



**UNIVERSIDAD NACIONAL AUTÓNOMA
DE MÉXICO**

**PROGRAMA DE MAESTRÍA Y DOCTORADO EN PSICOLOGÍA
RESIDENCIA EN NEUROPSICOLOGÍA CLÍNICA**

**DEL GENOTIPO AL FENOTIPO EN EL SÍNDROME DE SOTOS:
ANÁLISIS E INTERVENCIÓN NEUROPSICOLÓGICA DE UN
CASO.**

**REPORTE DE EXPERIENCIA PROFESIONAL
QUE PARA OBTENER EL GRADO DE
MAESTRA EN PSICOLOGÍA
P R E S E N T A :
PALOMA ARLET ROA ROJAS**

**DIRECTOR DEL REPORTE: DR. JUAN FELIPE SILVA PEREYRA
COMITÉ TUTORIAL: DRA. ERZSEBET MAROSI HOLCZBERGER**

DRA. JUDITH SALVADOR CRUZ

MTRA. LILIA MESTAS HERNÁNDEZ

DRA. CECILIA SILVA GUTIÉRREZ



Universidad Nacional
Autónoma de México

Dirección General de Bibliotecas de la UNAM

Biblioteca Central



UNAM – Dirección General de Bibliotecas
Tesis Digitales
Restricciones de uso

DERECHOS RESERVADOS ©
PROHIBIDA SU REPRODUCCIÓN TOTAL O PARCIAL

Todo el material contenido en esta tesis esta protegido por la Ley Federal del Derecho de Autor (LFDA) de los Estados Unidos Mexicanos (México).

El uso de imágenes, fragmentos de videos, y demás material que sea objeto de protección de los derechos de autor, será exclusivamente para fines educativos e informativos y deberá citar la fuente donde la obtuvo mencionando el autor o autores. Cualquier uso distinto como el lucro, reproducción, edición o modificación, será perseguido y sancionado por el respectivo titular de los Derechos de Autor.

MÉXICO, D.F.

MARZO 2010

AGRADECIMIENTOS

Esta tesis es resultado del capítulo en mi vida titulado MAESTRÍA y por lo tanto también refleja una historia.

Como en toda historia hubo pérdidas y momentos de desesperanza y cansancio. Pero siempre encontré el oro al final del arcoiris, después de la tormenta llegó la calma, en otras palabras, siempre hubo grandes ganancias que me hacían continuar

Esto no hubiera sido posible sin el apoyo de todas las personas que me dieron las herramientas para lograrlo:

Agradezco infinitamente:

A mi mamá, por sobre todos y todas las cosas, tantísimo amor que me ha dado.

A mi hermana mayor por la compañía y a Ronín y Orlando por hacer los días nublados tolerables.

A Juan Carlos por amarme.

A mi papá por la fuerza.

Al Dr. Miguel Ángel Villa Rodríguez por no dejar de ser un maestro y proporcionarme textos que han cambiado mi vida.

Al Mtro. Humberto Rusell y a la Mtra. Alicia Gómez por enseñarme el valor de la ética para la clínica.

A la Dra. Lilia Nuñez y al Dr. Juvenal por buscar siempre el beneficio de sus pacientes sobre las limitaciones que tiene nuestro sistema de salud.

Al Dr. Juan Felipe Silva Pereyra por incorporarse a este proyecto y hacerlo posible.

A mis compañeros de viaje y amigos Paola Peña, Mirna Rojas, Denise Maldonado y Antonio Gonzales por compartir mis pesares y mis victorias.

A mi familia: mi hermana menor, mis tíos y mis primos por ser parte de mi vida.

A los ángeles (Villavicencio) por la escucha...

A los padres de ALI por permitirme trabajar con ellos y su hija.

A la UNAM por haberme dado la oportunidad (una vez más) de ser parte del mejor programa de posgrado en nuestro país.

A mis abuelas, Ema y Josefina, que siempre están conmigo...

A Dios, Cristo, Jesús, el Universo, la vida, como sea que se llame, por ser tan generoso conmigo...

ÍNDICE

1. INTRODUCCIÓN.....	2
1.1. NIVEL GENÉTICO Y CEREBRAL.....	6
1.1.1. CARACTERÍSTICAS GENERALES.....	6
1.1.2. DIAGNÓSTICO.....	6
1.1.3. NIVEL MOLECULAR.....	8
1.1.4. NIVEL CEREBRAL.....	8
1.2. NIVEL COGNOSCITIVO.....	10
1.2.1. PERFIL COGNOSCITIVO.....	10
1.2.1.1. ANÁLISIS FUNCIONAL.....	12
1.3. NIVEL CONDUCTUAL.....	15
1.4. EVALUACIÓN E INTERVENCIÓN.....	18
1.4.1. MODELO DE PRUEBA DE HIPÓTESIS COGNITIVA.....	22
1.4.2. MODELO NEUROPSICOLÓGICO ECOLÓGICO.....	23
2. MÉTODO.....	25
3. RESULTADOS.....	33
3.1. PLATEAMIENTO DEL PROBLEMA.....	33
3.2. RESULTADOS EVALUACIÓN GLOBAL.....	35
3.2.1. PERFIL COGNOSCITIVO GLOBAL.....	35
3.2.2. EVALUACIÓN FUNCIONES EJECUTIVAS.....	36
3.3. RESULTADOS EVALUACIÓN ESPECÍFICA.....	37
3.4. PROGRAMA DE INTERVENCIÓN.....	39
3.5. RESULTADOS INTERVENCIÓN.....	46
4. DISCUSIÓN.....	52
4.1. CONCLUSIONES.....	57
5. BIBLIOGRAFIA.....	59
6. ANEXOS	
6.1 ANEXO 1. Formato para realizar Análisis de demandas.....	65
6.2 ANEXO 2. Adaptación de Escala para padres y profesores B.R.I.E.F.....	67
6.3 ANEXO 3. Tareas de cancelación de símbolos.....	71

RESUMEN

El Síndrome de Sotos es un trastorno de etiología genética. Los mecanismos a través de los cuales este genotipo deviene en el fenotipo correspondiente aún no son claros. Entonces en el presente trabajo comenzamos por explicar toda su sintomatología partir de niveles. Primero el molecular y cerebral, posteriormente el cognoscitivo y finalmente el conductual.

Lo que se hizo fue, tomando en cuenta dichos niveles, analizar los resultados de la evaluación neuropsicológica que se llevó a cabo, en el marco de la neuropsicología escolar y ecológica. Sistematizar los hallazgos cognoscitivos del síndrome en torno al desarrollo en sus dos dimensiones. Caracterizar el perfil cognoscitivo conductual en función de precursores y el sustrato neuroanatómico correspondiente. Derivar y proponer un modelo del fenotipo neurocognoscitivo en SS. Después, presentar los resultados del programa de intervención realizado.

Se encontró que el perfil cognoscitivo global que existe en el SS corresponde más con alteración neuronal difusa, en vez de focal y que existe compromiso de sustancia blanca. También hipotetizamos que los mecanismos de maduración intradominio lingüísticos están alterados, específicamente los fonológicos, entonces estos en su relación con el desarrollo de memoria verbal y de habilidades metalingüísticas generan el cuadro posterior de trastornos del aprendizaje y del comportamiento.

Palabras clave: Síndrome de Sotos, Desarrollo, Precursores, Fenotipo neurocognoscitivo.

1. INTRODUCCIÓN

Los Síndromes de Sobrecrecimiento comprenden un grupo de trastornos dentro de los cuales, como su nombre lo indica, la característica fundamental es que hay un aumento anormal del tamaño del cuerpo o de una parte del cuerpo y que a menudo se observa al nacer.

Es un grupo heterogéneo y de etiologías diversas. Ejemplos de síndromes de sobrecrecimiento incluyen la Neurofibromatosis, Síndrome de Beckwith-Wiedemann, Síndrome de Simpson-Golabi-Behmel, Síndrome de Weaver, Síndrome de Proteus, el Síndrome de Sturge-Weber, Síndrome de la X frágil y Síndrome de Sotos (al que a partir de aquí nos referiremos como SS). El presente trabajo es un estudio de caso sobre este último (Sotos, 2004).

El SS, también conocido como “gigantismo cerebral”, fue descrito como tal, por primera vez en 1964. Es una enfermedad caracterizada por un crecimiento intrauterino o postnatal excesivo, que a menudo se acompaña de alteraciones en el desarrollo motor, cognoscitivo y social. Los niños afectados se caracterizan por un aumento fundamentalmente de la talla, siendo el peso acorde a la estatura. Además, los recién nacidos muestran típicamente un crecimiento excesivo de los huesos, de las manos y de los pies y unos rasgos faciales característicos (Ruggieri & Arberas, 2003).

Es un síndrome de baja incidencia, pero relativamente frecuente, aunque la verdadera incidencia es difícil de valorar, ya que probablemente un número importante de individuos afectados no hayan tenido dificultades significativas. Diferentes estudios la estiman entre 1/10000 y 1/50000 (Baujat & Cormier-Daire, 2007).

El SS tiene como etiología una mutación o supresión en el gen NSD-1. Desde hace varios años existe evidencia suficiente que sustenta la hipótesis de que la alteración de ciertos genes produce cambios directos en el desarrollo psicológico, como es el caso del SS. Por esto, el abordaje neuropsicológico de un síndrome como este se redujo al establecimiento del fenotipo neurocognoscitivo. Este último describe conductas observables características, específicas de un síndrome genético, que su presencia sugiere la condición genética que subyace. El fenotipo conductual es un patrón característico de anormalidades motoras, lingüísticas, sociales y cognitivas asociadas con un trastorno del desarrollo. Esto no significa que esté presente en todos los casos, sino que se incrementa la probabilidad (Csábi & Tényi, 2006).

Sin embargo en un análisis más fino tomando en cuenta la evidencia existente hasta el momento se encuentra que este síndrome raramente muestra un patrón definido, y más que la excepción es la regla un alto grado de variabilidad al interior del mismo. Además los mecanismos a través de los cuales este genotipo deviene en el fenotipo correspondiente aún no son claros. Estas circunstancias pudieran obedecer a que dentro de la conceptualización del fenotipo neurocognoscitivo del SS no se han tomado en cuenta los siguientes tres aspectos:

- 1) La relación entre genotipo y fenotipo es indirecta. Los genes no se traducen en conductas. Establecer una relación causal entre un gen y un síndrome con características

cognitivo-conductuales específicas como el autismo por ejemplo, o una relación causal entre un gen y un rasgo de personalidad concreto incluso, es tan absurdo como establecer una relación causal entre el color de ojos y la presencia de dicho síndrome (Ramus, 2006).

Las funciones directas conocidas de los genes son tres: a) Ser copiados en moléculas de ARN, b) ser copiados en una molécula idéntica de ADN para duplicarse y transmitir la herencia a las generaciones venideras y c) Codificar proteínas. Los genes funcionan como plantillas de proteínas y proveedores de información reguladora sobre cuándo debe de usarse esa plantilla. Cada gen hace función doble, especificar la receta de una proteína y especificar un conjunto de condiciones reguladoras para cuando y donde debe ser construida (Pennington, 2001).

Tomando en cuanto lo anterior, cuando hablamos de la correspondencia entre genes y conducta la correspondencia no es de uno a uno, sino múltiple. Entonces la interacción cerebro-genes es esencialmente de instrucciones para fabricar estructura biológica, no funciones (Marcus, 2004).

Entonces para comenzar a comprender los mecanismos a través de los cuales se genera el fenotipo neurocognoscitivo del SS debemos partir de dar respuesta a que proteínas están siendo alteradas y esto qué efecto tiene en el neurodesarrollo temprano para comprender el funcionamiento cerebral posterior.

2) El proceso de desarrollo por sí mismo juega un rol crucial en el moldeamiento de los resultados fenotípicos. Actualmente se piensa que el desarrollo cognoscitivo se da de manera jerárquica en donde cada etapa se presenta de manera sucesiva con niveles de complejidad crecientes para las operaciones que maneje. También se cree que hay diferentes grados de progresión entre dominios cognoscitivos específicos, sin embargo el avance en la adquisición de ciertas habilidades específicas no se da de manera independiente, porque ocurre en cooperación con maduración similar en otros sistemas. Por dominio entendemos al set de representaciones que sostienen un área de conocimiento específico (Karmiloff-Smith, 1998).

Para el caso que aquí nos ocupa que es el de una menor de 9 años, implica que el resultado fenotípico del SS no necesariamente es un catálogo de dominios alterados e inalterados porque en realidad lo que se está mostrando es un proceso dinámico de fortalezas y debilidades cognitivas (Karmiloff-Smith, 2006). La investigación existente no ha profundizado en dicha dinámica.

Por ello el rastreo neuropsicológico del desarrollo de habilidades cognitivas a través de la infancia para encontrar desviaciones de los patrones de desarrollo esperados es fundamental si queremos comprender el funcionamiento de este síndrome. Para identificar los orígenes causales de las alteraciones cognitivas se debe describir el sistema cognoscitivo tomando en cuenta los precursores de posteriores conductas complejas que se verán en la etapa adulta.

Los precursores son aquellas variables relacionadas con el niño o con su entorno que están directamente relacionadas con la adquisición de alguna habilidad. Son mecanismos relevantes a algún dominio que se usan repetidamente para el procesamiento de determinado tipo de input, y que con el tiempo estos mecanismos se convierten en

específicos del dominio como resultado de la historia del desarrollo (Karmiloff-Smith & Thomas, 2003).

3) La experiencia puede modificar la expresión genética pero bajo restricciones, es decir el ambiente puede mitigar o potenciar lo que está grabado en el genoma, pero no cambiarlo. Esto quiere decir que la plasticidad está controlada, restringida genéticamente ya que el contexto sólo puede influenciar a un organismo a través del filtro de su propio genoma (Ramus, 2006).

En otras palabras, la experiencia puede alterar selectiva y localmente el patrón de expresión de nuestros genes, por lo tanto el contexto actúa modulando la ejecución de nuestro programa genético.

Ahora bien, hasta dónde es modificable un dominio es variable. Habrá dominios que sean más susceptibles a la experiencia que otros. Los trastornos del desarrollo nos dan pistas de estas restricciones en la plasticidad que moldean el resultado del desarrollo.

En la medida en que se descubra como actúa cada uno de los genes y cómo influyen en ellos el medio ambiente y el medio social, se podrá atemperar o potenciar lo que está grabado en el genoma (Orozco, 2008).

De todo lo expuesto anteriormente podemos inferir que no existe una relación causal entre genotipo y fenotipo, ya que este último es producto de una interacción dinámica de factores de nivel biológico, estos influyen en el nivel cerebral que a su vez influye en el nivel cognoscitivo y que también va a influir en el nivel conductual (Cornish, et al. 2004).

En el presente trabajo pretendemos primero, tomando en cuenta dichos niveles, analizar los resultados de la evaluación neuropsicológica que se llevó a cabo, en el marco de la neuropsicología escolar (Hale & Fiorello, 2004) y ecológica (D'Amato, Crepeau-Hobson, Huang, Geil, 2005). Sistematizar los hallazgos cognoscitivos del síndrome en torno al desarrollo en sus dos dimensiones. Caracterizar el perfil cognoscitivo conductual en función de precursores y el sustrato neuroanatómico correspondiente. Derivar y proponer un modelo del fenotipo neurocognoscitivo en SS. Después, presentar los resultados del programa de intervención realizado.

Esto nos permitirá una mejor comprensión en cuanto a lo que es el perfil cognoscitivo del SS y por su puesto esta comprensión tiene implicaciones teóricas y prácticas. En cuanto a las teóricas: El análisis genético no es aplicable a cualquier variable cognitiva por las razones que ya se mencionaron, entonces el objetivo actual de las relaciones entre genética y conducta es el entendimiento de cómo los factores genéticos influyen la variación normal en todos los aspectos de la cognición.

Por eso es de fundamental importancia el diseño adecuado de variables cognitivas (Ramus, 2006). Y es precisamente aquí donde surge la importancia del neuropsicólogo, porque éste diseñará el modelo cognoscitivo adecuado para hacer estudios de genética conductual.

En cuanto a las prácticas, nos referimos a lo relacionado con el diagnóstico, la intervención y la prevención como veremos a continuación:

a) Diagnóstico: Actualmente es posible hacer los estudios genéticos correspondientes para conocer si existen alteraciones genéticas, pero son costosos y por lo tanto inaccesibles a la mayoría de la población mexicana. En este sentido un procedimiento diagnóstico más práctico a partir de las características del síndrome podría contribuir al diagnóstico oportuno de las alteraciones y por su puesto a su canalización y tratamiento adecuado.

b) Tratamiento: En el marco de la evaluación neuropsicológica escolar y ecológica, el diagnóstico y la intervención son dos caras de la misma moneda. Por su puesto encontrar estrategias de intervención eficaces es de gran utilidad para lograr el abordaje de un síndrome como este.

c) Prevención: Identificar el punto en el cual el patrón de desarrollo deja de ser lo esperado para la edad, es importante porque eso querría decir que si se contrasta de manera empírica con estudios longitudinales en niños más pequeños y se encuentran los precursores que generan el fenotipo correspondiente nos ayudaría a diseñar estrategias tempranas que al ser aplicadas podrían prevenir la problemática posterior y así evitarle al menor en cuestión y a su familia muchos de los inconvenientes que se generan.

Como ya se mencionó para efectos prácticos, este trabajo está estructurado de una manera en la que se puedan abarcar todos los niveles de nuestra problemática. Así que comenzamos el primer capítulo por el nivel molecular hasta llegar al cerebral, posteriormente el segundo capítulo corresponde al nivel cognoscitivo, el siguiente al nivel conductual y finalmente en nuestro cuarto capítulo hablaremos sobre el método que se utilizó para abordar el caso que aquí se presenta.

1.1 NIVEL GENÉTICO Y CEREBRAL

En el presente capítulo comenzaremos por mencionar las características generales del síndrome. Posteriormente mostraremos la evidencia correspondiente al diagnóstico, después presentaremos lo que actualmente se sabe en cuanto a los efectos y funciones del gen NSD-1 y finalmente el efecto que esto tiene sobre el desarrollo del Sistema Nervioso Central (SNC) prenatal.

1.1.1 CARACTERÍSTICAS GENERALES

Como se mencionó anteriormente los principales rasgos del SS son: a) Crecimiento mayor al esperado por edad cronológica, que comienza desde el desarrollo prenatal. Es más evidente en manos y pies, además de macrocefalia al momento de nacer en un 90% de los casos. b) Gestalt facial característica: Conformada por frente prominente, fisuras palpebrales antimongoloides, narinas antevertidas, paladar alto, erupción temprana de los dientes, promentonismo y pelo esparcido. c) Curso: La altura final es difícil de predecir, pero el crecimiento tiende a normalizarse después de la pubertad. También pueden padecer ictericia, problemas alimentarios tempranos, menarquía precoz en las niñas y pubertad retardada en los varones. En cuanto a las alteraciones cognitivas la evidencia apunta a la existencia de alteraciones que no empeoran con el tiempo, es decir crónicas, pero algunos autores incluso mencionan que hay una tendencia a la mejoría. d) Herencia: En la mayoría de los casos del síndrome de Sotos no se manifiesta por vía de herencia, es decir se presenta de manera esporádica. Sin embargo, en algunos casos excepcionales cuando se encuentran antecedentes familiares positivos, se puede demostrar herencia autosómica dominante (Jayaprakash, 2004).



Imágenes tomadas de Sarimsky y colaboradores. (2003)

1.1.2 DIAGNÓSTICO

Al contrario que muchas de las alteraciones genéticas del desarrollo, este síndrome puede no ser evidente al nacimiento, necesitando meses o incluso años para ser diagnosticado (Douglas, et al ,2003)

Por mucho tiempo, el diagnóstico se basó en la observación clínica ya que se desconocía el marcador bioquímico para este síndrome y por ello no existía un Test específico. Entonces los criterios diagnósticos fueron:

- a) Gestalt facial característica: En un estudio realizado por Cole (Cole & Hughes, 1994), en una muestra de 79 pacientes con un diagnóstico provisional se encontró el patrón facial referido anteriormente en el 100% de los casos. En otro

estudio se revisó el fenotipo clínico de 231 individuos con alteraciones en NSD-1 y se encontró el patrón facial en el 100% de los casos.

- b) Medidas antropométricas: en niños pequeños la circunferencia occipitofrontal, altura al nacimiento y peso son mayores a lo esperado para la edad en el 90% de los menores. En otro estudio también se encontró el sobre crecimiento infantil en un 100% de los casos. En estudios de imagen se ha encontrado que la densidad ósea generalmente es mayor de la esperada para la edad cronológica. Aunque en un estudio realizado por Tatoon-Brown et al. (2005) la altura y la circunferencia de cabeza se encontró dentro de los límites normales en un 10% de los individuos, indicando que el sobrecrecimiento puede no ser obligatorio para el diagnóstico del SS (Tatoon-Brown et al., 2005).
- c) Patrón de crecimiento: Existe evidencia para plantear que la altura y el peso tienden a regresar a la normalidad conforme el niño va creciendo. Esta normalización es más pronunciada en niñas y probablemente está relacionada a la pubertad temprana que generalmente presentan. A qué edad se genera esta normalización se desconoce, el patrón lo que indica es que es variable, pero la evidencia apunta a que es posterior a la pubertad (Cole & Hughes, 1994).
- d) Alteraciones del desarrollo: Alteraciones del aprendizaje en un 90% de los casos en uno de los estudios referidos anteriormente y en otro retraso del desarrollo en un 100% de los casos.

El Dx diferencial se hace contra Síndrome de Weaver, Síndrome de X frágil y síndrome de Marfan (Baujat & Cormier-Daire, 2007). Actualmente se ha encontrado evidencia para considerar la posibilidad de alelos heterogéneos en el caso de Sotos contra Weaver. (Opitz, Weaver & Reynolds, 1998).

Ahora bien, con el avance tecnológico fue posible hacer estudios genéticos detallados hace apenas una década. En 2002 se descubrió que las mutaciones en el gen NSD-1 del cromosoma 5q35 eran responsables de un gran número de casos de síndrome de Sotos. (Douglas et al., 2003)

En un estudio realizado por Tatton-Brown et al. (Tatton-Brown et al., 2005) se llevó a cabo un análisis a 530 individuos con fenotipos diversos, de los cuales se identificaron a 266 con mutaciones en NSD-1, de los cuales el 99% tenía un diagnóstico clínico de SS, independientemente del análisis molecular, lo que indica que las aberraciones del gen NSD-1 son específicas de esta condición.

A partir de lo anterior se dedujo que el SS es un síndrome de un sólo gen. Sin embargo aún existe algo de polémica al respecto, ya que se ha encontrado un amplio espectro de rasgos asociados que tiene alta independencia del genotipo, porque los individuos con mutaciones idénticas tienen diferentes fenotipos. Por ejemplo en un estudio realizado por Maino et al. (1994) en una muestra de 32 sujetos con SS encontraron alta incidencia de nistagmos y estrabismo, pero este es un hallazgo que no se ha vuelto a reportar (Maino, Kofman, Flynn, Lai, 1994). Esto puede ser porque según Faravelli (2005) existen diferencias étnicas significativas en la prevalencia de diferentes tipos de mutación (Faravelli, 2005).

Además la evidencia apunta a que existen por lo menos dos subtipos de síndrome. Los individuos con microdeleciones en 5q35, en comparación con individuos con mutaciones en NSD-1, presentan un sobrecrecimiento menos prominente y trastornos del aprendizaje más severos. Pero todos los rasgos presentes en pacientes con microdeleciones se observan también en pacientes con mutaciones, y no hay correlación entre el tamaño de la supresión y el fenotipo clínico, lo que sugiere que la supresión de genes adicionales en pacientes con micro supresiones en 5q35 tiene poco efecto específico en el fenotipo (Tatton-Brown, et al., 2005) En otro estudio realizado por de Boer et al. (de Boer , Röder , Wit , 2006) se realiza una comparación entre individuos con mutaciones en NSD-1 y uno sin dichas mutaciones. Con esta comparación se encuentra que dentro del grupo de individuos con mutación son menos los que muestran alteraciones conductuales, internalización de conductas y Trastorno por Déficit de Atención (TDA) comparados con el grupo control.

En conclusión, como podemos apreciar a partir de la evidencia existente es que el SS en la mayoría de los casos se debe a una mutación o delección en el gen NSD-1, ubicado en el quinto cromosoma y pudiera ser que existan subtipos del mismo síndrome dependiendo el mecanismo a través del cual se haya producido la modificación genética, lo que debería generar nuevos criterios diagnósticos. (Niikawa, 2004)

1.1.3 NIVEL MOLECULAR

El gen humano NSD-1 (Visser, Matsumoto, 2003) consta de 23 exones, codifica una proteína de 2696 aminoácidos y se expresa en el músculo esquelético, riñón, bazo, leucocitos periféricos y timo y como veremos más adelante en el desarrollo embrionario y por consecuencia en el desarrollo del SNC. Tiene los siguientes dominios funcionales triptófano y prolina. Estos dominios se han asociado con estructura cromatina.

La proteína a la que da lugar este gen interactúa con un dominio de unión a receptores hormonales nucleares, pudiendo actuar como co-represor o como co-activador. El hallazgo de que la delección del gen NSD-1 induce el hipercrecimiento implica que este gen actúa como co-represor de genes que promueven el crecimiento.

Los receptores nucleares son miembros de una superfamilia de factores de transcripción secuenciales específicos que juegan diversos roles en el control de la diferenciación y el crecimiento celular, desarrollo y homeostasis a través de la estimulación o represión de la expresión genética. Estos receptores nucleares juegan un rol en el crecimiento y el desarrollo (Nagai et al., 2003).

1.1.4 NIVEL CEREBRAL

De acuerdo con Pennington (2001) la alteración genética puede tener tres tipos de efecto en el desarrollo cerebral: a) en el tamaño, alterando el número de neuronas y por lo tanto de sinapsis, que puede ser mayor o menor al esperado. b) alterando los patrones de migración neuronal que puede ser algunas veces de una forma regional específica y c) en la neurotransmisión, cambiando los niveles de neurotransmisor o cambiando las propiedades del receptor de proteínas (Pennington, 2001).

Como ya se mencionó es importante conocer cuando se expresan los genes alterados y la evidencia existente apunta a que la alteración genética correspondiente al SS tiene un efecto en el desarrollo del SNC durante la etapa prenatal.

En el estudio realizado por Rayasam et al. (2003), a través de modelos animales se observó alta apoptosis después de iniciar la formación del mesodermo y posterior a esto murieron los animales de estudio. Esto indica que la proteína alterada tiene una función temprana en el desarrollo. Por ello los autores proponen que el gen NSD1 no se expresa para la iniciación de la formación del mesodermo al principio de la gastrulación, pero es crítico para la supervivencia del ectodermo embrionario y por ello de la progresión normal de la gastrulación (Rayasam et al., 2003).

La gastrulación u organogénesis es la tercera fase del desarrollo embrionario y consiste en la formación de los distintos órganos a partir de cada una de las hojas embrionarias, que son el endodermo, el mesodermo y ectodermo. El sistema nervioso central es producto de esta última lámina ya que se forma por engrosamiento y hundimiento de la línea media longitudinal del ectodermo: ventral en invertebrados, y dorsal en vertebrados.

Ahora bien, si traslapamos los anteriores hallazgos al desarrollo embrionario humano veremos la evidente importancia que tiene este gen para el desarrollo estructural del SNC y esto podría explicar las anomalías estructurales que se observan comúnmente en este síndrome. Es decir, en los hallazgos en neuroimagen, es común encontrar la presencia de ventrículos cerebrales ligeramente alargados y la presencia de espacios subaracnoideos aumentados. Esto se ha reportado de un 70 a 90% de los casos. También se ha encontrado prominencia de cisuras.

En un estudio realizado por Schaefer et al. (2000) se revisan los estudios de imagen de Tomografía y Resonancia Magnética de 40 individuos con SS. Se utilizó para su análisis 5 criterios: 1) anomalías ventriculares, 2) espacios de fluido extracerebrales 3) anomalías de la línea media, 4) anomalías migracionales y 5) otras. Se encontró en un 90% de los casos prominencia del Trígono y prominencia de los cuernos (posteriores) occipitales en el caso de anomalías ventriculares. En cuanto a los espacios de fluido, el espacio supratentorial y de fosa posterior se encontró incrementado en un 70% de los casos. En cuanto a la tercer categoría se encontraron anomalías del cuerpo calloso en más del 90% de los casos. La presencia de heterotopias se encontró en el 8% de los casos y finalmente en la última categoría se encontró una alta incidencia de leucomalacia periventricular, pero se cree esta última es el resultado de dificultades prenatales y perinatales, no relacionadas directamente con la condición básica, es decir con la alteración genética (Schaefer, Bodensteiner, Buehler, Lin, Cole, 2000).

Las implicaciones funcionales o clínicas de lo anterior aún se desconocen con exactitud. Lo más reportado en la actualidad en cuanto a anomalías o alteraciones neurológicas documentadas es hasta este momento hipotonía e hiperlaxitud, presentes en el 85% de los casos que no son progresivas (Tatoon-Brown, Rahman 2004).

El término de hipotonía se utiliza para denotar la falta de preparación para la acción encontrada en los músculos cuando hay alteraciones en ciertas áreas extrapiramidales del SNC. En este caso, la influencia excitatoria ejercida por el sistema piramidal sobre los grupos de motoneuronas disminuye y como resultado los músculos presentan reducción de su sensibilidad al estiramiento. La hipotonía como no es un problema periférico, no afecta grupos musculares aislados. Puede ser el resultado de daño o enfermedad en el cerebelo o entre las conexiones entre el cerebelo y los mecanismos extrapiramidales del tallo cerebral.

1.2 NIVEL COGNOSCITIVO

Como se mencionó anteriormente, el perfil cognoscitivo que presentan los individuos con SS es altamente variable y se está lejos de saber cuál es la lógica de fortalezas y debilidades que a él subyacen. Por esto la intención de la revisión bibliográfica que haremos a continuación es poder hacernos hipótesis específicas en cuanto al perfil que muestran. Entonces comenzaremos por presentar hallazgos en cuanto a nivel cognoscitivo global para después hacer un desglose en cuanto a los hallazgos correspondientes a cada dominio específico, para después interpretarlos tomando en cuenta el aspecto dinámico del desarrollo, con la intención de plantearnos hipótesis acerca de los precursores implicados en los dominios específicos. Finalmente haremos una reflexión en cuanto a la estructura y el funcionamiento cerebral que subyace.

La evidencia existente en cuanto al nivel cognoscitivo global apunta a que es variable (Rutter & Cole, 1991; Varley & Crnic, 1984; Bloom et al, 1983) en toda la extensión del término. Si analizamos con mayor detalles encontramos que generalmente un porcentaje menor tiene un IQ que cae dentro de la normalidad, que se estima entre el 5-10%, encontrándose en la mayoría de los casos un coeficiente que correspondería a la categoría de limítrofe que correspondería a un porcentaje de 80-85% y en mucha menor medida, pero también se llegan reportar casos en los que el IQ aparece en el nivel más bajo de retraso mental profundo, lo que correspondería al 0-5%.

1.2.1 PERFIL COGNOSCITIVO

a) Actividad Motora Gestual

Ahora bien, como vimos en el anterior apartado, se ha documentado la presencia de hipotonía en un 85% de los casos y que perdura a lo largo de toda la vida. Por lo que es lógico que la mayoría de los estudios reportan torpeza motora. En un estudio realizado por Bloom et al. (1983) en una muestra de 10 niños encontraron un patrón consistente de retraso psicomotor (Bloom et al., 1983).

Sin embargo, ningún estudio reporta casos de trastornos del movimiento graves o discapacitantes, tanto en el dominio grueso como fino. Entonces puede inferirse que esta población es capaz de realizar secuencias de movimientos de manera adecuada, así como imitarlos. Aunque recordemos que se han reportado casos con estrabismo y nistagmus, lo que de ser el caso devendría en una programación oculo motora deficiente (Maino et al., 1994).

b) Percepción

En cuanto a la percepción la mayoría de la literatura existente no reporta alteraciones para el análisis y síntesis de estímulos o alteración de la percepción de figura fondo. Tampoco se presenta evidencia para pensar que existan alteraciones para la percepción de relaciones espaciales o la constancia perceptual. Esto querría decir que los individuos con SS son capaces de abstraer las características de los estímulos visuales y mantener las dimensiones de los mismos.

Rourke (1995) hace una comparación entre el perfil neuropsicológico del Trastorno del Aprendizaje no Verbal (TANV) y el del SS. Dentro del cual concluye que estos síndromes comparten características en las áreas de torpeza motora, dificultades aritméticas y del funcionamiento social y adaptativo. Sin embargo el déficit

característico y primario dentro del TANV es en el dominio de percepción visual, área que hasta la fecha no se ha encontrado afectada en el SS, como se mencionó anteriormente.

En cuanto a la percepción de estímulos auditivos, hasta ahora tampoco se han reportado complicaciones o alteraciones.

c) Lenguaje

Los hallazgos actuales indican que en la mayoría de los casos es de esperarse un retraso en la adquisición lingüística, porque comienzan a hablar hasta los tres años generalmente y se esperan alteraciones hasta los seis años. Pasada esta etapa, la evidencia indica una deficiencia en las habilidades expresivas como veremos a continuación.

En el análisis realizado por Rourke (1995), refiere dificultades articulatorias en el lenguaje fluido a edad temprana. Sin embargo se piensa esto no se debe a alteraciones lingüísticas propiamente sino a las alteraciones del tono muscular características del síndrome que devienen en una dispraxia orofonatoria.

En cuanto el lenguaje expresivo en un estudio realizado por Ball et al. (2005) encontraron tendencia a alteraciones del lenguaje en la forma de disfluencias. En otro estudio realizado por Varley et al. (1984) también se encuentran estas dificultades. Finalmente en un estudio realizado por O'Brien (2002), menciona un lenguaje receptivo mejor que el expresivo. Las mayores dificultades se detectan en el procesamiento verbal, con problemas para encontrar la palabra adecuada y larga latencia para responder. Sin embargo en un estudio realizado por Finegan et al. (1994), la evaluación del lenguaje no reveló alteraciones específicas.

En cuanto a las habilidades para la comunicación, no se refieren alteraciones en la literatura disponible. En el estudio elaborado por Ball et al., (2005) referido previamente, el objetivo fundamental fue la evaluación de la comunicación en una muestra de 16 niños con SS y con ello encontraron habilidades pragmáticas promedio.

En cuanto al lenguaje impreso o la comprensión, la evidencia apunta a que es adecuada, desde el nivel de palabras hasta las estructuras sintácticas complejas.

d) Lectoescritura y Cálculo

Existe evidencia contundente en cuanto a problemas de aprendizaje para lecto-escritura y matemáticas. La literatura reporta que se presentan alteraciones del aprendizaje hasta en un 85% de los casos. Entre el 50 y el 75% de los niños con este síndrome asisten a escuelas comunes (Ruggieri et al. 2003), pero un gran número de ellos requieren atención personalizada y apoyo psicopedagógico. No existe evidencia en cuanto a la etiología o funcionamiento particular de los mismos.

f) Atención y Concentración

Existen reportes de presencia de sintomatología característica de TDA-H en 38% de los casos (Finegan et al.1994). Profundizaremos sobre este punto más adelante. No hay más evidencia en cuanto a la presencia de alteraciones atencionales.

g) Memoria y Aprendizaje

Nuevamente la evidencia no es conclusiva en cuanto a las capacidades y probables alteraciones de los procesos mnémicos. En un estudio realizado por De Boer (2006) menciona memoria bien desarrollada. Sin embargo en otro estudio realizado por Ruggieri et al. (2003), se mencionan alteraciones de la memoria a corto plazo. Hasta el momento no se han ubicado referencias concretas en cuanto a las capacidades de registro, codificación y almacenamiento. Así como tampoco si hay antecedentes en cuanto al funcionamiento de la memoria de trabajo o el uso de estrategias de aprendizaje.

1.2.1.2 ANÁLISIS FUNCIONAL

Ahora bien, como podemos observar, si comparamos el desempeño obtenido por individuos con SS contra el del grupo normativo para la medida en cuestión encontramos diferencias significativas en casi todos los dominios. El dominio en el que aparentemente existen menores complicaciones es el de percepción, sin embargo la evidencia mostrada hasta ahora no se puede tomar como definitiva ya que los resultados varían de estudio a estudio en función de las muestras y los instrumentos utilizados, por esto en el presente trabajo se utilizará metodología de caso único, sobre lo que profundizaremos más adelante.

El punto está en que la evidencia hasta el momento sugiere que el resultado fenotípico presente en el SS incluye alteraciones lingüísticas del lenguaje expresivo en la mayoría de los casos, probablemente de memoria, probablemente atencionales y trastornos del aprendizaje en la mayoría de los casos también. Sin embargo la etiología de este resultado fenotípico no es clara. Es decir, como planteamos al principio de este trabajo establecer la etiología de este cuadro en la mutación del gen NSD-1 no es posible. Si pretendemos entender la etiología del perfil cognoscitivo presente en SS para derivar un modelo del resultado fenotípico debemos tomar en cuenta al proceso de desarrollo como un proceso dinámico.

Cuando hablamos del proceso dinámico nos referimos a que existen diferentes grados de progresión entre dominios (Hale et al., 2004). Es decir, no es lo mismo la maduración de los procesos perceptivos que uno esperaría alcanzaran su máxima expresión a los 10 años, que la maduración de los procesos ejecutivos que se espera alcancen su máxima funcionalidad hasta la adultez temprana. Para efectos prácticos del presente trabajo nos referiremos a estos como mecanismos de maduración intradominio. Pero estos no son los únicos mecanismos a tomar en cuenta, ya que también existe una relación de cooperación y dependencia entre dominios. Proponemos llamar a estos últimos mecanismos de maduración interdominio.

Estas dos dimensiones del proceso de desarrollo se conjuntan con los factores ambientales para generar un resultado fenotípico característico del síndrome. Esto implica que la alteración del lenguaje expresivo se debe no necesariamente a alteraciones del dominio lingüístico, sino que pudiera tener su etiología en su relación con algún otro mecanismo de otro dominio (Karmiloff-Smith, 2003,2006). Es por ello que es tan importante tomar en cuenta los precursores.

Recordemos que los precursores son aquellas variables relacionadas con el niño o con su entorno que están directamente relacionadas con la adquisición de alguna habilidad. Son mecanismos relevantes a algún dominio que se usan repetidamente para el procesamiento de determinado tipo de input, y que con el tiempo estos mecanismos se convierten en específicos del dominio como resultado de la historia del desarrollo

(Karmiloff-Smith, 2003). Entonces, en otras palabras, son las operaciones cognitivas necesarias para lograr un resultado específico. Siendo las alteraciones de aprendizaje uno de los efectos más documentados y que aparentemente más prevalecen en nuestra población de estudio, profundizaremos en las operaciones necesarias o precursores que permiten llevar a cabo tareas que impliquen lecto-escritura y cálculo.

En el caso del proceso de lectura las operaciones cognitivas necesarias o precursores serían: la conciencia fonológica o habilidades metalingüísticas, la rapidez para nombrar estímulos en serie o el acceso léxico-semántico adecuado, el vocabulario y la repetición de frases e historias (Beltrán, López y Quintana, 2001).

La conciencia fonológica hace referencia a la estructura del sonido del lenguaje o a la habilidad para pensar en cómo suenan las palabras, independientemente de lo que significan. Esta habilidad metalingüística implica considerar el lenguaje como un objeto de pensamiento, además de un objeto de comunicación. Dada la importancia de la correspondencia grafema-fonema del sistema alfabético de nuestra lengua, se espera que la conciencia fonológica sea un excelente predictor de la habilidad lectora posterior de los niños en educación infantil, particularmente cuando se mide la apreciación que estos niños tienen sobre la estructura silábica y fonémica del lenguaje. Esta relación predictiva correlacional ha sido examinada en 24 estudios, en los que han participado 27 muestras diferentes; todos ellos convergen en que la conciencia fonológica es el predictor más importante de la lectura (Wagner, 1997; Scarborough, 1998).

Aunque el procesamiento fonológico es un precursor muy importante del desarrollo lector, no es la única explicación de las dificultades lectoras. La tarea de nombrar estímulos en serie con rapidez (Denckla et al., 1974) proporciona una aproximación temprana simple al desarrollo de la lectura, ya que implica la misma combinación de procesos seriados rápidos que utiliza la lectura.

Además de la conciencia fonológica y la rapidez para nombrar estímulos en serie, otros estudios han encontrado también correlaciones importantes entre desarrollo lector y otras habilidades específicas de la aptitud verbal como el vocabulario y la repetición de frases e historias (Beltrán et al., 2001).

En el caso de la escritura las operaciones cognitivas necesarias o precursores serían: las operaciones de análisis de los sonidos del lenguaje y de su relación con los signos gráficos. Para ello es necesario el oído fonemático, que diferencia los sonidos de acuerdo a las oposiciones finas del idioma dado; el análisis cinestésico, que diferencia los sonidos de acuerdo a su producción motora; la melodía cinética, que une la serie de sonidos (pronunciación en silencio); la memoria audio-verbal a corto plazo, si es escritura al dictado; la percepción espacial global y la percepción espacial analítica, la memoria visual, la capacidad para realizar el trabajo y el control.

Como se puede observar, diferentes tipos de escritura o diferentes acciones (escritura a la copia, al dictado o espontánea) incluyen diferentes combinaciones de mecanismos que se requieren para su realización.

Finalmente en el caso del cálculo serían: La realización de una determinada operación aritmética comienza con el reconocimiento de los números, que depende de la percepción auditiva y/o visual. En este punto, la memoria de trabajo, la percepción espacial y la atención desempeñan un papel importante. El manejo de los números implica un lenguaje de símbolos, que puede utilizarse de un modo verbal o de un modo

escrito. De hecho, es distinto que la operación matemática se realice mentalmente o sobre un soporte gráfico, ya que este soporte puede desempeñar las funciones de la memoria de trabajo (Moreno y Bermejo-Velasco, 2006).

En un estudio realizado por Gathercole et al. (2005) sobre los efectos en el desarrollo de una memoria fonológica a corto plazo deficiente encontró que las deficiencias persisten en tareas de conciencia fonológica pero aparentemente estas habilidades no limitan significativamente la adquisición de habilidades lingüísticas o matemáticas en los años escolares. Las habilidades que aparecen como cruciales para dicho efecto son las que involucran a la memoria de trabajo.

En vista de la evidencia que tenemos en cuanto a las alteraciones presentes en SS no podemos inferir la alteración de algún mecanismo específico porque las alteraciones según la evidencia pertenecen a todos los dominios. Entonces podríamos hipotetizar que a este cuadro subyacen alteraciones en todos los mecanismos que se mencionan, lo que seguramente no es el caso, pero lo comprobaremos de manera empírica a través de la evaluación neuropsicológica, cuestión sobre la que profundizaremos más adelante.

Como último punto, antes de que concluyamos el presente desarrollo, hace falta la reflexión en cuanto a las estructuras cerebrales que pudieran estar involucrados en nuestro resultado fenotípico. Ya que cada una de estas funciones o dominios se relaciona con el trabajo de ciertas zonas corticales específicas, por ejemplo los precursores del proceso lector se ha encontrado se relacionan con el lóbulo temporal mientras que para las habilidades de cálculo se relacionan con activación en zonas parietales, en vez de hipotetizar sobre la alteración de ambas zonas neurales sería más prudente plantearnos hipótesis más generales. En otras palabras, en vez de hablar de alteraciones a nivel cortical, probablemente deberíamos plantearnos hipótesis de compromiso de sustancia blanca.

Si bien aún es controvertida la asociación entre las alteraciones cognitivas y los cambios en la sustancia blanca, hay una tendencia a que ésta exista, y es avalada por evidencia reciente (Franco, 2004).

En el estudio llevado a cabo por De Groot et al. (2000) encontraron que los cambios de sustancia blanca y las lesiones periventriculares se asociaban con bajo rendimiento en pruebas de velocidad psicomotora, memoria y función cognitiva global.

En otros estudios han encontrado asociación entre los cambios en la sustancia blanca, y la alteración en funciones frontales como la velocidad de procesamiento de información, la fluidez verbal, la función visuomotora y la capacidad de clasificación y secuenciación mental. Otras áreas cognitivas como el lenguaje, la memoria, las funciones espaciovizuales, constructivovizuales y perceptivovizuales son menos relacionadas con cambios en la sustancia blanca.

Ahora bien, si tomamos en cuenta la hipótesis propuesta por Rourke (1995) y los hallazgos de neuroimagen mencionados anteriormente, el perfil cognoscitivo del SS debería de tener una marcada diferencia entre las habilidades verbales y no verbales, es decir entre el funcionamiento del hemisferio izquierdo versus el funcionamiento del hemisferio derecho, así como evidencia de compromiso en mayor o menor medida de la sustancia blanca. Sin embargo no es el caso ya que hasta este momento ningún otro estudio reporta interpretaciones parecidas.

Por otro lado, si tomamos en cuenta que la región posterior es para el entendimiento del input y la región anterior para lograr el output, aparentemente el perfil hasta ahora descrito presenta cierta tendencia de una alteración o mayor complejidad para los procesos que involucran la activación de zonas anteriores, esto lo trataremos a profundidad en el siguiente capítulo.

De hecho si tomamos en cuenta la evidencia existente hasta el momento, si consideramos que la expresión de la mutación del gen NSD-1 se da en la etapa embrionaria, más específicamente en la etapa de organogénesis, es mucho más probable que en vez de daño focal, lo que existe es daño generalizado mínimo o alteración cerebral difusa.

1.3 NIVEL CONDUCTUAL

En el presente capítulo nos proponemos el análisis de la evidencia actualmente existente sobre las alteraciones conductuales presentes en el SS, para que podamos plantearnos hipótesis concretas en cuanto a la etiología de dichas alteraciones.

Dentro de la bibliografía comúnmente se reportan tres aspectos, el primero es una tendencia o predisposición genética para trastornos de ansiedad, el siguiente es tendencia hacia conducta agresiva que se reporta en 40 y el 80% de los casos y finalmente la tendencia hacia hiperactividad. En menor medida se menciona pueden presentar esporádicamente conductas autistas o fobias y también se ha reportado una pobre integración con sus pares, inmadurez emocional e incluso dificultades para la separación de sus padres (Rutter, 1991; Finegan, 1994).

En cuanto al curso de estas alteraciones, si bien puede haber propensión a mejorar con los años, hay muchos adultos en los que persisten graves problemas cognoscitivos y conductuales. En un estudio realizado por Compton et al. (2004) describen un caso de psicosis en una persona adulta con SS.

En un estudio realizado por Mauceri et al. (2000) describieron conductas agresivas presentes en tres de seis niños con este síndrome, uno de los cuales llamaba la atención por tener conducta piromañaca.

Se ha sugerido que las conductas agresivas son consecuencia de dos factores básicamente: el primero plantea que esta agresión es producto de las frustraciones generadas en el niño por sus problemas intelectuales o sus dificultades de lenguaje y comunicación.

El segundo plantea que estos niños por su estatura y talla generan expectativas poco realistas es decir, las expectativas sobre ellos no corresponden a su edad porque se espera que se comporten como niños mayores (O'Brien, 2002), lo que puede generar frustración y agresión.

En otra perspectiva se habla de la dinámica que se genera entre el niño con malformaciones físicas y su entorno, entonces para entender sus problemas conductuales es necesario entender como el niño se percibe a sí mismo y la forma en que se relaciona con su ambiente (Tosi, Maestro, Marcheschi, 1995).

En cuanto a los problemas de ansiedad, un estudio realizado por Sarimski (2003) dentro de una muestra de 27 menores con este síndrome se encuentran como rasgos característicos conductas ansiosas y problemas para la socialización.

En cuanto a la presencia de sintomatología TDA, en un estudio realizado por Finegan et al. (1994) reporta dentro de una muestra de 27 menores con SS, la presencia de TDA en el 38% de los casos. En otro estudio realizado por De Boer (2006) menciona una incidencia de 4 casos con TDA en una muestra de 15 individuos con SS.

Sin embargo, nuevamente nos encontramos con las mismas dificultades anteriormente descritas. Por su puesto, esta idea de predisposición genética para conductas tan complejas como la hiperactividad o la ansiedad es cuestionable. Además no se está tomando en cuenta la influencia ambiental. Como se mencionó al principio del trabajo, la evidencia actual respalda que los genes codifican proteínas y no conductas. Establecer un vínculo causal entre la mutación genética y la presencia de determinada sintomatología no es posible. Sobre todo si tomamos en cuenta que las alteraciones conductuales son un rasgo presente en la mayoría de los casos de SS aunque no son característicos del síndrome. Es decir, las alteraciones conductuales se presentan en la mayoría de los trastornos del desarrollo de etiología genética conocida como por ejemplo el síndrome de X Frágil (Cornish, 2004) y de etiología desconocida, como por ejemplo el autismo (Hill, 2004). Esto ya haría bastante cuestionable la existencia de alteraciones conductuales producto de la mutación genética en SS.

Como si las alteraciones conductuales fueran más una consecuencia del desarrollo que de los genes. La evidencia en cuanto a la implicación de las funciones ejecutivas en la conducta compleja es bastante amplia, entonces podríamos concluir que es probable exista una alteración de orden ejecutivo en el SS, sin embargo las características particulares, es decir los mecanismos que involucra, así como las zonas cerebrales asociadas, aún es una interrogante sin respuesta.

Las alteraciones existentes en los fenotipos cognoscitivos, a un nivel superficial pueden ser parecidas, sin embargo el desempeño es variable y a una misma respuesta puede implicar procesos cognoscitivos distintos. Entonces el objetivo debería de ser caracterizar dichas alteraciones, es decir, mientras que la evidencia apunta a que el mecanismo de inhibición es la alteración base en los casos de TDA (Barkley, 1997), en el caso del autismo, la evidencia apunta al mecanismo de flexibilidad como la base de la alteración. Es decir encontrar los mecanismos que originan dichas alteraciones en el SS porque no necesariamente tiene que ser alguno de los anteriores. Por lo tanto en el presente trabajo se pretende encontrar a qué mecanismo específico obedecen estas alteraciones, así como que tan involucrado está el entorno en la generación de estas alteraciones.

Debido a la implicación de las funciones ejecutivas en la conducta compleja, nuevamente es necesario reflexionar en cuanto a los precursores de las mismas. Un enfoque para estudiar el desarrollo de la función ejecutiva enfatiza la importancia de la memoria (Romine & Reynolds, 2004), especialmente de la memoria de trabajo. Esta última se refiere a la manipulación simultánea y el mantenimiento de la representación para que esta representación pueda guiar la respuesta, “la memoria de trabajo se utiliza no solamente para mantener información, sino también para utilizar esa información junto con especificidades contextuales para generar acción” (Baddeley, 1996).

De acuerdo con Baddeley, la memoria de trabajo está compuesta por tres elementos: un ejecutivo central, un componente fonológico (buffer) y un componente visoespacial (sketchpad). Tiene otros dos componentes pero estos son sistemas esclavos especializados para el procesamiento y el almacenamiento de cantidades limitadas de información en dominios específicos, mientras que el componente fonológico opera con

información basada en sonidos, el componente visoespacial opera con información espacial y visual. En contraste el ejecutivo central es capaz de coordinar e integrar información de cualquier tipo.

Otra posibilidad de atribuir el desarrollo de función ejecutiva es la evolución del mecanismo de inhibición, que es un mecanismo para suprimir la conducta (Huizinga, Dolan, Van der Molen, 2006). Un tipo de inhibición es el que enfatiza la falta de control sobre la respuesta. Esto es que los individuos fallan en suprimir tendencias de respuestas prepotentes o sobreaprendidas a pesar de una representación apropiada del plan o regla. Las reglas son declaraciones que especifican relaciones entre condiciones antecedentes y acciones a ejecutar o inferencias que deben hacerse. Esto está directamente relacionado con la regulación verbal de la conducta. Entonces la solución de problemas estratégicos requiere el uso de reglas más otras fases de la solución de problemas, como la planeación y la corrección de errores.

Ahora bien, en cuanto a las estructuras cerebrales implicadas en los procesos anteriormente descritos, las investigaciones señalan a la corteza prefrontal en ambas funciones, es decir en la manipulación de información de la memoria de trabajo y algunos autores han sugerido que el crecimiento del mecanismo de inhibición ocurre en paralelo con el crecimiento de esta estructura. La recuperación de información parece estar más involucrada al lóbulo frontal derecho ya que requiere un patrón de búsqueda comprensivo que vaya a través de los catálogos de información que están probablemente localizados en regiones posteriores izquierdas. El lóbulo frontal izquierdo es responsable de la búsqueda de información y la integración de la información de una forma ordenada, por lo que no es sorprendente que esté involucrado en el entendimiento de relaciones temporales y consolidación de información de la memoria a largo plazo. La conducta regulada por reglas es procesada por el hemisferio izquierdo. El lóbulo frontal izquierdo no sólo es responsable del procesamiento de información temporal y la fuente de reglas, también ayuda a las regiones posteriores a organizar la información de una manera secuencial o de paso a paso. Por supuesto todas estas habilidades son necesarias para los procesos lingüísticos (Hale et al., 2004).

1.4 EVALUACIÓN E INTERVENCIÓN

Para terminar este desarrollo teórico, en el presente capítulo, comenzamos presentando un resumen de las estrategias de intervención utilizadas para el SS.

Después pretendemos abordar algunos puntos relacionados con la evaluación e intervención neuropsicológica de los trastornos del aprendizaje de la lectoescritura, ya que, como mencionamos anteriormente, estas alteraciones son de los efectos más documentados y que aparentemente más prevalecen en nuestra población de estudio. También es una característica presente en el caso que aquí se muestra.

Posterior a esto presentamos una síntesis de los modelos a través de los cuales se está enmarcando la evaluación y la intervención neuropsicológica llevada a cabo así como las modificaciones hechas a los mismos para el logro de nuestros objetivos. El primero está basado en el Modelo de Prueba de Hipótesis Cognitiva (MPHC) (Hale et al., 2004) y el segundo está basado en el Modelo Neuropsicológico Ecológico (MNE) (D'Amato, 2005).

Entonces, a nivel general, la poca documentación que existe en cuanto a intervención en el SS hace referencia a que el tratamiento de estos pacientes (Sotos, 2004) debe dirigirse

fundamentalmente a la deficiencia mental y a la talla alta, particularmente en niñas, las dificultades sociales y de conducta durante la infancia y la inmadurez en el adulto, así como la posibilidad del desarrollo de un tumor cerebral y el riesgo de transmisión ya que los individuos afectados son fértiles, no existiendo ninguna evidencia de que su esperanza de vida esté acortada.

También se menciona que el manejo debe ser multidisciplinario (Baujat et al., 2007) y que durante el periodo neonatal las terapias son más que nada sintomáticas. Por ello el seguimiento pediátrico es fundamental durante los primeros años de vida para detectar y manejar las complicaciones clínicas, como la escoliosis por ejemplo.

Otra necesidad es la implementación de programas educativos y psicológicos, con terapia del lenguaje y estimulación motora para el desarrollo global de estos pacientes. Finalmente O'Brien (2002) menciona la importancia de terapia ocupacional y terapia física para mejorar tono muscular, así como entrenamiento de habilidades sociales.

Ahora bien, hasta este momento no se ha encontrado una referencia concreta en cuanto a la implementación de un programa de rehabilitación con estrategias neuropsicológicas para algún individuo con SS, pero recordemos que la plasticidad cerebral es la capacidad que tiene el sistema nervioso para experimentar cambios estructurales y funcionales, detonados por influencias endógenas o exógenas, las cuales pueden ocurrir en cualquier momento de la vida (Aguilar, 2003). Además, el volumen de reportes sobre la efectividad que tiene la aplicación de métodos de intervención neuropsicológica para remediar trastornos del aprendizaje de lectoescritura (Etchepareborda, 2003) se ha incrementado los últimos años. Es por ello que nos pareció pertinente la elaboración de un programa de intervención con este tipo de estrategias para el caso que aquí documentamos.

Sin embargo retomando lo planteado al principio del presente en cuanto a los límites de la misma. Es decir la plasticidad no es infinita y está regulada genéticamente (Marcus, 2004). Es por ello que se debe de considerar la posibilidad de que la alteración existente no sea modificable. El grado en el que la experiencia puede mitigar o potenciar lo inscrito en el código genético es variable. Para profundizar en lo anterior es necesario diseñar un programa de intervención y contrastar sus resultados.

En cuanto a estos métodos y su aplicación, existen dos enfoques predominantes. El primero se denomina enfoque de déficit y el segundo enfoque adaptativo/compensatorio (Dàmato, 2005). El primer enfoque tiene las siguientes características:

En cuanto a la etiología, se parte de que las dificultades que presentan algunos niños para el aprendizaje de la lectoescritura son consecuencia de un déficit fonológico (López-Escribano, 2007).

Entonces a partir del diagnóstico se intenta determinar si las alteraciones se deben al fallo selectivo o el retraso en la adquisición de un componente específico relacionado con el procesamiento fonológico.

En cuanto a las estrategias de rehabilitación, van siempre en orden de dificultad creciente, es decir comienzan con el estudio del sonido desde el fonema, unidad menor, y gradualmente avanzan a unidades mayores como la sílaba, la palabra y, finalmente, la frase y el texto. Son programas que generalmente se caracterizan por ser estructurados, secuenciales, acumulativos, sistemáticos y multisensoriales.

Un amplio número de investigaciones (Jimenez, Ortiz, 1998; Ball, Blachman, 1991; Foorman, Francis, Fletcher, Schatschneider, Mehta, 1998; Torgesen, Morgan, Davis, 1992.) demuestran la efectividad del uso de este tipo de programas para la recuperación de la lectura, por ello el empleo de métodos fonológicos para prevenir o remediar el trastorno lector se ha convertido en los últimos años en el pilar fundamental del tratamiento de este tipo de alteraciones (Etchepareborda, 2003).

A pesar de lo anterior, otros autores (Outon, 2000, 2003) cuestionan la efectividad de estos métodos argumentando básicamente dos puntos. El primero tiene que ver con la complejidad del proceso lector, ya que existe evidencia de que la mayoría de los niños con dificultades lectoras muestran déficit también en otros ámbitos (Etchepareborda, 2002).

Esto se da porque el procesamiento fonológico, en sí mismo, podría relacionarse con otros procesos cognoscitivos como la atención, el procesamiento sucesivo y la memoria de trabajo. Sin embargo, esta relación frecuentemente observada en niños con dificultades lectoras, es complicada. Profundizaremos sobre esta relación más adelante.

El segundo argumento tiene que ver con que los trastornos del desarrollo del SNC son mucho más probables que tengan un efecto generalizado.

Los distintos hallazgos morfológicos encontrados en los cerebros de los menores que presentan estas dificultades permiten intuir desde el punto de vista estructural, los vínculos entre las alteraciones del aprendizaje de la lectoescritura y sus manifestaciones comórbidas, ya que las investigaciones demuestran que se afectan áreas cerebrales responsables de los procesos perceptuales, la cognición y las tareas metacognitivas (Lozano, Ramirez, Ostrosky-Solís, 2003).

Esto podría interpretarse como que, aunque los tratamientos intenten corregir el déficit en uno de los ámbitos, la mejor alternativa terapéutica sería aquella que considere la naturaleza múltiple del trastorno.

Por todo lo anterior, en oposición al enfoque de déficit, existe el enfoque adaptativo/compensatorio. Este segundo enfoque tiene las siguientes características:

En cuanto a la etiología, dentro del enfoque adaptativo/compensatorio la lectura se concibe como un proceso complejo que se relaciona con el procesamiento sensorial del input visual y auditivo. Entonces estas dificultades no son consecuencia de un déficit del procesamiento fonológico únicamente porque el aprendizaje de la decodificación lectora depende de varios procesos que operan en niveles distintos.

Tenemos los procesos de entrada o el procesamiento del input, que permite efectuar la recepción de la información. Después tenemos procesos centrales, que pueden ser primarios y secundarios, que permiten la comprensión del significado; y cuya función es reconocer verbalmente, retener y transformar los signos gráficos. Finalmente los procesos de salida o los procesos de output que son las modalidades y habilidades requeridas para responder a la tarea.

Por ello el diagnóstico de las dificultades para el aprendizaje de la lectoescritura estará directamente relacionado con el análisis y la descomposición del proceso lector. Es decir que para las tareas relacionadas con lectoescritura es necesario pensar que modalidad o modalidades son necesarias para el input. Después pensar en los requerimientos primarios, que son lo que generalmente propone el autor sobre lo que

evalúa la tarea o instrumento; y secundarios, como generalmente son los procesos ejecutivos y de memoria de trabajo; y finalmente las modalidades de output requeridas para dar respuesta a la tarea (Hale et al., 2006).

Como ya se dijo, en el caso del proceso de lectura las operaciones cognitivas necesarias o precursores serían: la conciencia fonológica o habilidades metalingüísticas, la rapidez para nombrar estímulos en serie o el acceso léxico-semántico adecuado, el vocabulario y la repetición de frases e historias (Beltrán, et al., 2001).

En el caso de la escritura las operaciones cognitivas necesarias o precursores serían: las operaciones de análisis de los sonidos del lenguaje y de su relación con los signos gráficos.

Tendríamos entonces que los precursores están más que nada relacionados con procesamiento de input y procesamiento central.

Todo lo anterior forma un enfoque que debe de tomar en cuanto la heterogeneidad de los trastornos del aprendizaje de la lectoescritura y a la vez de la individualidad de cada uno de los casos. En otras palabras, en este enfoque es de fundamental importancia tomar en cuenta las diferencias individuales en el desempeño ya que mientras en un niño puede haber fallos en el procesamiento de entrada, en otro puede haber en el procesamiento central y en otro puede haber alteraciones en todos los niveles.

Lo que genera que además del análisis de procesamiento, la evaluación diagnóstica inicial debe establecer, las necesidades educativas especiales y los puntos fuertes del menor.

Según Whitfield, (2003) la intervención neuropsicológica elaborada desde este enfoque, en menores busca la modificación de una habilidad latente o el desarrollo/compensación de una nueva habilidad para sustituir la perdida. Esto deviene en un programa de recuperación flexible que permita modificar y ajustarlo en cada momento a las peculiaridades y circunstancias del caso (Outón, 2000).

En cuanto a las estrategias específicas, si el trabajo se basa principalmente en el dominio fonológico, se buscarían tareas que permitan el procesamiento fonológico de entrada, es decir detectar el fonema, el procesamiento central que sería pensar en ellos y finalmente utilizarlos para construir palabras, que corresponde con el output.

Estas pueden ser tareas relacionadas con la correspondencia grafema fonema que tomen en cuenta complejidad, niveles de dificultad, orden, nivel de abstracción y posición del fonema.

En términos generales como podemos observar, del primer enfoque derivan programas de rehabilitación que se enfocan en subtipos específicos y del segundo en casos particulares.

Ahora bien, el programa que ofrecemos, está elaborado a partir del segundo enfoque. El motivo por el cual se considera que este tipo de estrategias podrían ser efectivas para un caso como el que aquí se presenta, es que existe evidencia de que los programas elaborados desde esta perspectiva pueden ser eficaces para menores con alteraciones lectoras múltiples así como déficits comórbidos severos. En otras palabras niños con sintomatología múltiple (Brunsdon, Hannan, 2002).

1.4.1 MODELO DE PRUEBA DE HIPÓTESIS COGNITIVA

Para la elaboración del presente trabajo se seleccionó el MPHC (Hale, et al., 2004). Este modelo utiliza una aproximación de solución de problemas, una metodología de caso único y análisis de datos cualitativo, para examinar el desempeño del niño a lo largo del tiempo.

Los motivos por los cuales se seleccionó éste son:

1) Porque tiene un enfoque de solución de problemas. Esto puede proporcionar conocimiento de los procesos cognoscitivos que subyacen a las alteraciones presentes en el perfil correspondiente. Para ello, no es suficiente solo examinar el resultado del desempeño, en términos de correcto e incorrecto, en su lugar es necesario determinar cómo es que el niño llegó a una respuesta particular. Se debe reconocer que las funciones cerebrales son un set de sistemas interdependientes, y que se interconectan y cooperan o inhiben entre sí. Ambas dimensiones fueron mencionadas anteriormente. Entonces este modelo puede ayudarnos a lograr nuestro objetivo que es esclarecer los mecanismos a través de los cuales se genera el resultado fenotípico específico del SS, sistematizar los hallazgos cognoscitivos en torno al desarrollo y caracterizar el perfil cognoscitivo conductual en función de precursores.

2) Tiene implicaciones directas a la intervención. En este sentido lo que se buscaría sería la modificación de habilidades latentes y el desarrollo de nuevas habilidades, tomando en cuenta los precursores del desarrollo del dominio cognoscitivo específico.

Está conformado por varias etapas que más que ser sucesivas son cíclicas, como se puede ver en la Figura A.



Figura A. Modelo de Prueba de Hipótesis cognitiva. Adaptada de Hale et al. 2006

1.4.2 MODELO NEUROPSICOLÓGICO ECOLÓGICO

El Modelo Neuropsicológico Ecológico (D´amato, 2005) parte de la conceptualización de los trastornos de Aprendizaje como un resultado de la interacción entre factores genéticos y ambientales. Es decir que se debe identificar la interacción entre variables personales y ambientales. En otras palabras, la interacción de características individuales con otros aspectos del ambiente de aprendizaje, es lo que produce un panorama de orientación más ecológica. Plantea como se muestra en la Figura B, que para la evaluación y el diagnóstico neuropsicológico no solamente se tomen en cuenta los sistemas cognoscitivos, sino también los contextos, métodos, escenarios y recursos.

Es una alternativa al Modelo de Déficit para la conceptualización e intervención de niños con trastornos del aprendizaje ya que implica tomar en cuenta todos los elementos que conforman el entorno del menor, lo que para el presente trabajo nos puede permitir aclarar que tanto peso tienen las cuestiones ambientales en la conformación del fenotipo específico.



Figura B. Modelo Neuropsicológico ecológico. Adaptada de D'amato et al. 2005

2. MÉTODO

Recordemos que para el presente trabajo los objetivos son: Sistematizar los hallazgos cognoscitivos del síndrome en torno al desarrollo para proponer un modelo del resultado fenotípico del SS, a través de la ubicación de precursores. Mediante la evaluación neuropsicológica basada en el MPHIC. También, localizar qué papel juegan las funciones ejecutivas dentro de este síndrome, qué pasa con su desarrollo y de existir alteraciones a qué mecanismos obedecen. Finalmente, mostrar los resultados obtenidos de un programa de intervención elaborado precisamente para la habilitación de precursores.

Como se mencionó anteriormente el MPHIC (Hale et al., 2004) plantea como se muestra en la figura A, la evaluación neuropsicológica como un proceso, conformado por cierto número de etapas, pero que tiene una lógica cíclica más que secuencial, para permitir cierta flexibilidad en cuanto la sucesión de dichos pasos. La clave de este modelo es el reconocimiento de la naturaleza multifactorial de los subtests, intentando ligar el desempeño a funciones cerebrales.

Entonces el siguiente desarrollo presenta la adaptación y desglose de los puntos del MPHIC en cuanto al caso que aquí se documenta. Los elementos correspondientes al MNE están inmersos dentro del primero, por lo que no se desglosaran de manera específica.

1. Presentación del problema

En esta fase de evaluación el objetivo fue el análisis de la información y la evidencia disponible en cuanto a las alteraciones cognitivas del síndrome o trastorno que subyacen al cuadro. Pero no sólo eso, también comprende el primer acercamiento con el menor, su familia y su problemática. Es decir que en esta parte fue de fundamental importancia la elaboración de la historia clínica y las primeras entrevistas.

2. Hacer hipótesis acerca de la problemática.

Por lo reportado en la literatura (Ball et al., 2005; Finegan et al.1994; O'Brien, 2002; Ruggieri et al. 2003; Rourke, 1995.) y los datos obtenidos con las entrevistas a padres y profesores podríamos hipotetizar la presencia de las siguientes alteraciones:

- ❖ Acceso léxico inadecuado
- ❖ Probable Trastorno del aprendizaje no Verbal, Alteraciones del aprendizaje
- ❖ Alteraciones de memoria verbal.
- ❖ Alteraciones motoras no discapacitantes.

En cuanto a los problemas conductuales:

- ❖ Probable Disfunción ejecutiva.
- ❖ Trastorno del comportamiento de etiología ambiental.
- ❖ Probable Trastorno por déficit de Atención.

3. Administración de pruebas globales

Posteriormente se procedió a la selección y aplicación de pruebas globales. Por globales lo que se quiere decir es que se debe de comenzar con la aplicación de baterías que evalúen todas las funciones cognitivas, no sólo las que se considere pueden estar afectadas, sino las que se considere también estarían en los rangos normales.

1) Exploración Neuropsicológica Infantil, (ENI) (Matute, Roselli, Ardila, Ostrosky-Solis, 2007).

El objetivo de la Evaluación Neuropsicológica Infantil (ENI) es examinar el desarrollo neuropsicológico de la población infantil de habla hispana. La ENI ha sido diseñada para niños con edades comprendidas entre los 5 y 16 años.

Este instrumento comprende la evaluación de 12 procesos o dominios neuropsicológicos que son: Habilidades constructivas, Memoria (codificación y evocación diferida), Habilidades perceptuales, Lenguaje, Habilidades metalingüísticas, Lectura, Escritura, Aritmética, Habilidades espaciales, Atención, Habilidades conceptuales y Funciones ejecutivas. Cada uno de estos comprende varios subdominios o subprocesos que a su vez se compone de subtests para evaluar los componentes del subdominio. Con esta estructura lo que se pretende es partir del dominio en general hacia sus componentes particulares. Esto se muestra en la Tabla 1.

TABLA 1. TEST EVALUACIÓN NEUROPSICOLÓGICA INFANTIL		
DOMINIO	SUBDOMINIO	PRUEBAS
Habilidades Constructivas	Construcción con palillos	Construcción con palillos
	Habilidades gráficas	Figura humana Copia de figuras Copia de la figura compleja
Memoria (Codificación)	Verbal-Auditiva	Lista de palabras (codificación)
	Visual	Recuerdo de una historia Lista de figuras
Memoria (Evocación diferida)	Estímulos Auditivos	Recobro espontáneo de la lista de palabras
		Recobro por claves Reconocimiento verbal-auditivo
	Estímulos Visuales	Recuperación de una historia
		Recobro de la figura compleja Recobro espontáneo de la lista de figuras Recobro por claves Reconocimiento visual
Habilidades Perceptuales	Percepción táctil	Mano derecha Mano izquierda
	Percepción Visual	Imágenes sobrepuestas Imágenes borrosas Cierre visual Reconocimiento de expresiones

		Integración de objetos
	Percepción auditiva	Notas musicales Sonidos ambientales Percepción fonémica
Lenguaje	Repetición	Sílabas Palabras No palabras Oraciones
	Expresión	Denominación de imágenes Coherencia narrativa Longitud de la expresión
	Comprensión	Designación de imágenes Seguimiento de instrucciones Comprensión del discurso
Habilidades metalingüísticas		Síntesis fonémica Conteo de sonidos Deletreo Conteo de palabras
Lectura	Precisión	Sílabas Palabras No palabras Oraciones Palabras con errores en la lectura en voz alta
	Comprensión	Oraciones Lectura en voz alta Lectura silenciosa
	Velocidad	Lectura en voz alta Lectura silenciosa
Escritura	Precisión	Dictado de sílabas Dictado de palabras Dictado de no palabras Dictado de oraciones Palabras con errores en la recuperación escrita
	Composición narrativa	Coherencia Longitud de la producción narrativa
	Velocidad	Copia de un texto
Aritmética	Conteo	Conteo
	Manejo Numérico	Lectura de números Dictado de números Comparación de números escritos

		Ordenamiento de cantidades
	Cálculo	Serie directa Serie inversa Cálculo mental Cálculo escrito
	Razonamiento	Problemas aritméticos
Habilidades Espaciales		Comprensión derecha-izquierda espaciales Expresión derecha-izquierda Dibujos desde ángulos diferentes Orientación de líneas Ubicación de coordenadas
Atención	Visual	Cancelación de dibujos Cancelación de letras
	Auditiva	Dígitos en progresión Dígitos en regresión
Habilidades Conceptuales		Similitudes conceptuales Matrices Problemas aritméticos

Para la calificación y cuantificación del desempeño, se basa en los aciertos que realiza el niño para cada reactivo. Por lo general, se califica con 2 o 1 cada una de las respuestas correctas y con 0 los errores o las ausencias de respuesta.

Después de obtener el puntaje bruto en cada tarea, éste se convierte en el puntaje escalar a través de los cuadros de puntajes normativos por edad.

Posteriormente, se obtienen subdominios o dominios a través de la suma de los puntajes escalares de las tareas correspondientes. Por ejemplo, para obtener el subdominio Habilidades gráficas, es necesario sumar los puntajes escalares de las tareas: Figura humana, Copia de figuras, Copia de la figura compleja. Al realizar la suma, ésta se convierte a un puntaje estándar.

Finalmente el perfil que se obtiene es la puntuación estandarizada y el percentil obtenido en función del dominio específico. Con esto se compara el desempeño obtenido por el menor, con el de su grupo de edad cronológica. Los percentiles que se consideran dentro de la norma van aproximadamente del 80 al 120. Cuando la puntuación es inferior se considera que el desempeño es bajo de acuerdo con lo esperado para su edad cronológica. En cuanto a las puntuaciones estandarizadas van del <51 al 145. Entonces de <51 al 70 se considera muy bajo, del 75 al 85 se considera bajo, del 93 al 110 se considera promedio, del 115 al 125 se considera arriba y del 130 al 145 se considera muy arriba (Matute et al. 2007).

El motivo por el cual se seleccionó esta batería es porque está elaborada en función de los distintos dominios cognoscitivos, pensando en la organización cerebral de los procesos psicológicos superiores, entonces resulta útil para la obtención de un perfil cognoscitivo general de la paciente.

2) Test de una figura compleja de Andrés Rey (Rey, 1987).

Es un Test para evaluar la visuopercepción, atención, memoria, así como la actividad analítica organizadora y la planeación para realizar tareas complejas.

Evaluación Funciones ejecutivas:

1) Wisconsin Card Sorting Test. (WCST) (Heaton, Chelune, Talley, Kay, Curtiss, 2001).

Este test es generalmente interpretado como un test de flexibilidad cognitiva. En esta tarea el individuo debe seleccionar cartas de una de tres posibles dimensiones, (color, número y forma) de acuerdo a una regla no enunciada y después se requiere cambiar la regla para seleccionar cartas de acuerdo con otra dimensión. El aplicador le dice al participante si ha seleccionado correctamente la carta, pero no le da la regla explícitamente. Un amplio rango de diferentes medidas puede ser utilizado para calificar el desempeño en este test. Generalmente estas incluyen número de errores perseverativos y categorías completadas. En este test el error perseverativo es visto como un fracaso para cambiar de escenario al nuevo criterio de selección.

2) Torre de Londres. (TOL) (Culbertson, Zilmer, 1998).

Con esta prueba, según los estudios de tipo factorial, se pueden evaluar las capacidades de inhibición y planeación. Para su ejecución el evaluado debe encontrar la manera a través de la cual, a partir de una posición inicial se pueden colocar tres fichas en una posición determinada que le es proporcionada por el evaluador, en el menor número de movimientos posible y obedeciendo dos reglas.

4. Análisis de demandas

Posteriormente se hizo el análisis de demandas. Como ya se mencionó, esto corresponde a las demandas de input, procesamiento y output. Input se refiere a los materiales estímulo así como a las instrucciones, indicaciones, demostraciones e items de pruebas. Pensar que modalidad o modalidades son necesarias para el input, que aspectos del contenido son relevantes. Después cuando hablamos de procesamiento nos referimos a las demandas de procesamiento neuropsicológico de la tarea. Pensar en los requerimientos primarios (que es el generalmente propuesto por el autor) y secundarios, como generalmente son los procesos ejecutivos y de memoria de trabajo. Finalmente cuando hablamos de output, nos referimos a las modalidades y habilidades requeridas para responder a la tarea.

Para este análisis se elaboró un formato que se muestra en el ANEXO 1. Este formato está basado en el propuesto por Hale y Fiorello (2004). Como características generales diríamos que tenemos 4 columnas y 2 filas de las cuales la fila superior se denomina Fortalezas y la inferior se denomina Debilidades. Entonces el procedimiento es el siguiente: en la primera columna de izquierda a derecha titulada Test/subtest, si se está utilizando la fila superior es

decir la denominada Fortalezas, se colocan todos los subtests en los que haya obtenido una puntuación acorde con lo esperado para su edad. Posteriormente en la segunda, tercera y cuarta columna se colocan las demandas de procesamiento correspondientes. Después se hace exactamente lo mismo en la fila inferior, la única diferencia es que esta parte está destinada para los subtest en los que tenga un desempeño inadecuado para su edad.

5. Identificación de fortalezas y debilidades

Este análisis se hace en referencia a las fortalezas y debilidades del niño, es decir a las tareas que no logra y las que si logra es importante encontrar las comunes y las contradictorias. Se deben identificar patrones de desempeño en los resultados obtenidos. Si se encuentra que una demanda de procesamiento particular es requerida en todos los ítems en donde obtiene cuantitativamente un puntaje bajo, y no es necesaria para las tareas o ítems donde cuantitativamente obtiene puntajes mayores, se puede hipotetizar que esta demanda de procesamiento es una debilidad para el niño.

6. Selección de pruebas específicas, relacionadas a constructos.

Entonces posterior al análisis de demandas y la identificación de fortalezas y debilidades se seleccionan las pruebas o tareas para el contraste y profundización de los resultados obtenidos previamente.

7. Administración y calificación de pruebas específicas, relacionadas a constructos.

Aquí lo que se pretende es la utilización de instrumentos diseñados para la evaluación de una función específica.

Para el contraste de nuestros resultados obtenidos hasta este momento se utilizaron los siguientes instrumentos y tareas:

1) Subtest de cubos, figuras incompletas y claves de WISC – IV (Weschler, 1974), para profundizar en los procesos de praxis constructiva, atención y percepción visual.

El motivo por el cual únicamente se aplicaron estos subtests es que dentro de la ENI ya vienen varias tareas muy parecidas a las de esta prueba entonces no era necesario la reaplicación. Además la menor ya contaba con una aplicación previa, de únicamente tres meses anteriores a la evaluación.

2) Adaptación de Escala para padres y profesores B.R.I.E.F (Behavior Rating Inventory of Executive Function) (Gioia, Isquith, Guy, Kenworthy, 2000).

Esta escala fue diseñada para la evaluación del funcionamiento ejecutivo ecológico en menores de 5 a 18 años. Se compone de 86 reactivos que son afirmaciones a las cuales los cuidadores primarios y maestros deben de cuantificar utilizando una escala de 1 a 3. Siendo el 1 el representativo para “nunca” y el 3 para “siempre”. Estos reactivos están diseñados para tener concordancia con 8 dominios que son: Inhibición, flexibilidad, control emocional, iniciación, memoria de trabajo, planeación, organización y automonitoreo. En este sentido entre mayor sea el puntaje indicaría mayor problemática en el dominio específico. La versión elaborada para el presente trabajo se presenta en el ANEXO 2.

Actualmente no ha sido validada ni normalizada para la población mexicana por lo que la interpretación que se puede hacer de los resultados obtenidos es únicamente a nivel cualitativo.

3) Tareas relacionadas con los trastornos del aprendizaje:

Se diseñaron una serie de Tareas relacionadas con la capacidad lectora que fueron las siguientes:

- ❖ Reconocimiento visual de letras: Se le presentan todas las letras del abecedario a la menor y se le pide que las reconozca o denomine.
- ❖ Reconocimiento visual de sílabas directas: aquí se le presentan de manera visual a la menor todas las combinaciones posibles con el orden consonante-vocal. Por ejemplo con la letra “B”, las combinaciones posibles serían BA, BE, BI, BO, BU. Se hace de esta manera con todas las consonantes.
- ❖ Lectura de palabras simples: Se le presentan palabras compuestas por sílabas directas, es decir consonante-vocal como, por ejemplo, mamá y pera. Se utilizaron en total 10.
- ❖ Reconocimiento visual de sílabas inversas: Aquí se le presentan a la menor de manera visual todas las combinaciones posibles con el orden vocal-consonante.
- ❖ Conteo de palabras, sílabas y fonemas: Aquí se le pide a la menor que cuantifique las palabras que conforman una oración, después el número de sílabas que conforman una palabra y finalmente el número de fonemas que conforman una palabra. Para el conteo de palabras se utilizaron 10 oraciones simples, es decir de sujeto y predicado, conformadas por un máximo de 5 palabras. Para el conteo de sílabas y fonemas se utilizaron las mismas palabras que en la lectura de palabras simples.
- ❖ Separar palabras en fonemas: Esta actividad es lo que se conoce comúnmente como deletreo. Nuevamente se utilizaron las mismas palabras que en la lectura de palabras simples.
- ❖ Sintetizar fonemas en palabras: Es el proceso contrario al deletreo, se proporcionan los sonidos que componen una palabra y el menor debe de juntarlos. Nuevamente se utilizaron las mismas palabras que en la lectura de palabras simples.
- ❖ Suprimir y sustituir fonemas: Tiene que ver con la comprensión de palabras que tienen un significado distinto al cambiar un fonema. Nuevamente se utilizaron las mismas palabras que en la lectura de palabras simples.
- ❖ Tareas de cancelación de símbolos: Este tipo de tareas están basadas en las pruebas de cancelación que se denomina de atención visuográfica. Consiste en una serie de símbolos abstractos con un determinado número de repeticiones del mismo en el cual se le solicita al evaluado que encuentre el correspondiente. Como ejemplo se puede observar el ANEXO 3.

8. Interpretación de pruebas relacionadas/comparación de resultados.

En este punto lo importante para la interpretación es el contraste del desempeño obtenido en este momento, con lo obtenido en el punto número 5, para determinar específicamente a que se debe dicho déficit en función del perfil.

9. Diseño de intervención

Con los anteriores resultados se procede a diseñar el programa de intervención correspondiente.

10. Selección de técnicas de intervención

Esto se refiere a las tareas, fases, objetivos y criterios a utilizar.

11. Recolección de datos sobre la intervención.

Esto tiene que ver con la selección e implementación del diseño correspondiente, para la posterior medición de desempeño.

12. Determinar eficacia de la intervención.

Para ello es necesario determinar si se utilizará algún método estadístico específico que no es obligatorio, es decir, es aclarar la forma de cuantificación o cualificación de datos.

13. Continuar/terminar/modificar intervención.

Con base a los resultados obtenidos se replantean las posibilidades de continuar o concluir la intervención, así como las modificaciones que se consideren pertinentes.

3. RESULTADOS

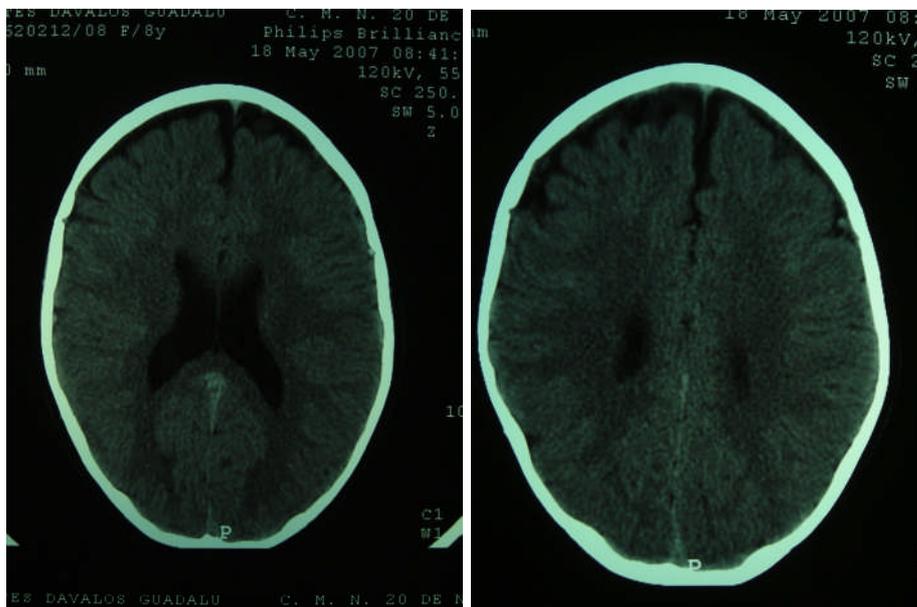
Recordando los planteamientos y los objetivos de este trabajo, el primer segmento del presente apartado corresponde a la presentación del problema, que es el punto número 1 del modelo explicado previamente. El siguiente, a los resultados obtenidos a partir de la evaluación global, lo que correspondería con los pasos 2 al 5. Después se presentan los resultados obtenidos a partir de la evaluación específica, lo que correspondería con los pasos 6 al 10 y finalmente, los resultados obtenidos en cuanto a la eficacia de la intervención lo que corresponde a los pasos finales del modelo.

3.1 PRESENTACIÓN DEL PROBLEMA

Sujeto: Menor de ocho años cumplidos con diagnóstico de SS realizado por el servicio de Genética del Centro Médico Nacional “20 de Noviembre” en base a los criterios clínicos mencionados en el primer capítulo.

Al momento de la elaboración de este trabajo la menor se encontraba cursando por segunda ocasión el segundo grado, en una escuela primaria pública con apoyo de Unidades de Servicio y Apoyo a la Educación Regular (USAER). El motivo por el cual se solicita la valoración neuropsicológica es porque la menor muestra evidentes dificultades para la adquisición de habilidades de lectura, escritura y cálculo.

En cuanto a estudios de neuroimagen, la menor cuenta con un estudio de TAC de cráneo llevado a cabo el 18/ Mayo/ 2007 , imágenes que se muestran a continuación a manera de ejemplo, en la que se observa aumento del espacio subaracnoideo y aumento de la cisura; y un Electroencefalograma fechado el 12/Junio/2007 en el que se muestra con mayor actividad theta a lo esperado para la edad.



Antecedentes personales: Nacida el 24 de Noviembre de 1998, Producto del tercer embarazo de madre de 36 años, quien presentó infección de vías urinarias en el primer trimestre del embarazo.

El parto fue normal, sin complicaciones, madre no recuerda APGAR, cuando nace muestra dificultades para respirar, refieren que la niña quedo con líquido en el tórax, por lo que permanece en incubadora por 5 días. Posteriormente permanece internada dos días más para la realización de estudios ya que desde el nacimiento tuvo manos y pies grandes. Es diagnosticada con SS a la edad de 1 año con 8 meses. No existen antecedentes heredofamiliares de la patología por lo que, se asume, surge de una mutación.

Historia del desarrollo: Para efectos prácticos presentamos la historia del desarrollo de nuestro caso de estudio a través de la Tabla 2 y la Tabla 3, dentro de las cuales en la primera columna aparece la edad en la que se adquirió la habilidad que aparece en la columna contigua, en la siguiente columna ponemos lo que se hubiera esperado a esa misma edad en una población normal.

TABLA 2 DESARROLLO LINGÜÍSTICO		
Edad de adquisición	Habilidad adquirida	Habilidad esperada
3 años	Falla articulatoria múltiple, Lenguaje a nivel de palabra suelta, Vocabulario de 15 palabras	Utiliza frases de más de dos elementos
4 años	Frases de dos elementos	Dificultades en pronunciación y gramática esporádica
5 años	Frases cortas	Discrimina conceptos, vocabulario de 2500 palabras
6 años	Lenguaje con sustituciones y omisiones.	Hace categorías, muestra pensamiento flexible, cuenta pequeñas historias
7 años	Trastornos del aprendizaje	Adquisición lecto-escritura

TABLA 3 DESARROLLO MOTOR GRUESO		
Edad de adquisición	Habilidad adquirida	Habilidad esperada
7 meses	Sostén cefálico	Si alguien lo sienta, se mantiene sentado
8 meses	Sostén troncal	Se sienta solo
18 meses	Bipedestación	Sube escaleras con apoyo
24 meses	Bipedestación sin ayuda	Sube y baja escaleras por si mismo
3 años	Control de esfínteres	Sube y baja escaleras alternadamente

Como podemos ver es evidente el retraso y la alteración de la adquisición de habilidades lingüísticas. También existe retraso en la adquisición de habilidades motoras desde el nacimiento.

3.2 EVALUACIÓN COGNOSCITIVA GLOBAL

3.2.1 PERFIL COGNOSCITIVO GLOBAL

Los resultados obtenidos con la aplicación de la ENI (Matute et al. 2007) se muestran en la Gráfica 1

Como podemos observar el desempeño obtenido por la menor que corresponde con el esperado para su edad cronológica es en los dominios de habilidades constructivas, habilidades perceptuales, habilidades espaciales y habilidades conceptuales. Entonces, según lo planteado por nuestras hipótesis iniciales por lo pronto podríamos descartar la presencia de alteraciones en el acceso léxico y de TANV.

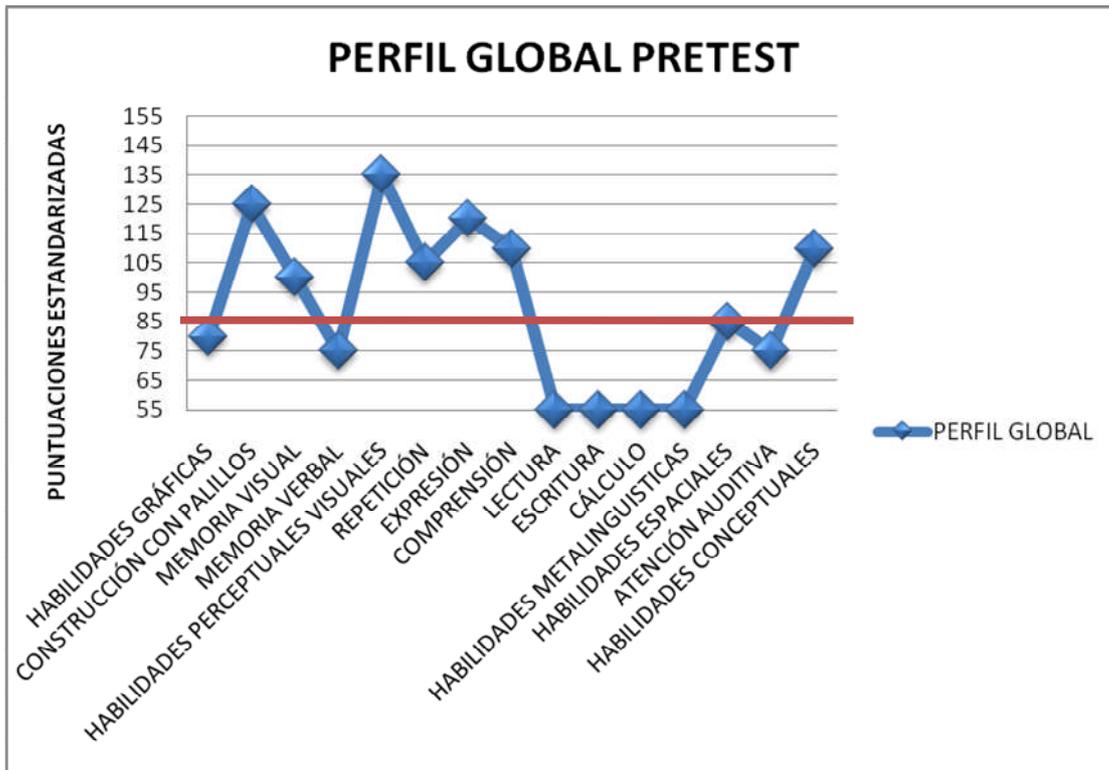
Sin embargo, en los dominios donde claramente muestra dificultad es en los relacionados con habilidades académicas por lo que podríamos plantear la presencia de trastornos del aprendizaje, el reconocimiento grafema-fonema por vía visual y auditiva alterado, así como de dificultades en memoria verbal.

Pero aún quedan varias interrogantes sobre todo en relación a la utilización comparativa de la ruta visual y fonológica-auditiva. Dentro del desempeño no existen diferencias entre la lectura de palabras y no palabras.

En cuanto a la etiología de dichas alteraciones, cualitativamente encontramos que en tareas de escritura la forma de las letras no es adecuada para su nivel madurativo y su edad cronológica. La decodificación auditivo fonética que accesa al léxico de las formas gráficas. En cuanto a los tipos de error que presenta tenemos, sustitución, omisión e inversión de las grafías.

En cuanto a la interpretación que se hace de estos datos en función de los mecanismos del desarrollo es que hubo un retraso en el lenguaje muy considerable, es decir los mecanismos de maduración intradominio lingüísticos están alterados, entonces estos en su relación con el desarrollo de memoria verbal y de habilidades metalingüísticas generan el cuadro posterior de trastornos del aprendizaje.

Dentro de la evaluación específica se pretende encontrar si las alteraciones de aprendizaje obedecen al procesamiento auditivo o visual, además de su relación con lo motor y los procesos mnésicos.



Gráfica 1 Perfil cognitivo global

3.2.2 FUNCIONES EJECUTIVAS

En la Tabla 4 se muestran los resultados obtenidos en el WCST (Heaton et al. 2001) y la TOL (Culbertson et al. 1998).

TABLA 4 FUNCIONES EJECUTIVAS	
WCST	94
	86
	93
	94
	80
TOL	66
	65
	60
	60
	60

Como se puede observar mientras que en todas las modalidades las puntuaciones obtenidas en el WCST (Heaton et al. 2001) caen dentro de los rangos de lo esperado para su edad, en

el caso de la TOL (Culbertson et al. 1998) es exactamente lo contrario, en ningún parámetro cae dentro del rango aceptado para su edad, en todos cae por debajo.

Entonces esta evidencia, la podemos interpretar como una diferencia entre las capacidades de flexibilidad cognitiva y las habilidades de planeación e inhibición.

Al análisis de demandas se concluye que los mecanismos de input comprometidos tienen que ver con instrucciones largas y manejo de símbolos. Los mecanismos de procesamiento comprometidos obedecen a memoria de trabajo, codificación y recuperación de información, planeación, solución de problemas novedosos y procesamiento visual-auditivo complejo. Cuando hablamos de los mecanismos de output se nos revelan compromisos en áreas motora fina, grafo motora, integración motora y visual, integración auditiva y visual, y escritura.

3.3 RESULTADOS EVALUACIÓN ESPECÍFICA

Ahora bien, en cuanto a los resultados obtenidos con la aplicación de una escala basada en la escala B.R.I.E.F. (Gioia et al. 2000) como se puede observar en la Gráfica 2, son congruentes con los anteriores en el sentido de que los dominios de planeación y memoria de trabajo según padres y profesores son los más comprometidos comparados con otros mecanismos ejecutivos.

Recordemos que como nuestro objetivo es el establecimiento de una hipótesis concreta en cuanto a los precursores implicados en el dominio ejecutivo, con base en el desempeño obtenido se concluye que el mecanismo alterado es el de memoria de trabajo.

En la Tabla 5 se muestran los resultados obtenidos en las tareas relacionadas con los trastornos del aprendizaje. Del lado izquierdo de la diagonal se muestra el número de aciertos obtenidos por la menor y del lado derecho a la diagonal observamos el número total de incisos que conforman la tarea. En la parte inferior de la misma tabla están las puntuaciones obtenidas en los subtest de Figuras incompletas, Diseño con cubos y Claves del WISC-R.

A la luz de los resultados obtenidos con las tareas relacionadas con el aprendizaje observamos que el reconocimiento visual de letras así como la lectura de palabras frecuentes se logra. Mientras que el reconocimiento visual de sílabas inversas no. Por lo que podemos concluir que es más eficiente al leer a través de la ruta visual porque reconoce palabras de alta frecuencia, mientras que al utilizar la ruta fonológica no logra leer pseudopalabras o palabras infrecuentes.

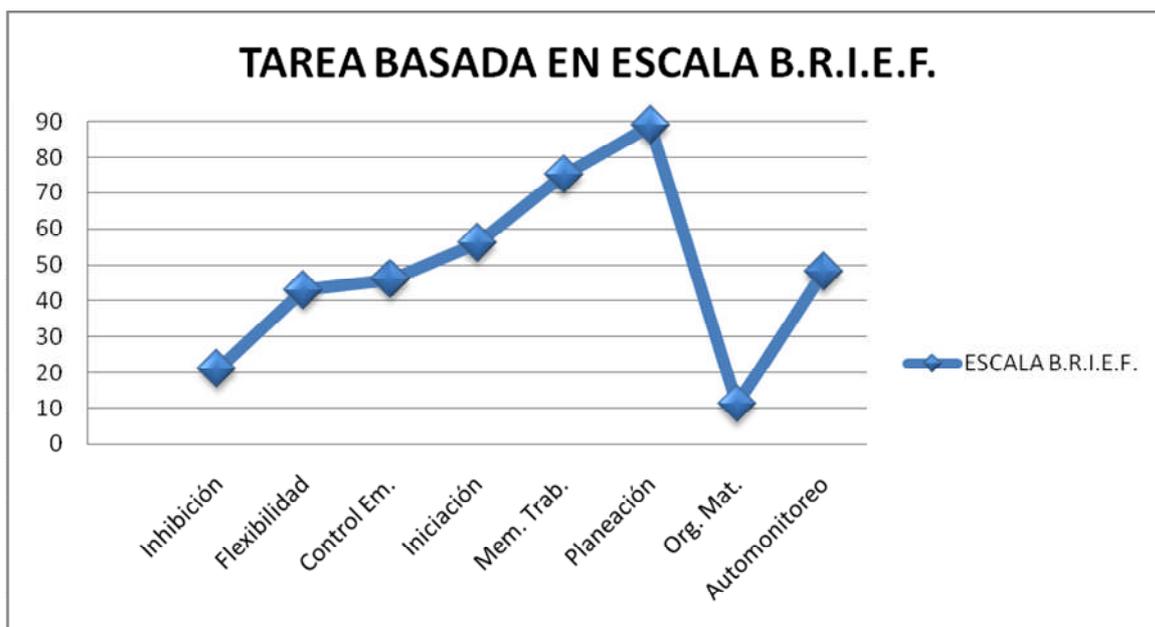
En cuanto a las tareas de cancelación de símbolos se identifica un patrón de desempeño desordenado dentro del cual la búsqueda visual no es superior-inferior, ni derecha izquierda. Comienza la cancelación en el centro y posteriormente va hacia los extremos opuestos y de un total de 23 figuras que tenía que tachar únicamente localiza 18.

Además con los resultados obtenidos en los subtests del WISC, como podemos observar en los subtest de Figuras incompletas y Diseño con cubos obtiene puntajes adecuados para su edad, mientras que en el subtest de Claves cae muy por debajo.

Tomando en cuenta lo anterior se decidió que los precursores o habilidades involucradas en el trastorno del aprendizaje presente en la menor son básicamente memoria en términos generales, habilidades metalingüísticas y programación oculomotora

En términos del proceso se considera que los mecanismos comprometidos a nivel de input están relacionados con el análisis y reconocimiento fonémico y las capacidades de registro de la memoria verbal. Después en cuanto al procesamiento encontramos compromiso en memoria de trabajo, el manejo de las representaciones gráficas complejas y la conciencia fonológica. Finalmente los mecanismos que producen una capacidad de respuesta alterada tienen que ver con la desorganización en los movimientos oculares que no permiten la conclusión de la tarea.

Entonces se diseñó un programa encaminado a la habilitación de precursores, en este caso memoria de trabajo, memoria a corto plazo y capacidades de evocación, programación oculomotora y habilidades metalingüísticas para que así se establezcan las bases para la remediación de los trastornos de aprendizaje.



Gráfica 2 Puntuaciones obtenidas con la tarea basada en la escala BRIEF

Para determinar la eficacia del programa se utilizará un diseño de PRE-TEST y POST-TEST. Este tipo de diseño tiene su funcionalidad para medir la efectividad de la intervención a través de la observación directa, test o escala de clasificación. Es un método sencillo de recolección de datos. Para efectos prácticos es importante escoger un test o escala que pueda aplicarse repetidamente con efectos de práctica mínimos.

Entonces se pretende encontrar diferencias entre las puntuaciones obtenidas que comprenden los dominios de memoria, habilidades metalingüísticas, atención auditiva y lectoescritura de la ENI (Matute et al., 2007).

TABLA 5		
TAREAS RELACIONADAS CON EL APRENDIZAJE		
TAREAS LECTURA	PUNTUACION PRETEST	
Reconocimiento visual de letras	24/24	
Reconocimiento visual de sílabas directas	79/120	
Lectura de palabras simples	7/10	
Reconocimiento visual de sílabas inversas	0/120	
Conteo de palabras, sílabas y fonemas	0/5 0/10 0/10	
Separar palabras en fonemas	0/10	
Sintetizar fonemas en palabras	0/10	
Suprimir y sustituir fonemas	0/10	
SUBTEST WISC-R	PUNTUACIÓN NATURAL	PUNTUACIÓN NORMALIZADA
Figuras incompletas	22	16
Diseño con cubos	34	15
Claves	19	5*

3.4 PROGRAMA DE INTERVENCIÓN

La intervención se llevó a cabo durante 6 meses, en un periodo comprendido entre Enero y Junio, con dos sesiones semanales de una duración de una hora a hora y media. También se llevó a cabo una junta mensual con profesores y padres.

Al principio se planearon las actividades pensando en 10 sesiones para cada fase, pero al final se llevaron a cabo un total de 44 sesiones. La primera fase del programa consistió en 10 sesiones, la segunda fase 10 sesiones, la tercera fase 12 sesiones y la cuarta fase 12 sesiones.

El objetivo general del programa que se muestra a continuación es:

La habilitación de precursores, en este caso memoria de trabajo, memoria a corto plazo y capacidades de evocación, programación oculomotora y habilidades metalingüísticas para que así se establezcan las bases para la remediación de los trastornos de aprendizaje.

Retomemos cada uno para poder comprender cabalmente lo anterior.

En el caso del precursor de memoria de trabajo, se está entendiendo que este tiene un nivel de procesamiento central secundario y pertenece al dominio ejecutivo y de memoria. Entonces su alteración dificulta la planeación y la solución de problemas novedosos o complejos. En relación con la lectura, creemos dificulta la unión de los fonemas que conforman una palabra.

En el caso de la memoria a corto plazo, este es un precursor que se relaciona con el dominio de memoria y en términos de procesamiento tiene mayor peso como mecanismo de input. Entonces su alteración genera capacidades de adquisición de habilidades e información limitadas y deficientes.

En cuanto a las capacidades de evocación, en términos del dominio con el que se relacionan estaríamos hablando del ejecutivo. Aunque esta alteración se cree está directamente relacionada con los precursores anteriormente descritos. Es decir, si la capacidad para el registro de información novedosa está alterada, es una consecuencia lógica que las estrategias de evocación de información también.

En cuanto a la programación oculomotora, es un precursor que se relaciona con el dominio motor a nivel de input y output. En un nivel de entrada dificulta el análisis visual de estímulos volviéndolo más complejo y en un nivel de output complejiza las tareas que requieren habilidades motoras finas, como por ejemplo la copia de un texto, así como la lectura de oraciones y textos.

En cuanto a las habilidades metalingüísticas, están relacionadas con el dominio lingüístico en todos los niveles. En el nivel de entrada altera las capacidades de reconocimiento de los fonemas lo que dificulta el desempeño en tareas como el dictado de palabras. En el nivel central la alteración de estas capacidades genera dificultades para el desempeño en tareas de síntesis fonémica y en el nivel de salida genera fallas para la correspondencia grafema-fonema.

Entonces resumiendo tendríamos que:

Los mecanismos de input comprometidos son instrucciones largas y manejo de símbolos. El procesamiento fonológico o habilidades metalingüísticas, el análisis y reconocimiento fonémico y las capacidades de registro de la memoria verbal.

Los mecanismos de procesamiento central comprometidos son memoria de trabajo, codificación y recuperación de información, planeación, solución de problemas novedosos y procesamiento visual-auditivo complejo. Además el manejo de las representaciones gráficas complejas y la conciencia fonológica.

Finalmente los mecanismos de output alterados generan compromisos en áreas motora fina, grafo motora, integración motora y visual, integración auditiva y visual, y escritura. Así como desorganización en los movimientos oculares que no permiten la conclusión de la tarea.

Los objetivos específicos son:

- ❖ En cuanto a la lectura se está buscando la capacidad a nivel de palabra.
- ❖ En cuanto a la escritura se está buscando la correspondencia de grafema-fonema a nivel de letras.

Algunas consideraciones generales:

a) Modelamiento, es decir comenzar demostrando la conducta que pretende lograrse con la actividad propuesta, y después llevarla a cabo juntos.

b) Tareas que van de lo simple a lo complejo, por ejemplo comenzar con rimas, para finalizar con fundir, revolver, mezclar, agrupar/ y segmentar. El fundir o agrupar ayuda a que el niño aprenda la decodificación de palabras no familiares, segmentar palabras en fonemas ayuda al niño a deletrear palabras no familiares y así retenerlas en la memoria.

c) De unidades mayores a unidades menores, es decir partir de palabras que riman a fonemas individuales.

FASE I

Objetivo general:

- ❖ Establecer plan de trabajo con padres y profesores. Habilitar los mecanismos básicos para las etapas posteriores, es decir, el registro del lenguaje oral como compuesto por palabras y el registro de la información verbal de tres elementos. Convertir patrones visuales en auditivos.

Objetivos Específicos:

- ❖ Establecer patrón oculomotor de derecha a izquierda.
- ❖ Establecer mecanismos de discriminación y asociación auditiva.
- ❖ Mantener un span de memoria verbal de tres elementos.
- ❖ Llevar a cabo reunión, tipo conferencia con padres y profesores, a través de la cual se aclaren las posibilidades y se establezcan los límites de la intervención.
- ❖ Identificar las palabras como unidades dentro del lenguaje.

Tareas:

- 1) Junta informativa con padres.
- 2) Junta informativa con profesores.
- 3) Discriminación auditiva de ritmos y sonidos.
- 4) Lotería de sonidos. Se le proporciona un tablero con imágenes de animales y elementos. Cada vez que se oiga un sonido o ruido, el niño debe reconocer el animal u objeto que lo produce. Luego deberá poner una ficha en el tablero de imágenes, encima del dibujo que corresponde. Por ejemplo, si suena el ladrido de un perro, el niño debe de poner una ficha sobre la imagen del perro en el tablero (Sousa, 2006).
- 5) Antes de acostar al niño, cuéntele un cuento corto. Luego pídale que se lo vuelva a contar a usted, para ayudarle se le hacen preguntas.
- 6) Descripción de imágenes.
- 7) Cuelgue una bola de tenis o de plástico de un árbol o en el techo, dentro de un cuarto de la casa o del aula. La bola debe quedar a la altura de los ojos del niño. Toque la bola de manera que se mueva como un péndulo (de lado a lado). pida al niño que la observe cuidadosamente y cuando la bola pase frente a él o cuando Ud. diga II Ahora, él debe tocarla con su dedo. Si este ejercicio fuera difícil para él realícelo primero con la bola en reposo y luego muévala suavemente. (Stover, Beirute, Ortuño, 2005)

En este ejercicio, se debe cuidar de que el niño no:

- a) mantenga su dedo quieto en el área por donde pasa la bola, ni que espere que sea la bola la que toque el dedo. Es él quien debe moverlo hacia la bola;
- b) observe la bola sólo cuando pasa frente a sus ojos. Debe seguir todo el movimiento de la bola;
- c) mueva la cabeza. Debe seguir el movimiento de la bola únicamente con la vista.

Criterios de cumplimiento:

- ❖ Establecimiento del plan de trabajo y objetivos en conjunto.
- ❖ Discriminación auditiva sin errores.
- ❖ Que la menor sea capaz de distinguir cuando una frase se compone de tres palabras.
- ❖ Lotería de sonidos sin errores.
- ❖ Patrón ocular de izquierda a derecha sin errores, en un periodo de tiempo de 5 minutos.

Estímulos y materiales:

Para esta fase se elaboraron los tableros con las imágenes correspondientes para la lotería de sonidos.

FASE 2

Objetivo general:

- ❖ Comprender e identificar el concepto de rima. Reconocer semejanzas y diferencias fonológicas

Objetivos Específicos:

- ❖ Identificar y discriminar rimas.
- ❖ Identificar que las palabras se componen de unidades o fonemas.
- ❖ Automatizar patrón oculomotor izquierda-derecha y arriba-abajo en el área correspondiente a una hoja de papel.
- ❖ Mantener un span de memoria verbal de cuatro elementos.

Tareas:

1) Pida al niño que, en la parte inferior de esta página, copie la figura que se le presenta. Antes de hacerlo, él debe fijarse en la posición en que se encuentra el dibujo. Insista en que la figura que él va a hacer debe quedar exactamente igual al modelo. Antes de dibujarla, permítale que pase el dedo índice por encima de la figura que debe reproducir. Pídale que dibuje la figura tratando de hacer las líneas de *izquierda a derecha* y de *arriba hacia abajo*.

Si el niño presenta dificultades en coordinar los movimientos de ambos ojos, Ud. debe repetir estos ejercicios primero utilizando sólo el ojo derecho del niño, luego sólo el ojo izquierdo y por último ambos.

Para realizar los ejercicios con un solo ojo, Ud. debe taponarlo el otro, haciendo algo similar a un antifaz, con dos bandas de hule (ligas) para sostenerlo de las orejas. El antifaz debe tener un ojo tapado y el orificio para el otro ojo debe ser lo suficientemente grande como para que el niño pueda ver a través de él. Puede también confeccionar- le "un parche" como el que utilizaban los piratas. (Beirute, Ortuño, Ramírez, 2005)

2) Literatura. Historias con patrones rítmicos, para su memorización

3) Instrucción directa. Introducir modelos de pares de rimas, utilizar tarjetas para que el estudiante empareje lo que está viendo con lo que está escuchando. Asegurarse de que el estudiante repita varias veces para reforzar el input auditivo.

4) Otra actividad incluye tres tarjetas, solo dos de las cuales riman. El estudiante debe escoger el par que rima, y la que no. Posteriormente se cambia por imágenes de objetos que rimen.

5) Contar palabras, sílabas y fonemas. Para contar palabras se dice una oración de manera oral para que el estudiante la escuche, y se le pueden proporcionar fichas para que tenga una manera de representarlo, posteriormente se le presenta por escrito para que compare la cantidad. Esto se puede hacer con las silabas. En vez de las fichas se puede utilizar cualquier actividad que represente el conteo como aplaudir u dar pasos (Sousa, 2006).

6) Dentro de una caja se colocan objetos en un orden específico, luego se le pide al niño que lo repita y que agregue otra cosa, palabra, a la caja. Así se van agregando los elementos hasta haber mencionado todos los elementos que están en la caja. Se detiene cuando el número de elementos sobrepasa la cantidad que el menor puede manejar con facilidad (Beirute et al. 2005).

Criterios de cumplimiento:

- ❖ Identificación y discriminación de rimas sin errores.
- ❖ Que la menor sea capaz de distinguir cuando una frase se compone de cinco palabras.
- ❖ Patrón ocular de izquierda a derecha y arriba hacia abajo sin errores, en un periodo de tiempo de 5 minutos.

Estímulos y materiales:

Las rimas se refieren a las combinaciones de vocal-consonante que permanecen constantes en una serie. Entonces se utilizaron palabras con la misma estructura fonética y con un significado distinto e historias con patrones rítmicos.

FASE 3

Objetivo general:

- ❖ Habilitar habilidades metalingüísticas simples. Coordinación oculomanual funcional.

Objetivos Específicos:

- ❖ Asociación sonido letra.
- ❖ Identificar que los sonidos varían dependiendo su posición en una palabra
- ❖ Que logre identificar adecuadamente cuando el cambio de una consonante inicial cambia el significado de una palabra.

Tareas:

1) Solicite al niño que se sienta en el suelo. La bola debe moverse por encima del niño. Pídale que, al igual que en el ejercicio anterior, toque la bola con el dedo cuando Ud. diga "Ahora". Recuerde que Ud. NO debe permitir que mueva la cabeza, que se fije en la bola sólo cuando pasa frente a él, ni que mantenga su dedo en el espacio donde se mueve la bola.

2) Asociación de sonido con letra. Para lograr una lectura exitosa el cerebro debe de asociar los sonidos del lenguaje hablado con las letras que los representan. Se puede jugar una especie de lotería, (lotería fonémica) en la cual se saca azarosamente de un contenedor

y se dice el fonema, no el nombre de la letra y el estudiante debe de colocar una ficha en el lugar que le corresponde (Sousa, 2006).

3) Apareamiento de sonidos con palabras. Identificación de sonidos iniciales. Se le muestra una imagen, por ejemplo de una silla y se le dice al estudiante “es esto una silla?” o “con que sonido comienza esta palabra (la que corresponde a la imagen)?”. Se debe de utilizar el sonido de las letras no su nombre (Sousa, 2006).

4) Identificación de la posición de los sonidos. Para que el estudiante logre segmentar una palabra en sus componentes o fonemas es necesario pueda reconocer que los sonidos pueden estar en diferentes posiciones en una palabra, es decir posición inicial, medial y final. (Como un tren). (Stover et al., 2005)

5) Reconocimiento de fonemas aislados. Asociación de ciertos sonidos con un animal o una acción, por ejemplo RRRR con el rugir de un león, para así proveer de claves auto-correctivas para el aislamiento de fonemas iniciales y para apareamiento sonido palabra.

6) Apareamiento de una palabra con otra palabra. Se puede hacer una especie de domino que tenga dos imágenes en cada ficha, los estudiantes deben de unir las imágenes que comiencen o finalicen con el mismo o los mismos sonidos. Otra actividad es tipo lotería, el estudiante pone una ficha en su tablero cuando el aplicador diga una palabra que comience o finalice con el mismo sonido.

Criterios de cumplimiento:

- ❖ Lograr tomar el objeto suspendido en el aire en el primer intento.
- ❖ Lotería fonémica sin errores.
- ❖ Identificar la posición de un fonema en posición inicial, media y final.

Estímulos y materiales:

Para las actividades aquí propuestas se utilizaron primero sonidos continuos primero (s, m y f) y después sonidos no continuos (c, p y t).

Para la enseñanza de como los sonidos varían dependiendo su posición en una palabra primero se trabajo la posición inicial en una palabra porque es la más fácil, después la posición final y finalmente, la de mayor dificultad que es la posición media.

FASE 4

Objetivo general:

- ❖ Habilidades para la síntesis fonémica

Objetivos Específicos:

- ❖ Sintetizar fonemas en palabras de 5 elementos

Tareas:

1) Segmentar de palabras en fonemas. El proceso de segmentación se refiere a la capacidad para pronunciar cada fonema, sonido que conforma una palabra específica en el orden adecuado. Las claves visuales juegan un rol importante, ya que se logra la identificación de la posición de los sonidos, se eliminan las ayudas visuales. También al principio se recomienda utilizar palabras que le sean familiares y significativas al estudiante (Sousa, 2006).

2) Sintetizar sonidos. Se comienza utilizando el sonido inicial de una palabra, separada del resto de la misma. Por ejemplo se le dice al estudiante “empieza con B y termina con ueno, si lo juntas dice bueno”. Los estudiantes por turno hacen lo mismo. También se puede hacer a manera de un juego de adivinanza, dando claves del nombre o palabra a decir ya sea como sílabas o como fonemas, cuando el estudiante responde correctamente se le revela el objeto (Sousa, 2006).

Criterios de cumplimiento:

- ❖ Lograr el análisis y la síntesis de una palabra conformada por 5 fonemas.

Estímulos y materiales:

Se debe de tomar en cuenta la secuencia cuando se introducen sonidos combinados, es decir el primer patrón a introducir es de consonante vocal, después de vocal consonante, después consonante, vocal, consonante y finalmente consonante consonante, vocal.

3.5 RESULTADOS INTERVENCIÓN

En cuanto a los objetivos generales del programa de intervención recordemos que básicamente lo que se está buscando es una diferencia entre la puntuación correspondiente al pretest y la puntuación obtenida postest, es decir previo al tratamiento y posterior al tratamiento, en el dominio correspondiente.

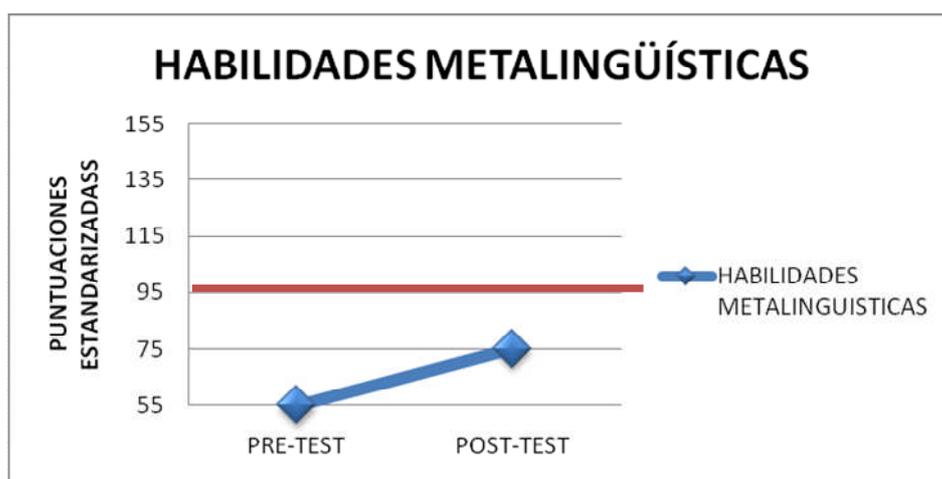
En las siguientes tablas presentamos las puntuaciones reales obtenidas por la menor en las aplicaciones de los subtest que comprenden los dominios de habilidades metalingüísticas, memoria, lectoescritura y atención auditiva de la ENI. En las columnas correspondientes tenemos del lado izquierdo a la diagonal el número de aciertos obtenidos y del lado derecho a la diagonal tenemos el total de aciertos posibles en la tarea correspondiente. Después esos resultados se transformaron en porcentajes, siendo el 100% el porcentaje total de aciertos. Esto se hizo con el objetivo de tener un parámetro aparte del de la edad cronológica que nos permita analizar los resultados del programa.

En cuanto al desempeño en tareas que involucren habilidades metalingüísticas, si observamos la Tabla 6 se encuentran diferencias entre la medición pretest y la postest.

Como podemos darnos cuenta los resultados nos muestran que la menor ha mejorado notablemente su rendimiento en casi todas las subpruebas, presentando todavía dificultad pronunciada para la síntesis fonémica.

Sin embargo, como se observa en la gráfica 3, en cuanto a la comparación con lo esperado para su edad cronológica, como se puede ver, el incremento no es suficiente para alcanzar este parámetro. El desempeño es todavía menor del esperado para su edad.

TABLA 6 HABILIDADES METALINGÜÍSTICAS					
DOMINIO/SUBDOMINIO	SUBTEST	PUNTAJE PRETEST	PUNTAJE POSTEST	% PRE	% POST
Habilidades metalingüísticas	Síntesis fonémica	0/8	2/8	0	25
	Conteo de sonidos	0/8	6/8	0	75
	Deletreo	0/8	5/8	0	62.5
	Conteo de palabras	0/8	7/8	0	87.5



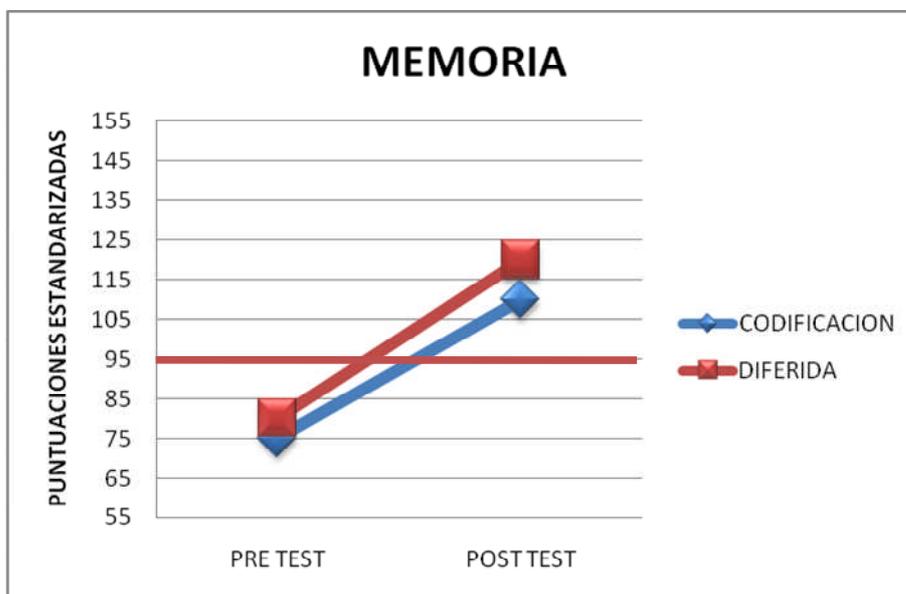
Gráfica 3 Puntuaciones obtenidas en la medición pretest y postest en el dominio de habilidades metalingüísticas.

En cuanto a la adquisición de habilidades y procesos mnésicos en los puntajes obtenidos correspondientes a los procesos de codificación y de evocación diferida se encuentran diferencias entre la medición pretest y la postest como se muestran en la Tabla 7.

Como podemos darnos cuenta los resultados nos muestran que la menor ha mejorado notablemente su rendimiento en todas las subpruebas.

En cuanto a la comparación con lo esperado para su edad cronológica, como se puede ver en la gráfica 4 el incremento en ambas modalidades de procesamiento es suficiente para alcanzar este parámetro. El desempeño corresponde al esperado para su edad.

TABLA 7 MEMORIA					
DOMINIO/SUBDOMINIO	SUBTEST	PUNTAJE PRETEST	PUNTAJE POSTEST	% PRE	% POST
Memoria (Codificación)	Lista de palabras (codificación)	16/36	27/36	44.4	75
	Recuerdo de una historia	7/15	14/15	46.6	93.3
	Lista de figuras	20/36	27/36	55.5	75
Memoria (Evocación diferida)	Recobro espontáneo de la lista de palabras	7/9	8/9	77.7	88.8
	Recobro por claves	8/9	9/9	88.8	100
	Reconocimiento verbal-auditivo	9/18	12/18	50	66.6
	Recuperación de una historia	8/15	11/15	53.3	73.3



Gráfica 4 Puntuaciones obtenidas en la medición pretest y posttest en el dominio de Memoria.

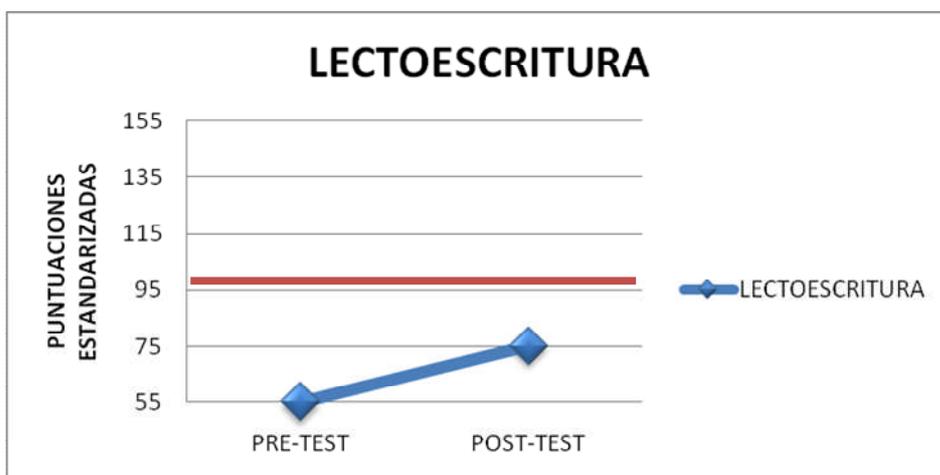
En cuanto a la adquisición de lectoescritura como se puede ver en la Tabla 8, se encuentran diferencias entre la medición pretest y la posttest.

Como podemos darnos cuenta los resultados nos muestran que la menor ha mejorado notablemente su rendimiento en algunas las subpruebas, que comprenden lectura a nivel de palabra. Lo que es congruente con los objetivos que se habían planteado previamente.

Presenta todavía dificultad pronunciada para el desempeño adecuado en tareas que requieran síntesis fonémica y velocidad.

En cuanto a la comparación con lo esperado para su edad cronológica, como se puede ver en la gráfica 5 el incremento no es suficiente para alcanzar este parámetro. El desempeño es todavía menor del esperado para su edad.

TABLA 8 LECTOESCRITURA					
DOMINIO/SUBDOMINIO	SUBTEST	PUNTAJE PRETEST	PUNTAJE POSTEST	% PRE	% POST
Lectura	Sílabas	1/8	3/8	12.5	37.5
	Palabras	2/11	7/11	18.1	63.6
	No palabras	0/8	5/8	0	62.5
	Oraciones	0/10	6/10	0	60
	Oraciones (Comprensión)	0/10	6/10	0	60
	Lectura en voz alta	0/8	4/8	0	50
	Lectura silenciosa	0/8	5/8	0	62.5
	Lectura en voz alta (Velocidad)	0/8	0/8	0	0
	Escritura	Dictado de sílabas	0/8	4/8	0
Dictado de palabras		0/8	5/8	0	62.5
Dictado de no palabras		0/8	3/8	0	37.5
Dictado de oraciones		0/20	12/20	0	60
Velocidad (Copia de un texto)		0	0	0	0



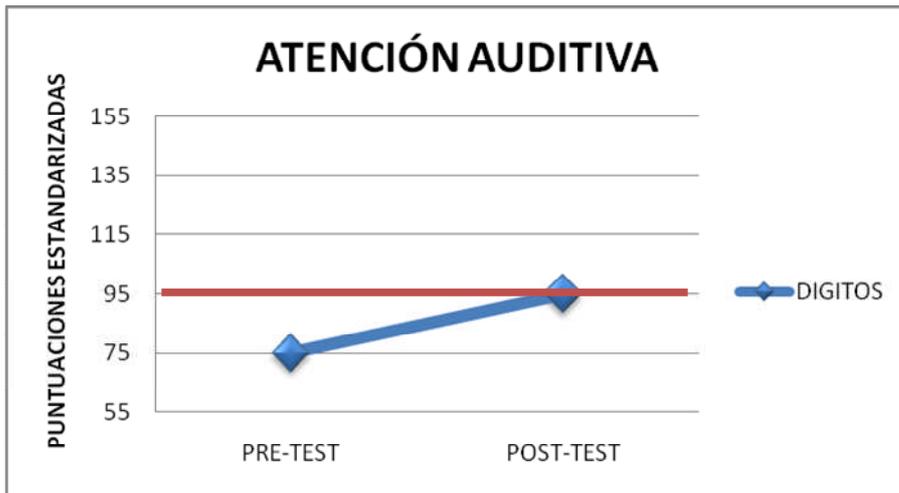
Gráfica 5 Puntuaciones obtenidas en la medición pretest y postest en el dominio de Lectoescritura.

En cuanto a la adquisición de habilidades correspondientes a los procesos de habilidades de atención auditiva si se encuentran diferencias entre la medición pretest y la postest, como se puede observar en la Tabla 9.

Como podemos darnos cuenta los resultados nos muestran que la menor ha mejorado su rendimiento en ambas subpruebas.

En cuanto a la comparación con lo esperado para su edad cronológica, como se puede ver en la gráfica 6 el incremento es suficiente para alcanzar este parámetro. Es decir que el desempeño corresponde al esperado para su edad.

TABLA 9 ATENCIÓN AUDITIVA						
DOMINIO/SUBDOMINIO	SUBTEST		PUNTAJE PRETEST	PUNTAJE POSTEST	% PRE	% POST
Atención auditiva	Dígitos en progresión	en	3/8	4/8	37.5	50
	Dígitos en regresión	en	2/7	3/7	28.5	42.8



Gráfica 6 Puntuaciones obtenidas en la medición pretest y postest en el dominio de Atención auditiva.

4. DISCUSIÓN

Recordemos que nuestro trabajo pretende esclarecer los mecanismos a través de los cuales se genera el resultado fenotípico específico del SS, sistematizar los hallazgos cognoscitivos en torno al desarrollo y caracterizar el perfil cognoscitivo conductual en función de precursores.

Nuevamente retomemos nuestros niveles de discusión anteriormente utilizados en los antecedentes para el siguiente desarrollo.

A nivel cerebral:

Como podemos observar a partir de los resultados obtenidos en términos del perfil cognoscitivo global en cuanto a las estructuras neuroanatómicas que podrían estar comprometidas en el SS la evidencia apunta a una alteración difusa, más que focal y que como la literatura ya antes había hipotetizado corresponda a alteraciones de la sustancia blanca.

Como se mencionó anteriormente se ha encontrado asociación entre los cambios en la sustancia blanca, y la alteración en funciones frontales como la velocidad de procesamiento de información, la fluidez verbal, la función visuomotora y la capacidad de clasificación y secuenciación mental. Todos los anteriores Déficit presentes en el SS (Ball et al., 2005; Finegan et al.1994; O'Brien, 2002; Ruggieri et al. 2003; Rourke, 1995.).

Entonces tomando en cuenta lo reportado en la literatura y los resultados obtenidos en el presente estudio podríamos hipotetizar que el perfil que existe en el SS corresponde más con alteración neuronal difusa, en vez de focal y que sí existe compromiso de sustancia blanca. Esto se refleja en que existe un trastorno de la adquisición lingüística caracterizado por el déficit fonológico. Además de las alteraciones motoras e incoordinación característica del síndrome. Retomaremos y profundizaremos sobre lo anterior en el siguiente apartado.

A nivel cognoscitivo

Como podemos observar, de acuerdo con los resultados obtenidos, la historia del desarrollo tiene las características anteriormente reportadas en la literatura, es decir, primero hay una alteración del desarrollo motor, después una alteración del desarrollo lingüístico y posteriormente se presentan trastornos del aprendizaje.

En cuanto a la sistematización de hallazgos cognoscitivos del síndrome en torno al desarrollo, como se refiere en la literatura, este patrón corresponde con el de una alteración del desarrollo cerebral temprano. Recordemos que la maquinaria neural presente en estos cerebros es suficiente para soportar desarrollo conductual en el rango normal hasta cierto punto. Sólo cuando emerge la siguiente conducta que requiere estructuras que han sido particularmente afectadas por neurodesarrollo anormal o cuando el sistema es puesto bajo estrés, es cuando los síntomas emergen. Aunque las diferencias han estado presentes desde el nacimiento.

Entonces esta alteración del desarrollo cerebral temprano lleva a la alteración de bajo nivel, es decir a funciones básicas sensitivas que en este caso aparentemente se refieren al procesamiento fonológico.

Por lo que en el perfil cognitivo global, hipotetizaríamos que los mecanismos de maduración intradominio lingüísticos están alterados, específicamente los fonológicos, entonces estos en su relación con el desarrollo de memoria verbal y de habilidades metalingüísticas generan el cuadro posterior de trastornos del aprendizaje y del comportamiento.

Esta relación la mostramos de manera gráfica en la Figura C.

La documentación en cuanto a las habilidades metalingüísticas como precursores de la adquisición de habilidades de lectoescritura es amplia. Este estudio no es la excepción.

Otra observación que podríamos hacer es que a partir de la alteración del desarrollo lingüístico, se deviene en la compensación de procesamiento categórico sobre el procesamiento temporal. Es mucha la evidencia que apunta a que el procesamiento semántico se da en regiones derechas y el procesamiento fonológico en izquierdas.

Entonces estaríamos planteando que la hipótesis planteada por Rourke (1995) en cuanto al SS como un subtipo más de TANV, ante los resultados obtenidos no se sostiene, sino es exactamente lo contrario porque a lo que se llegó es a que en el SS las compensaciones básicas se hacen a partir de las habilidades que se identifican como características del hemisferio derecho.

A nivel conductual

En cuanto al compromiso de las funciones ejecutivas, los resultados obtenidos apuntan a la existencia de alteración, ya que su desempeño no es el adecuado para su edad. Sin embargo, como mencionamos anteriormente esta alteración no es exclusiva del síndrome, es decir, el desempeño bajo en este tipo de tareas es común en los trastornos del desarrollo, tanto de origen genético conocido como de etiología desconocida. Entonces el objetivo más bien es caracterizar esta alteración en términos de los mecanismos que a ella subyacen.

Es un hecho ampliamente documentado que los subtest de dígitos directos e inversos son indicadores confiables de memoria de trabajo, así como la TOL es indicador de habilidades de planeación. Por esto concluiríamos que el mecanismo alterado que subyace a las alteraciones ejecutivas en este síndrome es el de memoria de trabajo.

En cuanto a la presencia de TDA se cree que la evidencia que aquí ofrecemos no es suficiente como para argumentar si es característico del síndrome o no. Simplemente nos limitaremos a argumentar que en el caso que aquí se documenta no se cree que exista sintomatología ni déficit cognitivo congruente con este diagnóstico por lo que se descarta.

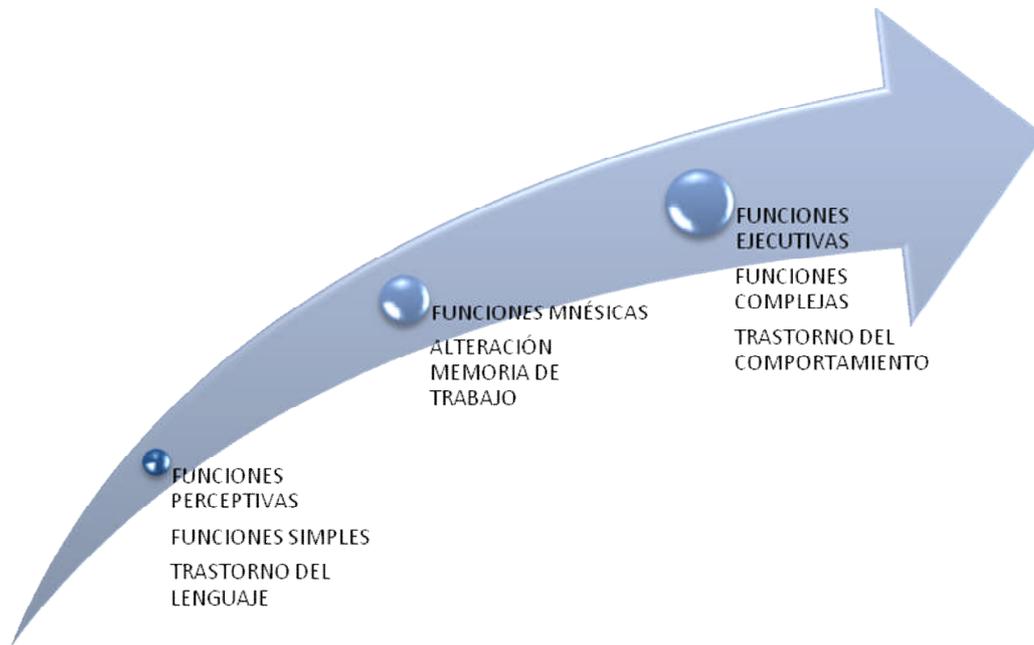


Figura C. Desarrollo cognoscitivo en SS

Entonces podríamos plantearnos la hipótesis de este mecanismo como alterado específicamente en el SS.

Otro planteamiento en cuanto a las funciones ejecutivas que podríamos hacer es que como ya dijimos las alteraciones ejecutivas son más bien comunes en los trastornos del desarrollo de etiología genética identificable y no identificable, como si estas fueran más un producto del desarrollo o del ambiente que del genoma, sin embargo, la otra posibilidad o la otra característica que comparten este tipo de trastornos es la alteración del desarrollo cerebral temprano podríamos plantear la hipótesis de la alteración ejecutiva como consecuencia de esta alteración temprana.

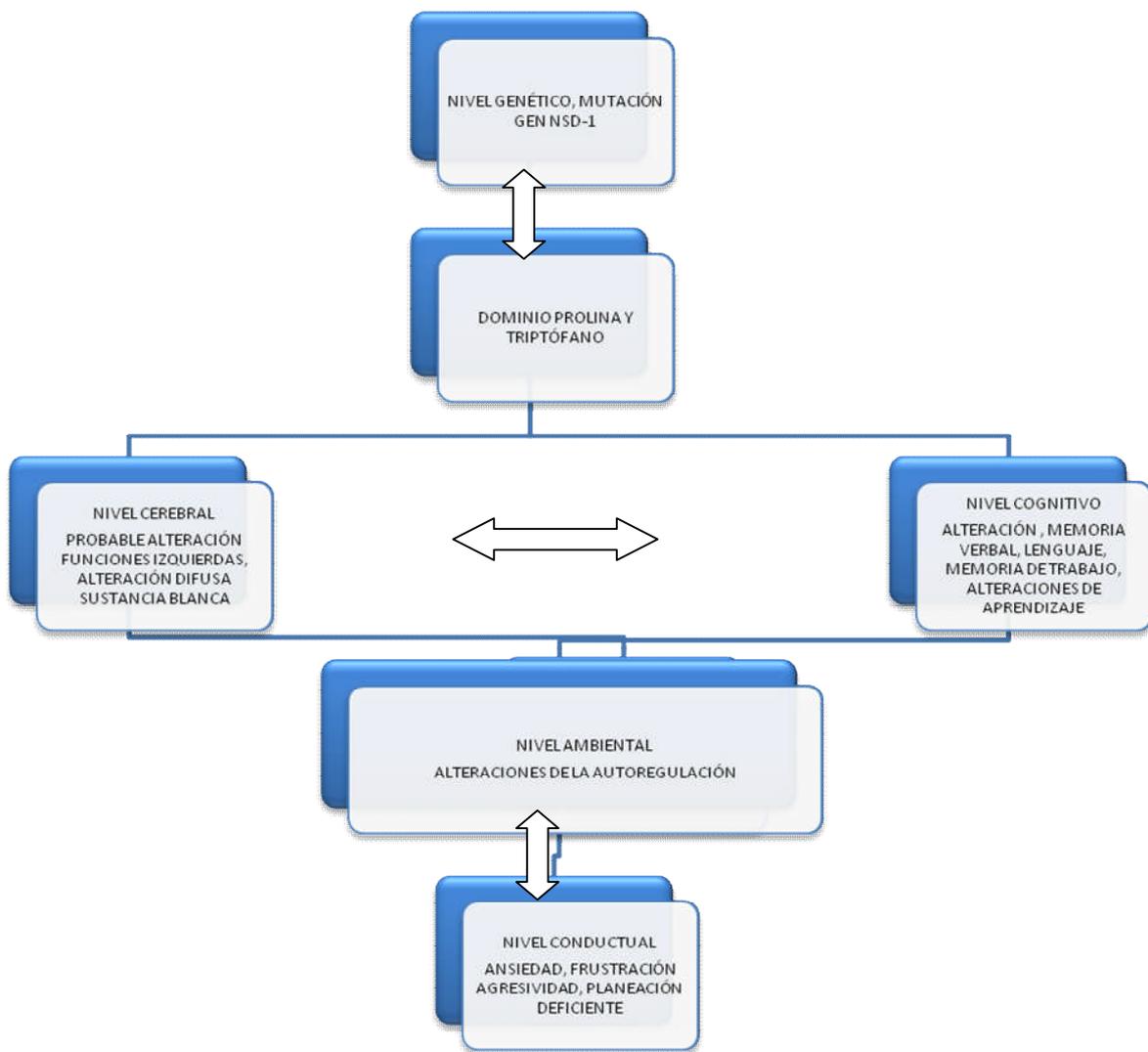


Figura D. Modelo de Síndrome de Sotos

En conclusión proponemos el modelo que se muestra en la Figura D, en el que estaríamos planteando que a nivel cerebral existe una alteración difusa, de sustancia blanca, fibras de asociación más izquierdas que derechas y comisurales, que afectan particularmente la adquisición y consolidación de procesos lingüísticos fonológicos, de memoria verbal y motores. A nivel cognoscitivo existen mecanismos intradominio lingüísticos de procesamiento fonológico deficientes que tienen un efecto directo en el desarrollo del lenguaje expresivo y posteriormente generan alteraciones del aprendizaje. Entonces los precursores involucrados en la etiología de estos trastornos del aprendizaje son de habilidades metalingüísticas y de memoria de trabajo.

En cuanto a las alteraciones del comportamiento, encontramos este mismo mecanismo de memoria de trabajo como parte de la etiología de estos trastornos y la falta de autorregulación por esta misma alteración.

En cuanto a la intervención

El programa de intervención aquí presentado fue diseñado para la modificación de habilidades latentes y el desarrollo de nuevas habilidades, tomando en cuenta los precursores del desarrollo del dominio cognoscitivo específico.

De acuerdo con los resultados obtenidos, podríamos concluir que la intervención fue exitosa en el sentido de que se lograron los objetivos generales y específicos.

Esta evidencia nos permite como primer punto argumentar a favor del uso de estrategias de rehabilitación neuropsicológica en un síndrome como este. Recordemos el planteamiento sobre la plasticidad cerebral y su dependencia del código genético que podría haberse traducido en una imposibilidad para lograr los objetivos planteados, pero no fue el caso.

Como segundo punto, recordemos también que el programa se realizó a partir del enfoque adaptativo/compensatoria, dentro del que se concibe al trastorno como complejo y de naturaleza múltiple. Lo cual en el presente se refleja en que el déficit no fue en un dominio, sino en varios. Además por esta razón parte del diseño individualizado de estrategias acordes con las alteraciones presentes, lo que en este caso tuvo resultados positivos.

También es importante mencionar que el proceso diagnóstico estuvo enmarcado por el MPHIC, lo cual también generó resultados positivos.

Entonces podríamos concluir que el diseño de programas de rehabilitación neuropsicológica desde un enfoque adaptativo/compensatorio para trastornos del aprendizaje de etiología múltiple puede generar resultados positivos (Brundson et al 2002).

En cuanto a las estrategias de rehabilitación específicas utilizadas, que fueron siempre en orden de dificultad creciente, es decir comenzando con el estudio del sonido desde el fonema, unidad menor, y gradualmente avanzando a unidades mayores como la sílaba, la palabra y, finalmente, la frase y el texto, nos muestra que puede tener resultados favorables, pero en gran medida dependen del tiempo de aplicación (Etcheborda 2003). Profundizaremos sobre esto un poco más adelante.

Debemos recordar que en la evaluación final el desempeño seguía estando muy por debajo de lo que se esperaba para su edad en los dominios de lectoescritura y habilidades metalingüísticas.

Esto puede deberse a varias cuestiones, la primera, considerando que el programa se diseñó con el objetivo de establecer bases cognitivas suficientes para poder adquirir estas habilidades académicas, probablemente con el tiempo se logre un desempeño más acorde con lo esperado para su edad. Es decir, como se mencionó previamente el programa fue diseñado para ir de lo simple a lo complejo, lo que genera que la adquisición de habilidades se dé de manera progresiva. El menor no podría tener un desempeño adecuado a nivel de sílaba, sin antes tener un desempeño adecuado en tareas de un nivel más simple que es el de fonemas. Entonces en este caso, probablemente era necesario pasar menos tiempo en los niveles sencillos para tener más tiempo en los complejos.

La otra posibilidad es que debido a las alteraciones de base el desempeño esperado para su edad no debe de ser parámetro porque este no puede alcanzarse.

La tercera posibilidad es que los instrumentos de medición no nos estén proporcionando información útil porque no fueron diseñados con este fin.

Sin embargo, la diferencia si aparece, lo que demuestra que el diseño de este tipo de estrategias de intervención si puede influir en el curso de las alteraciones que conlleva este síndrome, lo que puede ser útil para otros casos futuros.

4.1 CONCLUSIONES

En muchos sentidos los resultados obtenidos con el presente trabajo son congruentes con lo reportado previamente en la literatura. No hay déficit o alteración presente que no haya sido previamente reportada. Pero en el presente estudio la intención era retomar toda esa teoría para reinterpretarla a la luz de los hallazgos obtenidos con este estudio de caso en función del desarrollo, que no se había hecho antes.

Así la investigación futura en cuanto al perfil cognoscitivo presente en SS podrá hacerse con hipótesis más específicas lo que a la larga implicará un mejor entendimiento de la compleja relación que existe entre genética y conducta.

Entonces el presente trabajo aporta fundamentalmente lo central de la alteración de memoria verbal, como consecuencia de la alteración lingüística, y esta última relacionada a los trastornos del comportamiento, en términos de la etiología de las alteraciones presentes en el síndrome y por lo tanto en cuanto a los mecanismos a través de los cuales se genera un resultado fenotípico específico a partir de una mutación genética.

Es decir, lo que estamos planteando es que la mutación en el gen NSD-1 genera alteraciones en el desarrollo cerebral temprano, lo que tendrá como consecuencia una alteración de los mecanismos primarios de aprendizaje y por lo tanto se generarán trastornos posteriores. Pero otro hallazgo importante es que esto puede modificarse porque las alteraciones presentes en el fenotipo si son susceptibles al cambio a través de estrategias de rehabilitación cognitiva.

Esto por su puesto no quiere decir que se esté planteado modificación genética, sino de los mecanismos a través de los cuáles se expresa y lo que es todavía más importante, entonces estas alteraciones pueden prevenirse.

Los limitados recursos en nuestro país y la sobrecarga de nuestro sistema de salud, hacen imperativo encontrar estrategias de diagnóstico y tratamiento oportuno sobre todo en poblaciones como ésta, donde lo que se presenta es un cuadro crónico.

Actualmente lo que se busca es incorporar al diagnóstico de este tipo de síndromes lo que se conoce como asesoría genética para saber que se puede esperar. Entonces los presentes hallazgos podrían servir para este tipo de programas.

Por otro lado la principal limitante del presente estudio es que ante la falta de estudios longitudinales en los cuales se pueda identificar con claridad los mecanismos implicados en

la generación del fenotipo, todo lo que aquí se concluye es a nivel de hipótesis, por lo que la interpretación de los resultados aquí presentados debe de hacerse con cautela.

Así mismo en cuanto a la generalización de los resultados, también debe de considerarse. La ventaja del estudio de caso único es que permite profundizar sobre cuestiones que difícilmente se logra en estudios de muestras más grandes, pero la desventaja es que los hallazgos que se obtienen deben replicarse posteriormente.

Son todavía muchas las interrogantes en cuanto al SS que quedan por responder y aún muchas más las que tienen que ver con los mecanismos a través de los cuales nuestro genoma genera un fenotipo específico, por lo que continuar con el estudio de este tipo de trastornos es de fundamental importancia.

BIBLIOGRAFÍA

1. Aguilar R. (2003), Plasticidad Cerebral. Parte 1. *Revista Médica IMSS*, 41 (1), 55-64
2. Agwu C. , Shaw N., Kirk J., Chapman S., Ravine D., Cole, T. (1999) Growth in Sotos syndrome. *Archives of Disease in Childhood*, (80). 339–342.
3. Baddeley A. (1996) The fractionation of working memory. *Proceedings of the National Academy of Sciences of the United States of America*. (93), 13468–13472.
4. Ball LJ, Sullivan MD, Dulany S, Stading K, Schaefer GB. (2005). Speech-language characteristics of children with Sotos syndrome. *American Journal of medical Genetics*, 136 (4), 363-367.
5. Ball EW, Blachman BA. (1991). Does phoneme awareness training in kindergarten makes a difference in early word recognition and developmental spelling? *Reading Research Quarterly*; 26, 49-66.
6. Barkley, R. (1997). Behavioral Inhibition, Sustained Attention, and Executive Functions Constructing a Unifying Theory of ADHD. *Psychological Bulletin* 121, (1) 65-94.
7. Baujat G., Cormier-Daire. (2007) Sotos Syndrome. *Orphanet Journal of Rare Diseases*, 2 (36), 1-6.
8. Beirute L., Ortuño J., Ramírez L., (2005) *Ayudemos a nuestros niños en sus dificultades escolares. Guía para el área de percepción y asociación auditiva* 11. México: Limusa.
9. Beirute L., Ortuño J., Ramírez L., (2005) *Ayudemos a nuestros niños en sus dificultades escolares. Guía para el área de Percepción y Discriminación Visual* 8. México: Limusa.
10. Beltrán J., López C., Rodríguez E.,(2001) Precursores tempranos de la lectura. En Gallardo, Hernández y Moreno (Eds): *Lingüística clínica y neuropsicología cognitiva. Actas del Primer Congreso Nacional de Lingüística Clínica*. Vol 2: Lingüística y evaluación del lenguaje, coord. por C. Hernández y M. Veyrat.
11. Bloom AS, Reese A, Hersh JH, Podruch PE, Weisskopf B, Dinno N. (1983). *Journal of Developmental Behavioural Pediatrics*. 4 (4), 250-252.
12. Brunson, R. Hannan T., (2002) Successful treatment of sublexical reading deficits in a child with dyslexia of the mixed type, *Neuropsychological rehabilitation*, 12 (3), 199-229.
13. Cole T. R., Hughes H. E.(1994). Sotos syndrome: a study of the diagnostic criteria and natural history. *Journal of Medical Genetics*, 31, 20-32;
14. Cole T., Hughes H., (1990). Sotos Syndrome. *Journal of medical genetics*. 27, 571-576.

15. Compton M., Celentana M., Price B., Furman A. (2004) Case Report A Case of Sotos Syndrome (Cerebral Gigantism) and Psychosis. *Psychopathology*, (37), 190-193.
16. Cornish, K.M., Turk, J., Wilding, J., Sudhalter, V., Munir, F., Kooy, F., Hagerman, R. (2004). Annotation: Deconstructing the attention deficit in fragile X syndrome: a developmental neuropsychological approach. *Journal of child psychology and Psychiatry*, 45 (6), 1042-1053.
17. Csábi G.,Tényi T. (2006) Behavioral phenotypes and cognitive characteristics in mental retardation, *Nuropsychopharmacology Hungary*, 8 (3), 127-142.
18. Culbertson W., Zilmer E.,(1998) *Tower of London Drexel University*. Drexel: Drexel Publishing Group.
19. D'amato, R., Crepeau-Hobson F., Huang L., Geil M., (2005). Ecological Neuropsychology: An Alternative to the Deficit Model For Conceptualizing and Serving Students with Learning Disabilities. *Neuropsychology Review*, 15 (2), 97-103.
20. De Boer L, Röder I, Wit JM. (2006) Psychosocial, cognitive, and motor functioning in patients with suspected Sotos syndrome: a comparison between patients with and without NSD1 gene alterations. *Developmental Medical Child Neurology*. 48(7), 582-588.
21. De Boer L., Kant S., Karperiena M., van Beers L., Tjon J., Vink G., van Tol D., Dauwerse H., Cessie S., Beemere F., van der Burgt I. , Hame B., Hennekamg R., Kuhn U., Mathijsseng I., Veenstra-Knoli H., Stumpel C., Breuning M., Wit J. (2004) Genotype-Phenotype Correlation in Patients Suspected of Having Sotos Syndrome. *Hormone Research*, (62), 197–207.
22. De Groot, J. C., de Leeuw, F. E., Oudkerk, M., Hofman, A., Jolles, J., & Breteler, M. M.(2000). Cerebral white matter lesions and depressive symptoms in elderly adults. *Archives of General Psychiatry*, 57, 1071-1076.
23. Denckla, M.B., & Rudel, R.G. (1974).Rapid automatized naming of pictured objects, colors, letters, and numbers by normal children. *Cortex*, (10), 186- 202.
24. Douglas J., Hanks S., Temple I. K., Davies S., Murray A., Upadhyaya M., Tomkins S., Hughes H., Cole T., Rahman N. (2003). NSD1 Mutations Are the Major Cause of Sotos Syndrome and Occur in Some Cases of Weaver Syndrome but Are Rare in Other Overgrowth Phenotypes *The American Journal of Human Genetics*, 72, (1), 132-143
25. Etchepareborda, MC. (2003) La intervención en los trastornos disléxicos: entrenamiento de la conciencia fonológica. *Revista de Neurología*, 36, (Supl 1), 13-19.
26. Etchepareborda, MC. (2002) Detección precoz de la dislexia y enfoque terapéutico. *Revista de Neurología*, 34, (Supl 1), 13-23.
27. Faravelli F. (2005) NSD1 Mutations in Sotos Syndrome. *American Journal of Medical Genetics Part C: Seminars in Medical Genetics*. 15, 137C (1), 24-31.

28. Finegan JK, Cole TR, Kingwell E, Smith ML, Smith M, Sitarenios G. (1994) Language and behavior in children with Sotos syndrome. *Journal of American Academy Child Adolescent Psychiatry*. 33 (9), 1307-1315.
29. Foorman BR, Francis D, Fletcher JK, Schatschneider C, Mehta P. (1998) The role of instruction in learning to read: preventing reading failure in at risk children. *Journal of Educational Psychology*; 90, 37-55.
30. Franco Ruiz C., Cambios en la Sustancia Blanca Cerebral, y deterioro cognitivo. *Revista Neuropsicología, Neuropsiquiatría y Neurociencias*, 6, 13-20.
31. Gathercole s., Tiffany c., Thorn a., y equipo ALSPAC, (2005) Developmental consequences of poor phonological short-term memory function in childhood: a longitudinal study. *Journal of Child Psychology and Psychiatry*, 46 (6), 598-611.
32. Gioia G, Isquith P, Guy S, Kenworthy L. (2000) *BRIEF—Behavior Rating Inventory of Executive Function. Professional Manual*. Odessa, FL: Psychological Assessment Resources.
33. Hale, J., Fiorello C., (2004) *School Neuropsychology: A practitioner's Handbook*. New York City: The Guilford Press.
34. Heaton R., Chelune G., Talley J., Kay G., Curtiss G.(2001) *Test de Clasificación de tarjetas de Wisconsin*. Madrid: TEA-Ediciones.
35. Hill, E. L. (2004). Executive dysfunction in autism. *Trends in Cognitive Sciences*, 8, 26–32.
36. Höglund P., Kurotaki N. , Kytölä S. , Miyake N. , Somer M. , Matsumoto N. (2003) Familial Sotos syndrome is caused by a novel 1 bp deletion of the NSD1 gene. *Journal of Medical Genetics* 2003 (40), 51–54.
37. Huizinga M., Dolan C., Van der Molen M. (2006) Age-related change in executive function: Developmental trends and a latent variable analysis. *Neuropsychologia* (44) 2017–2036
38. Jayaprakash, G. (2004). Sotos Syndrome (cerebral gigantism): A Review of Neurobehavioral, Developmental and Neurological Manifestations. *International Pediatrics*, 9 (3), 147-151
39. Jiménez JE, Ortiz MR. (1998) *Conciencia fonológica y aprendizaje de la lectura: teoría, evaluación e intervención*. Madrid: Síntesis.
40. Karmiloff-Smith, A. (1998) Development itself is the Key to understanding developmental disorders. *Trends in Cognitive sciences*, 2 (10), 389-398.
41. Karmiloff-Smith, A. (2006) Modules, Genes an Evolution: What have we learned from atypical development? En Munakata Y. Johnson M. (Eds) *Processes of change in brain and cognitive development: Attention and Performance XXI*. Virginia: Oxford University Press.
42. Karmiloff-Smith, A., Thomas M. (2003) What can developmental disorders tell us about the neurocomputational constraints that shape development? The case of Williams syndrome. *Development and psychopathology*, 15 (4), 969-990.

43. López-Escribano C. (2007) Contribuciones de la neurociencia al diagnóstico y tratamiento educativo de la dislexia del desarrollo. *Revista de Neurología*, 44 (3), 173-180.
44. Lozano A, Ramírez M, Ostrosky-Solís F. (2003) Neurobiología de la dislexia del desarrollo: una revisión. *Revista de Neurología*, 36, 1077-82.
45. Maino D.M, Kofman J, Flynn MF, Lai L. (1994) Ocular manifestations of Sotos syndrome. *Journal of American Optometric Association*.65 (5), 339-46.
46. Marcus G. (2004). *The birth of the mind: How a tiny number of genes creates the complexities of human thought*. New York City: Basic Books.
47. Matute E., Roselli M., Ardila A., Ostrosky-Solis F., (2007) *Evaluación Neuropsicológica Infantil*. México D.F. :Editorial el Manual Moderno.
48. Mauceri L., Sorge G., Baieli S., Rizzo R., Pavone L., Coleman M. (2000) Aggressive behavior in patients with Sotos syndrome. *Pediatric Neurology*. 22(1), 64-7.
49. Melo D., Acosta A., Salles M., Monteiro de Pina-Neto J., Vieira de Castro J., Santos A. (2002). SOTOS SYNDROME (CEREBRAL GIGANTISM) Analysis of 8 cases. *Arquives Neuropsiquiatry* 2002, (60)(2-A), 234-238.
50. Moreno L., Bermejo Velasco P. (2006) Acalculia: clasificación, etiología y tratamiento clínico. *Revista de neurología*,43 (4) , 223-227
51. Nagai T., Matsumoto N., Kurotaki N., Harada N., Niikawa N., Ogata T., Imaizumi K., Kurosawa K., Kondoh T., Ohashi H., Tsukahara M., Makita Y., Sugimoto T., Sonoda T., Yokoyama T., Uetake ., Sakazume S., Fukushima Y., and Naritomi K. (2003). Sotos syndrome and haploinsufficiency of NSD1: clinical features of intragenic mutations and submicroscopic deletions. *Journal of Medical Genetics*, 40, 285-289.
52. Niikawa, N. (2004) Molecular Basis of Sotos Syndrome. *Hormonal Research*, 62, 60-65.
53. O'Brien G. (2002) *Behavioural phenotypes in clinical practice*. Cambridge: Cambridge University Press.
54. Opitz J.M, Weaver D.W, Reynolds J.(1998) The syndromes of Sotos and Weaver: reports and review. *American Journal of Medical Genetics*. 79 (4), 294-304.
55. Orozco, E. (2008) *Así estamos hechos...¿Cómo somos? De la lectura del genoma a la clonación humana*. México: Fondo de Cultura Económica.
56. Outón, P. (2002) Intervención en dificultades de lectura y escritura: Estudio de un escolar disléxico. *Revista de estudios y experiencias educativas*, 16, 187-202.
57. Outón, P. (2003). Diseño, implementación y evaluación de programas con disléxicos. Tesis de doctorado, Universidad de Santiago de Compostela. Santiago de Compostela: Servicio de Publicacións e Intercambio Científico.
58. Pennington, B. (2001). Genetic Methods En Nelson C., Luciana M. (Eds.) *Handbook of Developmental Cognitive Neuroscience* (p.p. 149-159) Baskerville: Massachusetts Institute of Tecnology.

59. Ramus F. (2006). Genes, brain and cognition: a roadmap for the cognitive scientist. *Cognition*, 101, 247-269.
60. Rayasam G., Wendling O., Angrand P., Mark M., Niederreither K., Song L., Lerouge T., Hager G., Chambon P., Losson R. (2003) NSD1 is essential for early post-implantation development and has a catalytically active SET domain. *The EMBO Journal*, 22 (12), 3153-3163.
61. Rey A. (1987) *Test de Copia de una Figura Compleja. Figura de Rey*. Madrid: TEA-Ediciones.
62. Romine, C., Reynolds C. (2004) Sequential Memory: A Developmental Perspective on Its Relation to Frontal Lobe Functioning. *Neuropsychology Review*, 14 (1), 43-64.
63. Rourke, B. (1995). *Syndrome of nonverbal learning disabilities: neurodevelopmental manifestations*. New York City: Guilford Press
64. Ruggieri V.L., Arberas C.L. (2003) Fenotipos conductuales. Patrones neuropsicológicos biológicamente determinados. *Revista de Neurología*, 37 (3), 239-253.
65. Rutter SC, Cole TR. (1991) Psychological characteristics of Sotos syndrome. *Developmental Medical Child Neurology*. 33(10), 898-902.
66. Sarimski K. (2003) Behavioural and emotional characteristics in children with Sotos syndrome and learning disabilities. *Developmental Medical Childhood Neurology*. 45(3), 172-178.
67. Scarborough, H.S. (1998). Early identification of children at risk for reading disabilities: Phonological awareness and some other promising predictors, en Shapiro, B.K., Accardo, P.J., y Capute, A.J. (Eds.) *Specific Reading Disability: A view of the spectrum*. Timonium, MD: York Press.
68. Schaefer GB, Bodensteiner JB, Buehler BA, Lin A, Cole TR. (2000) The neuroimaging findings in Sotos syndrome. *American Journal of Medical Genetics*. 90 (5), 432-434.
69. Sotos J.F. (2004). Actualización del hipercrecimiento. *Anales Pediátricos*, 60 (suplemento 2), 79-86.
70. Sousa David (2006) *How the brain learns*. California: Corwin Press.
71. Sousa David. (2005) *How the brain learns to read*. California: Corwin Press.
72. Sousa David. (2006) *How the special needs brain learns*. California: Corwin Press.
73. Stover L., Beirute L., Ortuño J., (2005) *Ayudemos a nuestros niños en sus dificultades escolares. Guía para el área de memoria auditiva 5*. México: Limusa.
74. Stover L., Beirute L., Ortuño J., (2005) *Ayudemos a nuestros niños en sus dificultades escolares. Guía para el área de memoria visual 7*. México: Limusa.
75. Tatton-Brown K, Douglas J, Coleman K, Baujat G, Chandler K, Clarke A, Collins A, Davies S, Faravelli F, Firth H, Garrett C, Hughes H, Kerr B, Liebelt J, Reardon W, Schaefer GB, Splitt M, Temple IK, Waggoner D, Weaver DD, Wilson L, Cole T, Cormier-Daire V, Irrthum A, Rahman N; Childhood Overgrowth Collaboration. (2005) Multiple mechanisms are implicated in the generation of 5q35 microdeletions in Sotos syndrome. *Journal of medical Genetics*, 42 (4), 307-13.

76. Tatton-Brown K, Douglas J, Coleman K, Baujat G, Cole TR, Das S, Horn D, Hughes HE, Temple IK, Faravelli F, Waggoner D, Turkmen S, Cormier-Daire V, Irrthum A, Rahman N. (2005). Genotype-phenotype associations in Sotos syndrome: an analysis of 266 individuals with NSD-1 aberrations. *American Journal of Genetics*, 77 (2), 193-204
77. Tatton-Brown K., Rahman N., (2004) Clinical features of NSD-1 Positive Sotos Syndrome. *Clinical Dysmorphology*. 13 (4), 199-204.
78. Torgesen JK, Morgan ST, Davis C. (1992). Effects of two types of phonological awareness training on word learning in kindergarten children. *Journal of Educational Psychology*, 84, 364-70.
79. Tosi B., Maestro S., Marcheschi M. (1995). Cognitive and affective characteristics of children with malformation syndrome. *Minerva Pediatrics*.47(10), 385-92.
80. Varley CK, Crnic K. (1984) Emotional, behavioral, and cognitive status of children with cerebral gigantism. *Journal of Developmental Behavioural Pediatrics*. 5 (3), 132-134.
81. Visser, R., Matsumoto, N., (2003). Genetics of Sotos syndrome, *Current Opinion in Pediatrics*, 15 (6), 598-606.
82. Wagner, R.K. (1997).Phonological awareness training and reading. Paper presented at American Educational Research Association Conference, March, Chicago, IL.
83. Weschler, D. (1974) *WISC-R Español. Escala de Inteligencia Revisada para el Nivel Escolar*. México D.F. :Editorial el Manual Moderno.
84. Whitfield S.,(2003) Treatment and rehabilitation of paediatric/developmental neuropsychological disorders. En Halligan P., Kiscka U., Marshall J. (Eds.) *Handbook of Clinical Neuropsychology*. New York: Oxford University Press

ANEXO 2. Adaptación de Escala para padres y profesores B.R.I.E.F



**UNIVERSIDAD NACIONAL AUTÓNOMA DE MÉXICO
PROGRAMA DE MAESTRÍA Y DOCTORADO EN PSICOLOGÍA
RESIDENCIA EN NEUROPSICOLOGÍA CLÍNICA
FACULTAD DE ESTUDIOS SUPERIORES ZARAGOZA**

Instrucciones:

Abajo se presenta una lista de afirmaciones que describen como los niños y los adolescentes actúan y se comportan. Por favor marque todas las afirmaciones asignándoles un valor que va del 0 al 2, así como usted pueda, aun si unos no parecen ser sobre su niño.

* Marque **0** si la afirmación es **verdadera alguna vez en el niño**

* Marque **1** si la afirmación es **a veces verdadero en el niño**

* Marque **2** si la afirmación es **a menudo verdadero en el niño**

0 Alguna vez Verdadero

1 A Veces Verdadero

2 A Menudo Verdadero

1) Reacciona de manera exagerada a pequeños problemas _____

2) Cuando se le indican tres cosas que hacer, recuerda sólo la primera o la última _____

3) No inicia actividad alguna por si mismo _____

4) Su cuarto es un desorden _____

5) Resiste o tiene problemas para aceptar un modo diferente de solucionar problemas con trabajo escolar, amigos, tareas, etc. _____

- 6) Se disgusta con nuevas situaciones _____
- 7) Presenta arrebatos explosivos sin motivo aparente _____
- 8) Intenta el mismo acercamiento a un problema repetidas veces aun cuando esto no funciona _____
- 9) Tiene un lapso de atención corto _____
- 10) Necesita se le indique cuando debe iniciar una tarea aunque desee realizarla _____
- 11) No trae tareas a casa, mensajes de profesores, materiales, etc. _____
- 12) Le disgustan los cambios de planes _____
- 13) Se molesta con el cambio de profesor o de clase _____
- 14) No verifica su trabajo para encontrar errores _____
- 15) Tiene ideas buenas, pero no puede plasmarlas en el papel _____
- 16) Tiene problemas para inventar ideas para hacer en juego u ocio _____
- 17) Tiene problemas para concentrarse en tareas, trabajo escolar, etc. _____
- 18) No se une a sus pares para hacer la tarea _____
- 19) Es fácilmente distraído por ruidos, actividad, vistas, etc. _____
- 20) Lloro fácilmente _____
- 21) Hace errores descuidados _____
- 22) Olvida dar la tarea, aun cuando la termino _____
- 23) Se resiste al cambio de rutina, alimentos, sitios, etc. _____
- 24) Tiene problemas con tareas que tienen más de un paso _____
- 25) Tiene arrebatos por poca razón _____
- 26) Su humor cambia con frecuencia _____
- 27) Necesita de un adulto para realizar alguna tarea hasta su fin _____
- 28) Se queda atrapado en detalles y pierde el cuadro grande _____
- 29) Su cuarto está sucio _____
- 30) Tiene problemas para acostumbrarse a nuevas situaciones (clases, grupos, amigos)

- 31) Tiene mala letra _____

- 32) Olvida lo que él/ella está haciendo _____
- 33) Cuando es enviado para traer algo, olvida lo que se supone que él/ella debía traer _____
- 34) Es inconsciente de como su/su comportamiento afecta o molesta a otros _____
- 35) Tiene ideas buenas, pero no las lleva a cabo _____
- 36) Se abruma cuando se le asignan muchas tareas _____
- 37) Tiene problemas para terminar tareas (tareas, tarea) _____
- 38) Actúa más salvaje que otros niños de su grupo en fiestas de cumpleaños, recreo, etc. _____
- 39) Piensa demasiado en el mismo tema _____
- 40) Subestima el tiempo necesario para terminar tareas _____
- 41) Interrumpe a otros _____
- 42) No nota cuando su comportamiento causa reacciones negativas _____
- 43) Se levanta de su asiento en los tiempos incorrectos _____
- 44) Sale del control más que amigos _____
- 45) Reacciona más fuertemente a situaciones que otros niños _____
- 46) Inicia tareas asignadas en el último momento _____
- 47) Tiene problemas comenzado tareas _____
- 48) Tiene problemas para organizar actividades con amigos _____
- 49) Suelta cosas _____
- 50) Su humor es fácilmente influenciado por la situación _____
- 51) No planea por adelantado las asignaciones escolares _____
- 52) Entiende poco sobre sus fuerzas y debilidades propias _____
- 53) El trabajo escrito está mal organizado _____
- 54) Actúa demasiado salvaje o fuera de control _____
- 55) Tiene problemas para frenar sus acciones _____
- 56) Se mete en problemas si no es supervisado por un adulto _____
- 57) Tiene problemas para recordar cosas, hasta durante unos minutos _____

- 58) Tiene problemas para realizar las acciones necesarias para alcanzar objetivos (ahorrar el dinero para un artículo especial, estudiar para conseguir buena calificación) _____
- 59) Se hace demasiado tonto _____
- 60) El trabajo es descuidado _____
- 61) No toma la iniciativa _____
- 62) Los arrebatos son intensos, pero se terminan de repente _____
- 63) No comprende que ciertas acciones molestan a otros _____
- 64) Los pequeños acontecimientos provocan reacciones grandes _____
- 65) Conversa en el tiempo incorrecto _____
- 66) Se queja que no hay nada que hacer _____
- 67) No puede encontrar cosas en su cuarto o pupitre _____
- 68) Deja un rastro de pertenencias dondequiera que él/ella vaya _____
- 69) Ensucia donde los otros tienen que limpiar _____
- 70) Se disgusta muy fácilmente _____
- 71) Miente mucho _____
- 72) Tiene un armario sucio _____
- 73) Tiene problemas para esperar que le toque su turno _____
- 74) Pierde hora de almuerzo, dinero de almuerzo, permisos, tareas, etc. _____
- 75) No puede encontrar ropa, lentes, zapatos, juguetes, libros, lápices, etc. _____
- 76) Sale mal en evaluaciones aun cuando sabe las respuestas correctas _____
- 77) No termina proyectos a largo plazo _____
- 78) Tiene que ser estrechamente supervisado _____
- 79) No piensa antes de hacer _____
- 80) Tiene problemas para moverse de una actividad a otro _____
- 81) Es inquieto _____
- 82) Es impulsivo _____
- 83) No puede quedarse hablando del mismo tema _____
- 84) Se atasca en un tema o actividad _____

85) Dice las mismas cosas una y otra vez _____

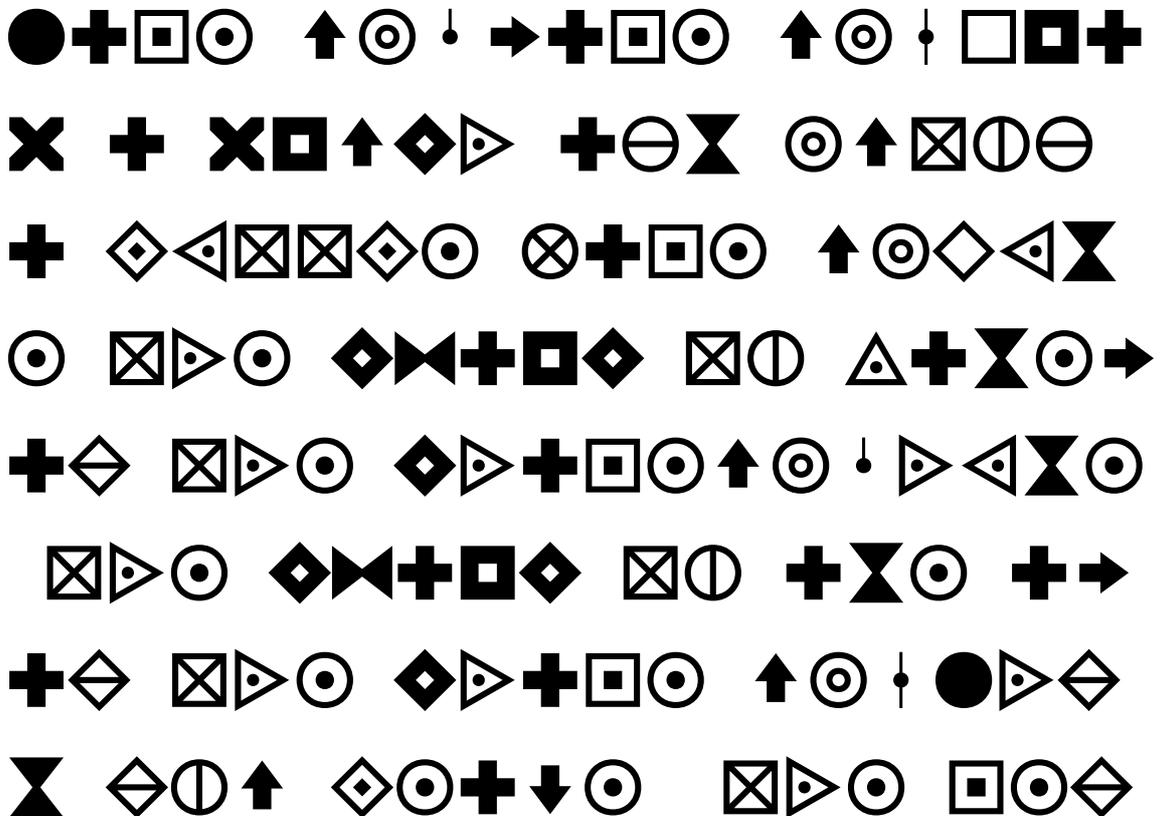
86) Tiene problemas para la rutina de mañana en la preparación para la escuela _____

ANEXO 3 Tareas de cancelación de símbolos.



UNIVERSIDAD NACIONAL AUTÓNOMA DE MÉXICO
PROGRAMA DE MAESTRÍA Y DOCTORADO EN PSICOLOGÍA
RESIDENCIA EN NEUROPSICOLOGÍA CLÍNICA
FACULTAD DE ESTUDIOS SUPERIORES ZARAGOZA

Instrucciones: A continuación se presentan una serie de figuras. Debe de cancelar todas las que encuentre que sean iguales a la que se está en la parte superior izquierda de la hoja, en el menor tiempo que le sea posible.



◆ ↑ ◎ ⊖ ⊠▶ ○ ⊠+×◆◎●▶
◎□◎ ◊⊖↑ ▼⊖ ▶□◎+⊠◎ +⊖
⊖⊠▶◎□ ▲+×◆◎▼⊖↑ →+⊖⊠
◎× ⊠⊖□□+× + ×□↑◆▶ +⊖
× ◎↑⊠ ⊖⊖ + ◆◀⊠⊠◆◎ ⊗+
□◎↑◎▼⊖↑ →+⊖⊠◎× ⊠⊖◆◀
×◎ ⊠▶◎ ◆▶+□◆ ⊠⊖ ▲+×◎
+→+◊ +×◆◎●▶◎□◎ ◊⊖↑
▼⊖ ▶□◎+⊠◎ +⊖⊖⊠▶◎□ ▲
+×◆◎▼⊖↑ →+⊖⊠◎× ⊠⊖□□
+× + ×□↑◆▶ +⊖× ◎↑⊠ ⊖
⊖ + ◆◀⊠⊠◆◎ ⊗+□◎↑◎▼⊖
↑ →+⊖⊠◎× ⊠⊖◆◀×◎ ⊠▶◎
◆▶+□◆ ⊠⊖ ▲+×◎ +→+◊