinciden en que es muy difícil la evaluación de este proceso, ya que no existen tests o escalas apropiados. Hasta ahora se ha considerado como más adecuada la escala de Uzgiris & Hunt (1975).

#### e. La comunicación en niños con pluridiscapacidades

Los padres suelen interpretar correctamente a sus hijos, pero se preocupan a menudo de que otras personas de su entorno no sean capaces de entenderlos. De hecho, aquellos que no reciben respuesta a sus intentos de comunicación terminan por cerrarse a la comunicación. Se puede afirmar que los niños con pluridiscapacidades utilizan diferentes formas no verbales para comunicarse tales como sonidos, movimientos del cuerpo y gestos. La investigación sobre la comunicación alternativa y complementaria está orientada a aquellas personas con dificultades motrices o discapacidad cognitiva leve (Calculator, 1988; Mirenda, 1990). Sin embargo, en el terreno de la discapacidad cognitiva grave y pluridiscapacidades no existen todavía muchos estudios. Los más interesantes los han llevado a cabo Light, Calculator, Lloyd y Mirenda en Canadá, Estados Unidos y Holanda.

**Escrito por:** Lidia Taillefer de Haya

#### **Bibliografía:**

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

[i] La elaboración de esta ficha se ha basado principalmente en Brodin, J. & Rivera, T. (2001). La comunicación en deficiencia mental: claves para su intervención. *Tecnología, comunicación, discapacidad*, 30, 64 pp.

## 4. Comunicación total

El cerebro humano destaca por su capacidad semiótica. La capacidad de comunicarse con otros seres humanos es innata, pero se desarrolla desde la infancia a través del contacto y la comunicación con otros seres humanos, en primer lugar los padres y las personas que cuidan del niño.

Gracias a los diferentes sentidos (oído, vista, tacto, olfato) que mandan información al cerebro, el ser humano es capaz de procesar signos de diferentes tipos, y de entenderlos. A la vez, es capaz de emitir signos a través de su voz, mirada y cuerpo y de hacerse entender.

El semiólogo americano Peirce (Peirce & Deledalle, 1978) distinguía entre tres tipos de signos: índices (gestos que señalan), íconos (imágenes) y símbolos (p.ej. letras). En nuestra cultura occidental sobre todo los íconos y aún más los símbolos han recibido atención. El mundo de los íconos (relacionado con la vista) tiene un carácter analógico: refleja la realidad a través de un dibujo, realista o más abstracto, pero no arbitrario. El mundo de los símbolos (relacionado con los sonidos emitidos por voz), sin embargo, se caracteriza por su carácter digital y arbitrario. Los símbolos (al inicio sólo auditivos) remiten a cierta realidad a través de la intermediación de un significado o concepto, pero en la mayoría de los casos por pura convención. Es lo que llamamos el lenguaje humano. Progresivamente, el lenguaje adoptó también diferentes formas gráficas (o alfabetos). Al lado de él existen otros más lenguajes de símbolos como las matemáticas (que carece de referente) o la notación musical (que carece de concepto).

Los sistemas educativos del mundo entero privilegian el aprendizaje de la lectura/escritura en la propia lengua como base para todo aprendizaje posterior (véase Faber Benítez & Jiménez Hurtado, 2004). Los mismos dedican mucha menos atención al desarrollo de la aptitud de interpretar y producir imágenes. Los « índices » peircianos pertenecen al mundo kinésico del que se habla poco (Poyatos, 1993); sólo se enseña a los niños a no señalar con el dedo, algo que se considera poco educado. El lenguaje corporal no suele enseñarse ni recibir atención, sino casi sólo para reprimirlo.

A través de su interacción diaria con otras personas, el niño funciona como un espejo que adopta las habilidades semióticas de otros: aprende a hablar, a entender, a dibujar, a interpretar dibujos y fotos, luego a leer y escribir, a usar la notación musical, matemática. De este modo combina finalmente habilidades analógicas con digitales (Thibault, 2010).

No obstante, las capacidades semióticas no están repartidas de la misma manera en todos. Algunos gozan de plenas facultades cognitivas; otros las tienen más limitadas, debido a una deficiencia congénita, un accidente o enfermedad. Cada uno de nosotros se topa en algún momento con límites. No es posible hablar todos los idiomas del mundo, por inteligente que uno sea. Otros se ven limitados por una discapacidad sensorial, que les obliga a desviarse hacia sistemas semióticos alternativos: el lenguaje táctil de la escritura braille en el caso de los ciegos o el lenguaje gestual en el caso de los sordos. Son los llamados traductores e intérpretes quienes se encargan de levantar las barreras y de hacer la conversión de un idioma en otro para que prospere la conversación.

Hay también personas que viven con un déficit cognitivo de menor o mayor grado, lo que les impide funcionar como espejos ante lo que hacen otros, y que, concretamente, les impide usar el lenguaje de la manera considerada «común». En su caso, la barrera se plantea mucho más pronto, en algún momento de la adquisición del sistema de los símbolos, mucho antes de dominar la representación gráfica. La comunicación entonces debe hacerse de manera más sencilla, si es posible, de manera analógica (usando imágenes), y corporal, usando por ejemplo el índice para señalar.

La diversidad en el mundo entre la capacidad semiótica de todos nosotros es inmensa. Sin embargo, desde hace ya más de veinte siglos, las personas alfabetizadas son las que de mayor estatus gozan.

El siglo XX, no obstante, ha cambiado profundamente el contexto social en que comunicamos. En primer lugar ha sido el siglo de las grandes revoluciones tecnológicas que a través del teléfono, la televisión, el ordenador, el video y, en los noventa internet, nos han abocado a un mundo «global» en que toda información puede compartirse con todo el mundo, en que las distancias son abolidas a través de interacción en tiempo real desde cualquier lugar del mundo, desde un dispositivo además móvil (O'Hagan 1996; O'Hagan & Ashworth 2002). Pero no sólo los canales de comunicación se han revolucionado, sino también los diferentes modos semióticos - lenguaje (hablado o textos), música, imágenes estáticas y dinámicas- que se mezclan en aplicaciones cada vez más sofisticadas (Kaltenbacher, 2004).

En segundo lugar ha sido el siglo de los derechos humanos, y en que cada vez ha recibido más atención el derecho a la inclusión de las personas vulnerables, el derecho de participar en lo que hacen las personas no discapacitadas (ONU, 2006). El progreso tecnológico brinda una serie de posibilidades para eliminar por lo menos algunas de las barreras que las personas discapacitadas cognitivamente encuentran en su comunicación con los demás y que, al revés, sus familiares, educadores, amigos y vecinos encuentran con ellos. El fin de siglo por tanto significó la entrada en un mundo en que multimodalidad iba ser una constante. Al mismo tiempo, esa «multimodalidad» más que la apertura hacia una dimensión desconocida fue el redescubrimiento de la enorme riqueza y complejidad de la capacidad semiótica del ser humano (Muntigl, 2004). Todos, sin excepción alguna, hacemos un uso diario de todas las dimensiones semióticas que nuestra especie tiene a su disposición. Sólo que damos demasiada importancia al lenguaje escrito e infravaloramos el resto. La llamada a una mayor inclusión por tanto es enriquecedora para quienes no viven con discapacidades cognitivas.

La metodología de este proyecto no se propone repasar la literatura, hacer experimentos, o describir el estado de las cosas. Se trata de aplicar los conocimientos de una serie de expertos para desarrollar una serie de instrumentos cuyo objetivo es que se beneficien todas las personas implicadas.

El primer grupo meta es el de las personas con discapacidades cognitivas, que pueden beneficiarse de aplicaciones de comunicación apoyada. Tales aplicaciones se dirigen a personas con síndromes determinados (descritos en una serie de fichas). Podrían aprovecharse de materiales analógicos (organizados en categorías o narrativas) que podrían estar acompañados de lenguaje verbal (insistiendo en actos de lenguaje) y no verbal, como señalar con el dedo (o cogerle la mano a otra persona para dirigir su

dedo hacia una imagen en la aplicación), mirar a los ojos de la otra persona (De Rijdt, 2013; Sergeant, 2013, 2016).

El segundo grupo meta del ejercicio es el de las personas que hoy trabajan como comunicadores orales; pensamos especialmente en los intérpretes. Para enriquecer la manera en que éstos comunican con interlocutores, conviene que estén más conscientes de los modos de comunicarse que existen más allá del lenguaje hablado. En efecto, en un mundo con más inclusión, hay que estar preparados para tener como interlocutor en una situación de comunicación a una persona con discapacidad cognitiva permanente o que encuentra una tremenda barrera al no entender el idioma en que se le habla. El intérprete debe ser más consciente de los otros lenguajes que también sirven para transmitir mensajes : utilizar imágenes de apoyo, señalar con el dedo los pasos de una narrativa (Bührig, 2004), hacer uso de lenguaje no verbal para expresar contenidos de actos de lenguaje. Sin perder de vista no obstante que el material de naturaleza analógica sea adecuado culturalmente.

## Referencias

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

## 5. La multimodalidad y la interpretación

Investigaciones recientes en el ámbito de la interpretación como las de Angelelli (2004) y Bancroft (2015) apoyan los argumentos de que, en la práctica, el intérprete desempeña un papel activo en parte motivado por una búsqueda de la justicia social al poder dar su voz a todos los que tienen derecho a acceder a los servicios públicos. Una buena parte de los trabajos en el ámbito de la interpretación comunitaria se centran en métodos de investigación desde una perspectiva multimodal en busca de pruebas de la participación activa del intérprete no sólo a través del análisis textual, sino también mediante el examen de una serie de medios de comunicación no verbales (como la mirada, los gestos y el lenguaje corporal, etc.). Estudios como los de Pasquandrea (2011) y Davitti (2012), Bührig (2004) han conseguido aportar nuevos enfoques respecto a los recursos útiles para el intérprete en la interacción.

La comunicación mediante recursos multimodales consiste en un proceso en el que se lleva a cabo una interacción (auditiva, visual, táctil y gestual) conjunta donde intervienen personas y dispositivos de forma accesible.

En cuanto a los servicios de interpretación en medio social se refiere, Yuste Frias (2010) indica que la buena marcha de los cuidados paliativos de un/a paciente depende en un porcentaje muy elevado de la labor de los intérpretes. Dicho autor propone una aproximación a la realidad cotidiana de las acuciantes necesidades de traducción e interpretación en los servicios de atención sanitaria a la población inmigrante con la utilización de pictogramas: texto e imagen van a construir entidades iconotextuales para que la embarazada extranjera «entienda bien lo que los profesionales sanitarios intentan comunicarle». En el caso de las personas con discapacidad auditiva, y siempre dependiendo de factores como la edad, de la educación y del grado de pérdida auditiva, Civera y Orero (2010) y Jiménez Hurtado, Seible y Soler Gallego (2012) destacan igualmente la importancia de la utilización de iconos y, en general, de entornos multimodales para paliar las consecuencias de la sordera tanto sociales y emocionales (soledad, aislamiento), como cognitivas (retraso intelectual originado por el aislamiento, dificultad para desarrollar el pensamiento hipotético abstracto) y verbales (vocabulario deficiente, dificultades para comprender estructuras sintácticas complejas).

El trabajo de Bührig (2004) sobre la interpretación médica en hospitales y recursos multimodales enfatiza el enorme potencial de esta perspectiva. Bührig (2004: 232) presenta casos de interpretación médica donde el facultativo ofrece las explicaciones oportunas a los pacientes para que otorguen el consentimiento informado para una intervención quirúrgica. El intercambio comunicativo se realizaba mediante la explicación basada en diagramas con las partes del cuerpo y mediante frases breves que transmitía el intérprete a la paciente. Este uso de diferentes modos de comunicación ayuda a los pacientes a agilizar la comprensión y, por consiguiente, a facilitar la labor de los médicos y enfermeras (Nadir Weibel, et al, 2013). Un buen número de aplicaciones informáticas sirven de soporte especialmente en la interpretación médica generalmente incidiendo en el uso de imágenes y pictogramas (Verdugo, 2013).

Si esto se aplica en una interacción con usuarios que tienen además una discapacidad severa que afecta a sus habilidades comunicativas, el enfoque multimodal se hace totalmente necesario y, por ende, el entrenamiento de los intérpretes basado en



enfoques interdisciplinarios como el de la comunicación total (Calculator, 2013) que incluye el habla signada, el uso de pictogramas, imágenes y fotografías. Aunque tradicionalmente el abordaje y estudio de la comunicación multimodal se ha realizado desde la Psicología, la Logopedia o la Pedagogía no deja de formar parte de la interacción humana y de cualquier ámbito de la interpretación comunitaria (legal, educativo, médico, etc.). Por todo ello, las nuevas líneas de investigación podrían incidir en una formación proactiva de los intérpretes profesionales integrando enfoques multimodales para un aprovechamiento máximo de la interacción en la interpretación comunitaria y abriendo nuevos horizontes para la comunicación con los sujetos más vulnerables de la sociedad como son los discapacitados psíquicos severos.

La comunicación satisfactoria es un poderoso instrumento para garantizar los derechos de los más desfavorecidos a causa de enfermedades o discapacidad y para favorecer la equidad. En este sentido Napier (2015:139-140) contempla dentro de las nuevas líneas de investigación en interpretación una colaboración más estrecha entre la interpretación oral y la lengua de signos.

## **Referencias:**

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

## 6. Deficiencia auditiva/sordera

La deficiencia auditiva puede tener diferentes características y grados; desde una pérdida de audición leve a una profunda que conlleve carecer totalmente de habilidades auditivas.

### Tipos y grados de deficiencias auditiva / sordera

Básicamente se distingue entre dos tipos de deterioro de la audición: pérdida de audición conductiva y neurosensorial (pérdida de audición en el oído interno). Un tercer tipo es la pérdida de audición mixta, una mezcla de la pérdida de audición conductiva y neurosensorial. En caso de una pérdida de audición conductiva el sonido no llega al oído interno. Con la ayuda técnica o médica, puede recuperarse la audición en parte o incluso totalmente. El nivel de incomodidad[1] para las personas con audición normal o pérdida de audición conductiva se encuentra a 120 dB (decibelios). La causa de la pérdida auditiva neurosensorial se encuentra dentro del oído interno, el nervio acústico o las células del cerebro. En este caso, la ayuda técnica o medicamento sólo puede ser útil en parte, o no serlo en absoluto[2]. En ambos tipos de pérdida de audición se produce una pérdida de volumen. Además, las pérdidas auditivas en ciertos rangos de frecuencia (alta, media y baja) provocan cambios en los tonos que distorsionan el discurso. El nivel de incomodidad de las personas con pérdida auditiva neurosensorial supera al de las personas con audición normal. A esto se debe que sean más sensibles a los sonidos[3].

Los tres tipos de pérdida auditiva se clasifican en diferentes grados. El fundamento de esta clasificación son puntos de referencia creados a través de audiometrías tonales y vocales. Los grados van desde la pérdida auditiva ligera a la sordera.

### Promedio de pérdida de audición en decibelios (dB)

#### Grados de pérdida auditiva

- Menos de 30 dB: ligera
- 30 a 60 dB: moderada
- 60 a 90 dB: severa
- 90 a 120 dB: profunda pero aún permanece un poco de capacidad auditiva
- Más de 120 dB: sordera

Una deficiencia auditiva no tiene nada que ver con no escuchar sonidos débiles, sino más bien que los sonidos no se puede poner en orden y se funden con los ruidos circundantes.

Sobre otras causas de discapacidad auditiva, consulte:  
<http://www.hearingloss.org/>

## **Causas que producen deficiencia auditiva**

Hay varias causas que originan la discapacidad auditiva. Se puede desarrollar en la etapa prenatal o perinatal (durante el parto), después del parto o durante el curso de la vida. Las posibles razones de la pérdida de la audición son:

- la herencia
- enfermedad de la madre durante el embarazo como la rubéola o oxitoplasmatosis
- complicaciones durante el embarazo, parto prematuro o falta de oxígeno durante el parto.

Un aspecto posterior de la discapacidad auditiva podría ser causado por lo siguiente:

- otitis media inflamatoria con complicaciones
- otosclerosis (un tipo de calcificación de los huesecillos)
- infecciones a través de virus o bacterias (por ejemplo, rubéola, el sarampión, las paperas, la gripe, la meningitis, herpes zóster, la difteria, la escarlatina, fiebre tifoidea)
- accidentes
- sordera súbita (pérdida aguda de audición)
- exposición al ruido
- pérdida de audición relacionada con la edad.

Hay más documentación disponible para explicar otras causas de deficiencia auditiva en: <http://www.hearingloss.org/>.

## **Personas sordas y sus lenguas de signos**

Dentro de la comunidad sorda hay dos grupos diferentes:

- Los adultos que han perdido la audición después de aprender a hablar y que son llamados sordos postlocutivos. La mayoría de las veces estas personas están integradas en el mundo de los que tienen capacidad auditiva y, por tanto, tienen una familia oyente. A menudo, ni siquiera reconocen que sufren una discapacidad auditiva.
- Las personas con discapacidad auditiva desde su nacimiento o que se produjo antes del tercer año de edad son llamados sordos prelocutivos. Prelocutivo significa, en contraste con los postlocutivos, que la discapacidad auditiva ocurrió antes de adquirir las competencias discursivas. Estas personas aprenden a comunicar a través de la vista y el

sentido. Su voz suena anodina y es difícil de entender. El aprendizaje del habla necesita una gran cantidad de tiempo y energía.

A nivel mundial, uno de cada 1 000 niños nace sordo. El 10% de los niños tienen padres sordos y usan la lengua de signos como lengua materna. Por otro lado, la lengua de signos se convierte en el idioma preferido para el 90% restante. Para éstos, la lengua de signos se aprende de forma natural y permite comunicarse sin fronteras y sin pérdida de información. Además les brinda la posibilidad de expresarse en detalle.

Cada país tiene su propia lengua de signos, por ejemplo, la lengua de signos austriaca (OGS), la lengua de signos alemana (DGS), la lengua de signos americana (ASL).

La lengua de signos consiste en señas realizadas con las manos combinadas con las expresiones faciales y palabras inaudibles, sílabas o gesticulación con la boca. Se trata de lenguas naturales y tienen su propia gramática. Se estima que alrededor de 500 000 personas en la Unión Europea utilizan su lengua nacional de signos como primera lengua. En Austria, la lengua de signos austriaca es el idioma preferido por cerca de 10 000 personas. Fue reconocida oficialmente por la Constitución en 2005.

En cada país, no hay necesariamente una sola lengua de signos sino dialectos y sociolectos. Algunas lenguas de signos nacionales forman familias de lenguas, que derivan del cambio histórico y presente dentro de la comunidad sorda y la adopción de diferentes signos de un lenguaje de signos en la otra. En los grandes congresos internacionales, se usan los signos de la lengua de signos internacional (IS). Esto no es un lenguaje propio, sino un lenguaje artificial para poder comunicarse en cualquier lugar del mundo, igual que el Esperanto.

Las lenguas de signos son lenguas con la combinación manual y visual. Esto significa, que un signo se produce con diferentes componentes. Las manos se utilizan en diferentes ángulos (orientación de la mano), formas (figuras que adopta la mano) y direcciones en diversos lugares del llamado espacio de signado (movimiento y ubicación). Así mismo las expresiones faciales tienen una función gramatical. Un prejuicio típico es que las lenguas de signos son puramente icónicas (es decir, imágenes) y sólo se pueden representar los conceptos más simples y generales. Esto no es cierto obviamente puesto que las lenguas de signos son lenguas completas y pueden expresar temas complejos y abstractos.

### **Fuentes:**

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

[http://www.uni-klu.ac.at/zgh/downloads/2012\\_04\\_dotter\\_pabsch\\_sli\\_freiburg.pdf](http://www.uni-klu.ac.at/zgh/downloads/2012_04_dotter_pabsch_sli_freiburg.pdf)

[http://ec.europa.eu/languages/policy/linguistic-diversity/sign-languages\\_de.htm](http://ec.europa.eu/languages/policy/linguistic-diversity/sign-languages_de.htm)

Consejos para el uso de los signos durante la comunicación: <http://www.tinysigners.eu/>

## **Contacto con personas sordas**

Si desea llamar la atención de una persona sorda, es mejor que le toque en el brazo o el hombro con la mano. No debemos aparecer detrás de una persona sorda porque puede asustarse. Si la persona sorda está más lejos, debería bastar con agitar la mano. Si usted está en la misma habitación, también es posible dar una patada en el suelo. Si hay un grupo más grande, debe llamar la atención apagando la luz y encendiéndola otra vez.

Si usted no sabe lengua de signos, la persona sorda tiene que leer los labios. En este caso es importante estar de pie delante de la persona para que sea pueda leer los labios. Usted debe tratar de hablar un poco más lento de lo normal con el volumen normal. Si trata de hablar muy claramente, la boca puede estar distorsionada, lo que hace que las palabras habladas sean ilegibles.

Las oraciones cortas y completas son preferibles, los dialectos fuertes deben evitarse. Si uno no está seguro de que alguien pudiera haber entendido algo mal, debe preguntar de nuevo o escribir lo que no está claro.

Los gestos y las expresiones faciales se pueden utilizar porque a menudo los movimientos icónicos de la mano los comprenden tanto los que oyen y como los sordos. Las expresiones faciales deben usarse naturalmente y no convertirse en muecas.

El lenguaje hablado se puede leer en los labios, pero es un proceso agotador y sólo se transfieren alrededor del 30% de las palabras comunicadas, y sólo en condiciones perfectas (iluminación, contexto conocido y dependencia del interlocutor). El contenido completo a menudo tiene que ser concluido fuera de contexto, lo que a menudo conduce a malentendidos. El aprendizaje del habla es difícil y requiere mucho tiempo para la mayoría de los sordos prelinguales. Los resultados son a menudo bastante deficientes. Además, el aprendizaje y la comprensión de la escritura es difícil.

Si usted está en contacto regular con una persona sorda, debe tratar de aprender su lenguaje de señas o por lo menos pedir signos y frases que se utilizan con frecuencia, como "hola", "¿cómo estás?".

### **Fuentes:**

<http://www.filse.org/>

<http://efsli.org/>

[http://www.uni-klu.ac.at/zgh/downloads/2012\\_04\\_dotter\\_pabsch\\_sli\\_freiburg.pdf](http://www.uni-klu.ac.at/zgh/downloads/2012_04_dotter_pabsch_sli_freiburg.pdf)

[http://www.univie.ac.at/linguistics/verbal/fileadmin/user\\_upload/Tagungen/T2011\\_KE\\_Krausneker\\_Entwurf.pdf](http://www.univie.ac.at/linguistics/verbal/fileadmin/user_upload/Tagungen/T2011_KE_Krausneker_Entwurf.pdf)

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

[http://ec.europa.eu/languages/policy/linguistic-diversity/sign-languages\\_de.htm](http://ec.europa.eu/languages/policy/linguistic-diversity/sign-languages_de.htm)

## **La cultura de los sordos**

Las personas sordas se enfrentan a problemas de comunicación todos los días: en casa, en la escuela o en el trabajo. Además, las personas con capacidad auditiva a menudo son desconsiderados con los que sufren sordera. Por eso estos últimos se aíslan con facilidad y les gusta pasar el tiempo con personas afines. Se empezaron a organizar reuniones de la comunidad sorda y como consecuencia surgieron diferentes actividades (deportes, la cultura, la educación, el servicio religioso etc.). Debido a que se ha constituido como una comunidad fuerte y con su propio lenguaje podemos hablar de la "cultura de los sordos".

Hay asociaciones nacionales e internacionales de sordos, también las hay en la Unión Europea. Por ejemplo, la "Unión Europea de Sordos" (EUD, <http://www.eud.eu/>) se ha comprometido a apoyar a las personas sordas y las lenguas de signos dentro de los países miembros. La organización matriz en todo el mundo se llama "Federación Mundial de Sordos" (FMS). Las asociaciones y organizaciones de sordos son un espacio protegido, donde las personas sordas pueden comunicarse sin sentirse desamparados, hecho que a menudo puede ocurrir cuando se habla con las personas oyentes. El intercambio de noticias e información y el contacto con otras personas es importante. Con respecto a la historia de las personas sordas y sus lenguas de signos, se siguen manteniendo ciertos prejuicios en la actualidad debido a la escasa información de que se dispone sobre dichas personas y su cultura.

### **Fuentes:**

<https://wfdeaf.org/>

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

[http://ec.europa.eu/languages/policy/linguistic-diversity/sign-languages\\_de.htm](http://ec.europa.eu/languages/policy/linguistic-diversity/sign-languages_de.htm)

[http://sid.usal.es/idocs/F8/FDO25200/Guia\\_Orientativa\\_para\\_profesores.pdf](http://sid.usal.es/idocs/F8/FDO25200/Guia_Orientativa_para_profesores.pdf)

### **Referencias**

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

Dotter, F. 2004: Users, ICT and Politics: The Case of the Inclusion of Sign Language Communities. In: Carrasquero, Jose V. & Welsch, Friedrich &

Oropeza, Angel & Mitchell, Charles & Välimäki, Maritta (eds.): Proceedings Pista 2004. International Conference on Politics and Information Systems: Technologies and Applications. Volume I: Informatics and Society. Orlando: International Institute of Informatics and Systemics 2004, 206-211

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

[http://www.francoisgrosjean.ch/the\\_right\\_en.html](http://www.francoisgrosjean.ch/the_right_en.html) (10. 5. 2016)

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

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

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

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

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

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

[http://www.univie.ac.at/oegsprojekt/files/SpracheMachtWissen\\_Nov.pdf](http://www.univie.ac.at/oegsprojekt/files/SpracheMachtWissen_Nov.pdf)  
(Fassung 2: 24. November 2007)

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

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



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

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

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

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

[http://www.schwerhoerigenforum.de/faq/szagun\\_CI\\_Spra\\_Final.pdf](http://www.schwerhoerigenforum.de/faq/szagun_CI_Spra_Final.pdf)  
(11.05.2016)

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

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

Recursos en línea

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

<http://ec.europa.eu>

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

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

[1] El nivel de incomodidad es considerada el grado más bajo de un estímulo acústico, que se considera molesto cuando que se oye. Este nivel depende de la sensibilidad cada persona. Se sitúa por debajo del umbral de dolor y depende de la frecuencia.