



UNIVERSIDAD NACIONAL AUTÓNOMA DE MÉXICO
MAESTRÍA EN PSICOLOGÍA, RESIDENCIA EN NEUROPSICOLOGÍA CLÍNICA
FACULTAD DE ESTUDIOS SUPERIORES ZARAGOZA
“CARACTERIZACIÓN NEUROPSICOLÓGICA DE LOS INTEGRANTES DE UN
NÚCLEO FAMILIAR QUE PADECEN NEUROFIBROMATOSIS TIPO 1”

TESIS

PARA OPTAR POR EL GRADO DE MAESTRÍA EN PSICOLOGÍA

PRESENTA:

CRISTY ASUNCIÓN ARANA LOPE

TUTOR PRINCIPAL:

DRA. JUDITH SALVADOR CRUZ

FACULTAD DE ESTUDIOS SUPERIORES ZARAGOZA. UNAM

MIEMBROS DEL COMITÉ:

DRA. LUCÍA AMELIA LEDESMA TORRES

CENTRO MÉDICO NACIONAL 20 DE NOVIEMBRE. ISSSTE

MTRA. ANTONIA ALICIA GÓMEZ MORALES

FACULTAD DE ESTUDIOS SUPERIORES ZARAGOZA. UNAM

DRA. MARLENE RODRÍGUEZ MARTÍNEZ

FACULTAD DE ESTUDIOS PROFESIONALES ZARAGOZA. UNAM

DRA. DOLORES RODRÍGUEZ ORTIZ

FACULTAD DE PSICOLOGÍA. UNAM

CIUDAD DE MÉXICO, NOVIEMBRE 2023



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.

Índice

Dedicatoria.....	iv
<i>Agradecimientos</i>	v
Resumen.....	1
Abstract	1
Introducción	2
1. Marco Teórico.....	4
1.1 Neurofibromatosis	4
<i>1.1.1 Características clínicas y epidemiología</i>	4
1.1.2 Estudios de gabinete	6
1.1.3 Criterios diagnósticos y clasificación	6
Tabla 1.	8
1.1. 4 Tratamiento	11
<i>1.2 Hallazgos neuropsicológicos en los pacientes con neurofibromatosis</i>	12
1.2.1 Alteraciones motoras	12
1.2.2 Alteraciones cognitivas	13
1.2.3 Atención	15
1.2.4 Memoria	16
1.2.5 Lenguaje	16
1.2.6 Funciones ejecutivas	17
1.2.7 Habilidades visuoespaciales	18
1.3 Entidades asociadas	18
1.3.1 Dificultades de aprendizaje.....	18
1.3.2 Trastorno por Déficit de Atención con Hiperactividad (TDAH)	19
<i>1.4 Validez ecológica</i>	20
2 Justificación	22
3 Preguntas de investigación.....	22
3.1 Hipótesis	23
4 Objetivos	23
5 Material y métodos	23
5.1 Participantes	23
5.2 Instrumentos	26
5.3 Procedimiento	30
5. 4 Análisis de datos	31

6	Resultados	31
	6.1 Resultados de los hijos	31
	6.2 Resultados de la madre	41
7	Discusión.....	45
8	Conclusiones	55
9	Limitaciones.....	57
	APÉNDICES.....	58
	Referencias.....	87

Índice de tablas

Tabla 1.	Línea del tiempo para la detección de síntomas y signos de la NF1.	8
Tabla 2.	Datos sociodemográficos de los pacientes:.....	24
Tabla 3.	Tipificación de los sujetos para análisis de resultados.....	31
Tabla 4.	Funciones Cognoscitivas de la ENI	36
Tabla 5.	Funciones Ejecutivas de la ENI	38
Tabla 6.	Resultados de los rangos de desempeño en las Habilidades de Rendimiento Académico de la ENI	39
Tabla 7.	Puntuaciones del Test Barcelona	43

Índice de figuras

Figura 1	Coeficiente Intelectual Total de los participantes de acuerdo con el sexo, tomando en cuenta que las puntuaciones promedio s e encuentran entre 90 - 109.	32
Figura 2	Desempeño en el Índice de Comprensión Verbal de acuerdo con el sexo. Las puntuaciones promedio s e encuentran entre 90 - 109	32
Figura 3	Desempeño en las diferentes tareas del Índice de Comprensión Verbal de acuerdo con el sexo.	33
Figura 4	Desempeño den las diferentes tareas del Índice de Velocidad de Procesamiento de acuerdo con el sexo.	33
Figura 5	Desempeño den las diferentes tareas del Índice de Memoria de Trabajo de acuerdo con el sexo.	34

Figura 6 Desempeño de las diferentes tareas del Índice de Razonamiento Perceptual de acuerdo con el sexo.....	34
Figura 7 Describe las puntuaciones compuestas de los Índices de cada sujeto, por edad de menor a mayor.....	35
Figura 8 Puntuaciones Compuestas de la madre	41
Figura 9 Se analizan las Puntuaciones Escalares de la Escala Verbal (CIV) de la madre.....	42
Figura 10 Se analizan las Puntuaciones Escalares de la Escala Ejecutiva (CIE)	42

Dedicatoria

A mi familia

A mis padres: María y Ricardo

A mis hermanas: María Elena y Claudia

En memoria de la Dra. Josefina Ricardo Garcell

Agradecimientos

Agradezco al Consejo Nacional de Ciencia y Tecnología (CONACYT) por haberme otorgado el apoyo económico (No. Registro: 279402) para formarme como Maestra en Ciencias.

A la Facultad de Estudios Superiores Zaragoza, a la Residencia en Neuropsicología Clínica y a todos mis maestros por toda la formación académica y profesional que me brindaron.

Gracias a la doctora Josefina Ricardo por su valioso apoyo profesional y moral. Por ser una de las personas que creyó, confió en mí y me motivó hasta lograr nuestro objetivo con sus valiosas observaciones para mejorar este trabajo.

Agradezco a la doctora Judith Salvador Cruz, por su guía, paciencia y correcciones precisas.

A la doctora Cynthia Torres González por su valioso apoyo y aportaciones en este trabajo.

A mis amigos de la maestría, por su acompañamiento, compartir conocimientos, tristezas y alegrías. A mis amistades actuales por su apoyo y constante motivación siempre.

Gracias a la familia que participó en el estudio.

Gracias a mis padres y hermanas, y familiares por su apoyo y amor en cada momento.

Agradezco también a Flor Patrón y Patrick Corrigan, quienes desde hace varios años me han enseñado que no hay límites, que la vida es una cadena de favores. Gracias por su infinito apoyo.

A mi maestra Dulce Manjarrez, por ser una de las personas que me inspiró por el estudio de la Neuropsicología y fue parte de mi formación.

A Henry, mi compañero de vida, por su amor, confianza, motivación y acompañamiento hasta concluir con este trabajo.

A mis abuelos y primo, quienes a través de su muerte me recordaron vivir.

Resumen

Introducción. La Neurofibromatosis tipo 1 (NF1) es un trastorno multisistémico. Los signos y síntomas de esta condición varían ampliamente en las personas afectadas. Neuropsicológicamente se encuentran el déficit visuoespacial, trastornos en el funcionamiento ejecutivo, del lenguaje y déficit en la atención, entre otros. **Objetivo.** Analizar las repercusiones neuropsicológicas producidos por la NF1 en una familia integrada por cuatro hermanos (2 varones y 2 mujeres, entre 6-16 años de edad) y su madre (34 años de edad). **Instrumentos y métodos.** Los cuatro menores fueron evaluados con la escala Wechsler de inteligencia para niños-IV (WISC-IV) y la Evaluación Neuropsicológica Infantil (ENI); mientras que a la madre se le aplicaron la escala Wechsler-III de inteligencia para adultos (WAIS-III), las subpruebas de memoria, lectura y escritura del Test Barcelona Abreviado, la Figura compleja de Rey y el Test de clasificación de tarjetas de Wisconsin (WCST). **Resultados.** El CIT se encontró por debajo del promedio en 3 de los 4, el Índice de Memoria de Trabajo fue el más afectado, mientras que la madre tuvo un CIT limítrofe. Predominaron las afectaciones de las habilidades visuoespaciales, de la atención y las funciones ejecutivas, particularmente, en la memoria de trabajo y en la planeación y organización, conjuntamente con una disminución de las habilidades de rendimiento académico. En general, todas las alteraciones fueron más evidentes en los varones. **Conclusiones.** Los resultados de este trabajo coincidieron con lo reportado en la literatura respecto a las afectaciones neuropsicológicas de la NF1 pero, de acuerdo con la revisión del estado del arte, esta investigación es la primera en abordar a una familia afectada por la NF1.

Abstract

Introduction. Neurofibromatosis type 1 (NF1) is a multisystem disorder. The signs and symptoms of this condition vary widely in affected people. Neuropsychologically, there are visuospatial deficits, disorders in executive functioning, language and attention deficit, among others. **Objective.** To analyze the neuropsychological repercussions produced by NF1 in a family made up of four brothers (2 boys and 2 girls, between 6-16 years old) and their mother (34 years old). **Instruments and methods.** The four minors were evaluated with the Wechsler Intelligence Scale for Children-IV (WISC-IV) and the Child Neuropsychological Evaluation (ENI); the mother was tested with the Wechsler-III scale of intelligence for adults (WAIS-III), the memory, reading and writing subtests of the Abbreviated Barcelona Test, the Complex Figure of Rey and the Wisconsin card classification test (WCST). **Results.** The general IQ was below the average in 3 of the 4 children, the Working Memory Index was the most affected, while the mother had a borderline IQ. Visuospatial skills, attention and executive functions predominated, particularly in work memory and planning and organization together with a decrease in academic performance skills. In general, all the alterations were more evident in males. **Conclusions.** The results of this work matched with what is reported in the literature regarding the neuropsychological effects of NF1 but, according to the review of the state of the art this research is the first to address a family affected by NF1.

Introducción

La Neurofibromatosis tipo 1 (NF1) es un trastorno neurocutáneo que afecta el sistema nervioso; lo presentan alrededor de una en cada 3000 ó 4000 personas independientemente de su raza, género o antecedentes étnicos. Tiene un impacto importante en la calidad de vida de los pacientes y en su integración a la comunidad, ya que se caracteriza por una variabilidad clínica importante, no sólo entre individuos no relacionados, o entre miembros de una misma familia, sino incluso en una misma persona en diferentes etapas de su vida.

La NF1 recibe también el nombre de enfermedad de von Recklinghausen en honor a quien describió en 1882 dos casos de neurofibromatosis, es tras esta descripción que se reconoce como entidad nosológica. Dada su heterogeneidad clínica se realizan sucesivas clasificaciones que distinguen hasta 8 subtipos de neurofibromatosis, siendo las 2 más frecuentes la Neurofibromatosis tipo 1 y tipo 2. La NF1 suele diagnosticarse de manera temprana, durante el primer año de vida, por la presencia de hallazgos en piel, y por otro lado, la NF2 suele pasar inadvertida hasta la edad adulta, cuando comienzan a manifestarse los síntomas asociados a la presencia de schwannomas vestibulares bilaterales.

Generalmente los estudios sobre estos pacientes están dirigidos a hacer comparaciones entre grupos afectados y controles sanos; sin embargo, prácticamente no existen referencias sobre las características neuropsicológicas de un núcleo familiar con esta afección. La presente investigación aborda dichas características en un núcleo familiar integrado por 5 de sus miembros afectados: la madre y cuatro hijos, dos niños y dos adolescentes, uno de cada sexo por pareja.

Se realizó una evaluación neuropsicológica integral en los niños y adolescentes de la familia, para identificar un posible fenotipo neuropsicológico. Dicha evaluación incluyó el análisis del cociente de inteligencia, las habilidades de rendimiento académico (lectura, escritura, aritmética), las funciones cognoscitivas, como atención, memoria, funciones ejecutivas; de forma similar, en la madre se estudió su inteligencia general, funciones cognoscitivas (atención, memoria, funcionamiento ejecutivo), lectura y escritura.

Se consideró importante conocer no sólo la presencia o no de diferentes deficiencias cognitivas en la madre y en los hijos, sino también, en qué grado la edad o el sexo pudieran influir en dichas deficiencias, dado que ellos en sí mismos suministran un marco de análisis para estas dos variables: dos menores (1 niño y 1 niña) y dos adolescentes (una mujer y otro hombre), de edades similares. Se trata de una investigación que considera importante tener en cuenta su validez

ecológica. Asimismo, se recalca la importancia del estudio de los procesos cognitivos, ya que son fundamentales para lograr nuestra adaptación al medio social a través de su influencia en la conducta.

La NF1 es un trastorno genético con manifestaciones clínicas diversas que afectan al sistema nervioso central y periférico. Aunque se ha avanzado en el conocimiento de los efectos neuropsicológicos de la NF1, todavía hay una falta de conocimiento suficiente al respecto. El estudio de los resultados de una evaluación neuropsicológica en una misma familia con NF1 puede contribuir al conocimiento científico sobre este trastorno y ayudar a desarrollar mejores estrategias de intervención y tratamiento.

1. Marco Teórico

1.1 Neurofibromatosis

1.1.1 Características clínicas y epidemiología

La neurofibromatosis (NF1), también denominada enfermedad de Von Recklinghausen se caracteriza por el gran predominio de afectación al sistema nervioso periférico (aunque también puede alcanzar otros órganos) y además es la afectación melánica más frecuente de la piel. A finales de los años noventa a través de diversos estudios se divide en dos entidades diferentes (genética y patológica) (Pascual-Castroviejo, 2001). Sin embargo, recientemente se ha presentado una postura diferente en cuanto a la denominación de la enfermedad señalando que su denominación como “neurofibromatosis periférica” no es técnicamente exacto porque se presentan tumores en el sistema nervioso central (Ozonoff, 1999).

La Neurofibromatosis tipo 1 (NF1), es un trastorno genético muy común que afecta el sistema nervioso. Se hereda de forma autosómica dominante a través del cromosoma 17q11.2. (Viskochil, 2002; Gutmann, 2002; Hachon, Iannuzzi y Chaix, 2011; Okhunoghae, 2013). Es un trastorno multisistémico que afecta los ojos, el sistema óseo, sistema endocrino, vasos sanguíneos, sistema nervioso central (SNC), y periférico (Ratner y North, 2003). Se puede diagnosticar en la infancia temprana cuando son evidentes las manifestaciones cutáneas. Tanto la expresividad como la evolución de la NF1 por lo general muy variable y poco predecible.

Los primeros estudios epidemiológicos señalaban una prevalencia de sujetos que padecían neurofibromatosis tanto tipo 1 como tipo 2 (aún no se hacía la diferenciación), la cual oscilaba entre 3 y 4 por cada 1000. Como se mencionó anteriormente, a finales de los años 90, se hizo la diferenciación entre los dos tipos de neurofibromatosis con características diferentes, y comienzan a publicarse trabajos epidemiológicos separados para ambos trastornos. En estos primeros trabajos la prevalencia era de 1 por cada 3000, combinando la prevalencia de distintos países (Pascual – Castroviejo, 2001).

Datos más recientes indican una prevalencia aproximada de 1 entre 3000 ó 4000 personas de manera general (sin considerar raza, género o antecedentes étnicos). Pero en México no se cuentan con datos epidemiológicos al respecto¹ por lo que es importante realizar estudios relacionados con esta patología tomando en cuenta la característica hereditaria del trastorno y que

¹ Instituto Nacional de Pediatría por sus siglas INP, en <http://www.pediatria.gob.mx/index.html>

en proporción de 30 a 50% de nuevos casos han surgido de manera espontánea a través del mecanismo de mutación (cambios) genéticos de las personas.

Profundizando en la forma espontánea de mutación algunos síntomas que se podrán observar de manera notable serán los cambios en el color de la piel ya sea por hiperpigmentación, malformación ósea y crecimiento tumoral a lo largo de los nervios de la piel, cerebro y otras regiones del cuerpo, aunque tanto los signos como los síntomas varían ampliamente dependiendo de cada persona afectada. (Parker y Parker, 2007; Ozonoff, 1999; Okhunoghae, 2013).

La NF1 se da por las mutaciones en el gen *NF1* a lo largo del cromosoma 17 dando como resultado la producción de neurofibromina ineficaz (proteína que regula el crecimiento y la división celular) (Pasmant, et al., 2012). Como resultado se forman tumores a lo largo de los nervios del cuerpo. Una vez ocurrido este cambio, el gen mutante puede transmitirse a generaciones sucesivas (Ozonoff, 1999). Los tumores que se forman a lo largo de los nervios (incluyendo los ubicados en las vías visuales), escoliosis e hipertensión deben ser monitoreados porque pueden surgir complicaciones. (Lorenzo, Barton y North, 2011).

Aunque existen algunas evidencias de carácter histórico que datan del siglo 13 sobre complicaciones asociadas a la presencia de NF1, fue solo hasta 1982 que el científico alemán Frederick Von Recklinghausen describe completamente la enfermedad en un documento de su autoría donde destaca lo siguiente: “En los múltiples fibromas de la piel y su relación con los múltiples neuromas”, reconociendo que los tumores que visualizaba en la piel surgían tejido fibroso que rodea los nervios pequeños y así se conduce hasta el término “neurofibroma”. (Lynch y Gutmann, 2002; Boyd et al., 2009).

Luego aparecen nuevos descubrimientos en el siglo XX que permitieron comprender un poco más esta enfermedad mediante el estudio del patrón genético autosómico dominante en la monografía de Crowe, Schull, y Neel publicada en 1956. Estos autores también reconocieron la alta incidencia, el alto grado de mutación espontánea, la utilidad de las manchas café con leche como una característica diagnóstica, y el reconocimiento del alto índice de características clínicas que pueden ocurrir en este síndrome, anteriormente en 1937, Karl Lisch (oftalmólogo Vienés), sugirió los hamartomas en el iris como un signo clínico frecuente en los adultos con NF1 (Lynch y Gutmann, 2002; Boyd et al., 2009).

La NF1 es uno de los trastornos autosómico dominantes más comunes. Las personas con dicho trastorno presentan anomalías tanto en los astrocitos como en las neuronas dando como

resultado la expresión reducida o ausencia del gen *NF1* productor de neurofibromina. Los daños en el funcionamiento de la neurofibromina en estas células del sistema nervioso contribuyen al desarrollo de astrocitomas, problemas de aprendizaje, y anomalías radiográficas en el cerebro, en ciertos casos. Con la identificación de la NF1, se han comenzado a descifrar ciertos misterios que envolvían la patogénesis molecular de la neurofibromatosis 1 asociada a anomalías cerebrales. Con avances continuos en nuestro entendimiento básico del funcionamiento de la NF1, en un futuro podrán desarrollarse terapias dirigidas hacia la neurofibromatosis 1 con anomalías en el sistema nervioso (Gutmann, 2002; Billingsley et al., 2003).

1.1.2 Estudios de gabinete

Los síntomas pueden ser extremadamente variados, dependiendo de la edad del paciente y la gravedad de la enfermedad. El diagnóstico de la neurofibromatosis se hace generalmente basado en hallazgos físicos. Las manchas de color café con leche, es la característica típica de la neurofibromatosis (Ozonof, 1999; Boyd et al., 2009).

Los exámenes que se realizan son: examen por parte de un médico que esté familiarizado con la NF 1, que puede ser un neurólogo, genetista y dermatólogo; examen de ojos por parte de oftalmólogo que esté familiarizado con la NF 1; IMR del sitio afectado; extirpación de lesiones cutáneas; otros exámenes específicos asociados con las complicaciones; pruebas genéticas que demuestren una mutación en el gen de la neurofibromina.

Un dato importante que se ha observado a lo largo de diferentes estudios es la relación entre objetos brillante no identificados (UBO's) en los estudios de imagen y la función cognitiva. Se han visto dichos objetos hasta en un 80% de los pacientes, presentando hiperintensidad en T2, sin embargo, existen otros estudios que no corroboran dicha información, por lo que sugieren continuar investigando en este campo (North, 2000). Con el uso de estudios de imagen de resonancia, en estudios recientes se atribuye el aumento del volumen cerebral a un incremento simultáneo del volumen de sustancia blanca y gris. Sin embargo, parece que este aumento es más evidente en la sustancia blanca y predominantemente en regiones frontales y parietales. (Greenwood, et al., 2005; Cutting, et al., 2002).

1.1.3 Criterios diagnósticos y clasificación

Los siguientes criterios diagnósticos fueron establecidos por el Instituto Nacional de la Salud en 1987, los cuales hasta la fecha siguen vigentes para el establecimiento del diagnóstico. El diagnóstico de la NF1 se establece cuando dos o más de los siguientes criterios están presentes

(Hachon, Iannuzzi y Chaix, 2011; Williams et al., 2009; Boyd, Korf y Theos, 2009; Moore et al., 1994; Jett y Friedman, 2010):.

1. Seis o más manchas café con leche de 5 mm de diámetro antes de la pubertad o más de 15 mm de diámetro después de la pubertad.
2. Dos o más neurofibromas de cualquier tipo o un neurofibroma plexiforme.
3. Pecas en las regiones axilares o en la ingle.
4. Glioma óptico.
5. Dos o más nódulos de Lisch (hamartomas de iris).
6. Lesiones óseas típicas (displasia del esfenoides, displasia o adelgazamiento cortical de huesos largos con o sin pseudoartrosis).
7. Antecedentes de neurofibromatosis tipo I en padres o hermanos.

En niños pequeños o lactantes sin una historia familiar de NF1, frecuentemente presentan sólo una de las características del diagnóstico (manchas café con leche), y en esos casos el diagnóstico de NF1 no puede establecerse. Es importante el reconocimiento de acuerdo con la edad, la apariencia de las características relacionadas con el trastorno. Las manifestaciones y el manejo son como se presenta a continuación (Hachon, Iannuzzi y Chaix, 2011; Williams et al. 2009; Boyd, Korf y Theos, 2009): neurofibromas discretos, dificultades de aprendizaje, neurofibromas plexiformes, dolor, gliomas en las vías ópticas, escoliosis, convulsiones; dolor de cabeza / migraña, complicaciones intestinales o de la vejiga (por lo general secundarias a neurofibromas en el plexo pélvico), estenosis del acueducto principal, accidente cerebrovascular (anormalidades cerebrovasculares).

En niños pequeños, se debe prestar atención a la presencia de las deformaciones óseas, manchas cafés con leche, neurofibromas plexiformes, y gliomas en las vías ópticas. A medida que crecen, se hacen presentes signos de pubertad precoz y problemas de aprendizaje. Durante la adolescencia, los neurofibromas típicamente aparecen gradualmente durante la pubertad. Adultos con NF1 pueden presentar problemas neurológicos asociados con el crecimiento de neurofibromas y rara vez con el crecimiento de tumores malignos. Dependiendo de la edad, la conciencia del desarrollo y la apariencia de las características relacionadas con la NF1, son críticas para el manejo anticipatorio y el tratamiento de individuos con NF1.

La NF1 se caracteriza por una variabilidad clínica extrema, no sólo entre individuos no relacionados y entre los individuos afectados dentro de la misma familia, sino también incluso la

misma persona en diferentes momentos de la vida. Muchas de las personas con NF1 presentan únicamente manifestaciones leves de la enfermedad inicialmente y con el paso del tiempo pueden irse incrementando. Entre las complicaciones pueden presentarse baja estatura, neurofibromas, escoliosis y dolor de cabeza. En algunos estudios se han reportado imágenes hiperintensas en T2, aumento del tamaño en los tractos de sustancia blanca y macrocefalia. Varias de las manifestaciones de la NF1 tienen diferentes tiempos de aparición (Jett y Friedman, 2010; Billingsley et al. 2002; 2003).

North (1998) sugiere una tabla con una línea del tiempo de las complicaciones en las diferentes edades, las cuales también serán importantes para poder orientar mejor a los individuos con NF1 (Tabla 1).

Tabla 1.

Línea del tiempo para la detección de síntomas y signos de la NF1.

	(0-2 años)	Edad preescolar (2-6 años)	Niños y adolescentes (6-16 años)	Adulthood (16 años +)
Manchas café con leche	→			
Neurofibromas plexiformes:				
difusos	→			
superficial o nodular	→	→		
Displasia de la tibia	→	→		
Pecas en pliegues de la piel→	→		
Gliomas ópticos→	→		
Problemas de aprendizaje→	→		
Hipertensión→	→	→	
Cefaleas→	→	→	
Nurofibromas en la piel→	→	→	
Escoliosis→	→	→	
Tumores malignos de vaina nerviosa periférica→	→	→	→

El segundo tipo de Neurofibromatosis, es la Neurofibromatosis tipo dos (NF2), en donde si en un individuo son encontrados los criterios 1 y 2 se debe realizar el diagnóstico de la NF2 (Moore et al. 1994):

1. Masas bilaterales en el octavo par craneal demostradas con técnicas de imagen apropiadas (por ejemplo, TAC o RM).

2. Un familiar de primer grado con NF2 y uno de los siguientes: a) masa unilateral en el octavo par craneal, o b) dos de los siguientes: neurofibroma, meningioma, glioma, schwannoma, u opacidad lenticular subcapsular posterior juvenil.

Es de suma importancia realizar el diagnóstico diferencial de la NF1 y distinguirla de la NF1 como síndrome. Este trastorno, fue descrito por primera vez en el 2007, consiste principalmente en múltiples manchas café con leche, pecas axilares, y macrocefalia. Sin embargo, a través de diversos estudios, se encontró que el problema estaba en el cromosoma 15 y que el gen responsable es *SPRED 1* (Brems et al., 2007).

Otro diagnóstico diferencial importante son las manchas café con leche familiares, las cuales tienen una relación incierta con la NF1. Sin embargo, en estos casos las personas afectadas no desarrollaron ninguna otra manifestación de la NF1. De igual forma es considerado como un trastorno autosómico dominante. No parece conferir algún incremento en el riesgo de desarrollar la NF1 clásica (Riccardi, 1980; Abeliovich et al., 1995).

Por otro lado, se encuentra la NF1 segmentaria. Como se mencionó anteriormente, la NF1 puede manifestarse como un trastorno mosaico tanto de forma focalizada como generalizada. La NF1 focalizada, segmentaria debería de ser considerada cuando los hallazgos en la piel son focalizados en un área particular de la piel y no existe historia familiar. Esta, en contraste con las manchas cafés con leche familiares, en donde con frecuencia hay una historia familiar de “múltiples manchas de nacimiento” y el único hallazgo son las múltiples manchas café con leche (Landau y Krafchik, 1999; Maertens et al., 2007; De Schepper et al., 2006).

En la NF1 pueden presentarse diversas manifestaciones las cuales presentan gran relevancia para hacer un diagnóstico correcto y más fácil de dicho trastorno. Una de las manifestaciones a considerar son las cutáneas, las cuales los dermatólogos deberían reconocer rápidamente, tomando en cuenta no sólo las características más destacadas de la piel si no también los hallazgos cutáneos menos comunes, ya que estos últimos pueden ser el origen de una referencia. Las características cutáneas comunes (máculas café con leche, pecas en la axila o ingle, neurofibromas dérmicos o plexiformes e incremento en la pigmentación) y no tan comunes (xantogranuloma juvenil, tumores glómicos, nevus anémico, melanomas, máculas azul-rojas, entre otros) (Maertens et al., 2007; De Schepper et al., 2005).

Entre las características cutáneas comunes y que son consideradas como criterios diagnósticos para la NF1 se encuentran las múltiples manchas café con leche. Éste es uno de los

siete criterios. La lesión clásica está bien delimitada con bordes lisos y homogéneos en apariencia. Menos del 1% de los niños menores de 5 años sin NF1 tienen más de dos; cuando están presentes múltiples máculas, es un alto grado sugestivo de la NF1. Dichas máculas son por lo general el primer signo. Los pacientes continúan acumulándolas a lo largo de su infancia, y por lo general se desvanecen en la adultez (Riccardi, 1980; Abeliovich et al., 1995).

Otro de los criterios cutáneos son las pecas en la piel, especialmente en áreas axilares o en la ingle. Éstas son el criterio diagnóstico más específico para la NF1. Es considerado casi patognomónico. En términos de frecuencia, es el segundo después de las máculas café con leche relacionados con la edad y generalmente ocurre entre los 3 y los 5 años. Otros sitios pueden ser debajo del cuello y pecho, alrededor de los labios, e incluso el tronco en los adultos; sin embargo, ninguno de estos cumple con los criterios del Instituto Nacional de la Salud (De Schepper et al., 2005; Gutmann et al., 1997; Korf, 2001).

El neurofibroma cutáneo es considerado otro de los signos significativos de la NF1. Pueden presentarse en cualquier parte del cuerpo y varían en su forma y tamaño. La terminología ha cambiado y en ocasiones puede ser confusa. Por lo general, los tumores “cutáneos” o “dérmicos” toman forma de cúpula con el paso del tiempo. Por otro lado, está el neurofibroma plexiforme, el cual es distinto al neurofibroma cutáneo en cuanto a que por lo general es congénito. Los neurofibromas plexiformes generalmente se asocian a la hiperpigmentación y/o hipertrichosis y puede fácilmente confundirse con un nevus melanocítico congénito (lunar). Estos tumores son difusos, y crecen a lo largo del nervio. Del 8 al 12% de los pacientes con NF1 desarrollarán un tumor maligno de vaina nerviosa periférica, y por lo general estos surgen de neurofibromas plexiformes existentes (Evans, 2002; De Schepper et al. 2005).

Por otro lado, se han mencionado otro tipo de manifestaciones, las no cutáneas, esto puede ser debido a la habilidad que tiene la NF1 de afectar a casi todos los órganos. Es importante estar pendiente de este tipo de manifestaciones. Tal puede ser el caso, por ejemplo, de las anomalías en huesos los cuales pueden incluir escoliosis, ala esfenoidea o displasia del hueso largo, e incluso osteoporosis (Lammert et al., 2005).

También pueden encontrarse las oftalmológicas, y en esta categoría las que se encuentran con mayor frecuencia son los nódulos de Lisch, los cuales se pueden presentar alrededor de los 6 años de edad en los niños y en un 95% de los adultos, éstos se comportan de forma parecida en unos y otros (Richetta et al. 2004; Lubs et al., 1991). Estos tumores por lo general se localizan en

uno de los nervios ópticos y/o en el quiasma, y pueden llegar a extenderse de forma simétrica o asimétrica por las cintillas ópticas. Suelen provocar potenciales evocados visuales anormales. (Miller, 2004).

Aunado a lo anterior existen otras manifestaciones tales como los problemas de aprendizaje y el déficit de atención por hiperactividad (TDAH). Los primeros se presentan en casi la mitad de los niños con NF1. No existe un perfil de deficiencias específicas, pero en diferentes estudios se ha observado que presentan deficiencias en el desempeño académico, especialmente en matemáticas y lectura, una ligera baja en el coeficiente intelectual y una alta tendencia hacia el trastorno por déficit de atención (Levine et al., 2006; Denckla et al., 1996).

1.1.4 Tratamiento

Históricamente el tratamiento de la NF1 ha sido empírico, siendo la cirugía la primera opción para aquellos neurofibromas que sean molestos desde el punto de vista estético o aumenten su tamaño, sugiriendo un cambio maligno. Los beneficios de la radioterapia son insignificantes por lo que los riesgos no justifican una exposición a ella. Los neurofibromas en la cara debieran recurrir a cirugía plástica, pero los resultados son insatisfactorios debido al compromiso de nervios craneales además de la deformación del hueso subyacente y la frecuencia recidiva (Santana et al., 2007). Cuando los neurofibromas son cutáneos o subcutáneos y ocasionan desfiguraciones o están en lugares inconvenientes, puede realizarse una cirugía, o si son pequeños, puede ser con láser o electrocauterio (Jett y Friedman, 2010).

Recientemente, se han desarrollado ensayos clínicos con agentes biológicos que interfieren con las citoquinas promotoras del crecimiento. Los fármacos en estudio incluyen el agente antifibrótico Pirfenidona (Babovic-Vuksanovic et al., 2006), además de Tipifarnib (Widemann, et al., 2006), inhibidor de la farnesil transferasa relacionada a los genes ras, con lo que se espera que en un futuro se pueda cambiar el rumbo tradicional del tratamiento ofrecido a los afectados por esta polifacética enfermedad.

Otros estudios más recientes mencionan que uno de los manejos de la Neurofibromatosis tipo 1 se centra en asesoramiento genético y el tratamiento sintomático de las complicaciones específicas. A pesar de algunos resultados farmacológicos alentadores, se necesita del desarrollo de nuevas formas terapéuticas (Williams et al., 2009).

Se dice que el dermatólogo juega el papel principal en el manejo de la NF1 en cuanto al reconocimiento y diferenciación de la misma de otras condiciones. Esto lo logra basándose en una

examinación cuidadosa de la piel, refiriendo de forma adecuada una vez que se haya realizado el diagnóstico, y el manejo adecuado de los neurofibromas sintomáticos o de desfiguración cutánea (Babovic-Vuksanovic et al., 2007). En este caso el tratamiento para los neurofibromas, especialmente los sintomáticos, es la resección de estos, aunque no en todos los casos será posible. En cuanto a las alteraciones pigmentarias, por lo general no hay un tratamiento más que el uso de protector solar en los pacientes. Ya que esto es lo que ocasiona el cambio de coloración en las máculas café con leche y puede ayudar a que no se noten tanto en la piel.

Lo más importante en el cuidado de los pacientes con Neurofibromatosis tipo 1 es la orientación anticipada y la detección temprana, así como el tratamiento sintomático de las complicaciones de la enfermedad. De igual forma tanto los pacientes como los familiares deberían recibir apoyo o consejería acerca de la enfermedad, el pronóstico, implicaciones genéticas, el tratamiento, etcétera (North, 1998).

La Neurofibromatosis tipo 1, es un trastorno multisistémico que requiere un manejo por múltiples disciplinas, de preferencia coordinados por un cuidador primario, ya sea un médico o un genetista. Por otro lado, es importante mencionar que hay una escasez de tratamientos médicos disponibles, sin embargo, se han estado realizando ensayos prometedores tanto para las manifestaciones cutáneas como las no cutáneas.

1.2 Hallazgos neuropsicológicos en los pacientes con neurofibromatosis

1.2.1 Alteraciones motoras

Existen pocos casos de estudios de NF1 que arrojen datos sobre las dificultades en la coordinación motriz. Se ha observado que no existe un retraso llamativo como una característica habitual, sin embargo, sí es más frecuente la presencia de hipotonía y un retraso motor leve en los niños pequeños (Boulanger y Larbrisseau 2005; Hyman, Shores y North, 2005).

Las dificultades en coordinación y en motricidad gruesa se encuentran presentes en más de la tercera parte de niños con NF1 en edades tempranas (Moore III, Slopis et al., 2000). En la NF1 generalmente existe un retraso tanto en las habilidades motoras gruesas como finas. Se ha reportado la presencia de déficit en las habilidades motoras finas y en la velocidad motora, y acerca de la elevada asociación que hay entre la coordinación motora y el desempeño en las pruebas visuoperceptivas. Asimismo, encontraron una elevada relación entre la velocidad motora y las medidas de velocidad de procesamiento. Las limitaciones motoras deben considerarse en el momento de establecer conclusiones sobre el desempeño cognitivo de estos individuos, cuando se

empleen pruebas que requieran rapidez motora en la valoración cognitiva. Este mismo trabajo informa que las habilidades motoras finas y la velocidad motora estaban reducidas cuando se les comparaba con sus iguales, los déficits en coordinación y motricidad fina estaban presentes en el 20% de los niños con NF1; sin embargo, la velocidad motora estaba enlentecida en el 30% de la muestra. Estas dificultades tienen un impacto directo sobre la escritura. (Hyman, Shores, North 2005).

1.2.2 Alteraciones cognitivas

La Neurofibromatosis tipo 1 se asocia en muchos casos a dificultades cognitivas específicas que por lo general no son tomadas en cuenta en el seguimiento médico de estos pacientes (Vaucheret et al., 2016). Los estudios sugieren que los niños con NF 1 que corren el riesgo de presentar déficits cognitivos deberían ser identificados en una edad temprana; está relacionada con un amplio rango de alteraciones cognitivas relativamente inespecíficas. Sin embargo, se sabe poco acerca del fenotipo cognitivo específico de estos niños y su impacto en el aprendizaje y desarrollo (Ozonoff, 1999; Lorenzo, Barton, North, 2011; Levine, Materek, Abe, O'Donne, 2006). Algunos estudios, reportan que la media del CI en niños con Neurofibromatosis tipo 1 fue más baja que en la población en general, la mayoría de las veces se ubicaba entre 89 y 94 (North et al. 1995; North, 1998; North, Hyman y Shores, 2006). Aunque algunos estudios han reportado la presencia de alteraciones neuropsicológicas en pacientes con NF1, son pocos los que han estudiado la preocupación de los padres por dichas dificultades; por otro lado, muchas veces los padres detectan las dificultades, pero son subestimadas por la familia (Vaucheret, et al., 2019).

Otros estudios indican que el fenotipo cognitivo de la NF1 se asemeja al de los trastornos del aprendizaje no verbal; sin embargo, investigaciones posteriores han encontrado que los daños son más amplios y no encajan del todo en el perfil de los trastornos de aprendizaje no verbal (Hofman et al., 1994; North, 2000). Aunque el gen de la NF1 parece tener una influencia menor sobre la capacidad intelectual general, los pacientes afectados presentan déficits significativos en funciones cognitivas, incluyendo la atención, las funciones ejecutivas, la visuopercepción y el lenguaje.

Las complicaciones neuropsicológicas más comunes que se reportan, especialmente en la niñez, son los problemas de aprendizaje y el bajo rendimiento académico. Aunque la inteligencia general de los niños escolares con NF 1 por lo general se encuentran dentro de un rango promedio-promedio bajo, hasta un 65% muestran dificultades cognitivas específicas que impactan de manera

negativa su desempeño académico (Lorenzo, Barton y North, 2011). La NF1 tiene repercusiones en los factores cognitivos, tales como, el lenguaje, memoria tanto a corto como a largo plazo, atención, conducta (hiperactividad o impulsividad), inteligencia, y aprendizaje teniendo que requerir de apoyo educativo adicional para ayudarles a alcanzar su máximo potencial (Garcés y Vargas, 2019).

Todavía existe una falta de información con relación al daño cognitivo en la neurofibromatosis tipo 1. Los estudios que se han realizado previamente, por lo general tienen una muestra muy pequeña de niños dentro de rangos muy limitados por edades y algunos adultos o sujetos control (Ferner, Hughes y Weinman, 1996). La etiología del daño intelectual en la NF1 aún no se ha establecido. Existe un estudio realizado por Rosman y Pearce en 1967, han tocado las bases anatómicas y postulado que el déficit neurocognitivo en la NF1 es debido a anomalías en la migración durante el desarrollo del cerebro del feto.

En general, en la mayoría de los estudios realizados no se encontraron diferencias significativas entre lo verbal y lo ejecutivo como se ha descrito anteriormente en estudios con muestras pequeñas de niños, sin embargo, los pacientes con mayor grado de deficiencia intelectual se desempeñaron mejor en las tareas verbales que en las ejecutivas. Aunque el grupo con NF1 tuvo un desempeño cognitivamente deficiente comparado con el grupo control, no puede establecerse un perfil del daño cognitivo (Ferner, Hughes y Weinman, 1996; Acosta, 2006).

La definición del fenotipo cognitivo asociado con la NF1 es importante para la evaluación y el desarrollo de intervenciones. Además de la alteración que se da en la genética del desarrollo y su relación con los problemas de aprendizaje en la NF1, la frecuencia del retraso mental en estos pacientes ha sido estimada entre 4 y 8%, pero el cociente intelectual suele estar entre 5-10 puntos por debajo de la media (North et al., 1997; Hyman, Shores, y North, 2005). Lo más reportado acerca del desempeño cognitivo, son los déficits en la atención, funcionamiento ejecutivo (memoria de trabajo, flexibilidad cognitiva, formación de conceptos abstractos, atención dividida y planeación), percepción visual y lenguaje, los cuales parecen mantenerse tanto en la infancia como en la adultez. La frecuencia de los problemas de aprendizaje está en un rango del 30% al 65% (Acosta, Gioia y Silva, 2006; Hofman et al. 1994).

En un estudio se encontró que el 45% de los niños con NF1 necesitaban de educación especial entre los 6 y los 16 años, y que el 65% tenía un desempeño por debajo de su edad cronológica (North et al., 1994; 1995).

La presencia de dificultades cognitivas en pacientes con NF1 se ha relacionado con el volumen cerebral, aunque la evidencia no es del todo clara aún, de hecho, algunos autores no encontraron asociación alguna (Ferner, Hughes y Weinman, 1996). Sin embargo, otro estudio reportó dificultades significativas en algunos aspectos lingüísticos como el vocabulario en población con NF1 con macrocefalia en comparación con un grupo de normocefálicos; sin embargo, no se encontró una relación significativa entre la macrocefalia y los déficits cognitivos (Cutting et al, 2002).

De acuerdo con un estudio realizado por Hernández del Castillo et al. (2016), alteraciones neurocognitivas sutiles y generalizadas en la muestra de niños con NF1, afectan a la mayoría de los dominios cognitivos evaluados. Asimismo, mencionan que la capacidad intelectual y el rendimiento cognitivo no siempre están situados en el mismo nivel, ya que pueden existir puntos débiles en el perfil cognitivo que limiten el rendimiento del sujeto.

1.2.3 Atención

La atención se refiere a un rango multifacético de procesos cognitivos que operan a través de redes neuronales. Es primordial para el proceso de reducción de información, selección de respuestas y la planeación de acciones eventuales (Upadhyaya y Cooper, 2012). Ha sido uno de los aspectos más analizados de las funciones ejecutivas en la población de NF1 (Kayl et al., 2000; Koth et al., 2000 y Mautner et al., 2002) y de hecho en la actualidad es una de las áreas de mayor interés en las investigaciones sobre NF1. Estudios iniciales informaban de puntuaciones elevadas en escalas de inatención e hiperactividad en esta población empleando escalas de conducta, pero los niños con NF1 no muestran déficit en las medidas neuropsicológicas empleadas para explorar la atención (Mazzoco et al., 1995; Dilts et al., 1996). Trabajos posteriores sí registran dificultades en procesos atencionales, específicamente en atención sostenida (Brewer et al. 1997; Descheemaeker et al., 2005; Hyman et al 2005).

Numerosos estudios (Eliason et al., 1986; Stine y Adams 1989; Moore et al. 1996; North et al. 1994, 1997; Zoller et al. 1997; Kayl et al. 2000) sugieren una fuerte relación entre NF1 y el TDAH, definido por el DSM-IV (Manual diagnóstico y estadístico de los Trastornos Mentales cuarta edición) por la presencia de criterios de inatención, hiperactividad e impulsividad, aunque la mayoría de los estudios muestran que predomina el tipo inatento o mixto, (North et al. 1995) han mostrado que la población NF1 se ajusta mayormente al subtipo inatento, teniendo un rango de incidencia de 2.5-9.0 veces mayor en hombres que en mujeres (Durstun, 2003). En los últimos

años ha aumentado la identificación y el tratamiento de los casos de trastorno por déficit de atención, con o sin hiperactividad (Sánchez-Marco et al. 2019). La inatención se ha señalado en 63 – 67% de los niños con neurofibromatosis, y el TDAH, en el 38-58%.

1.2.4 Memoria

La memoria es el proceso por el cual la información es codificada, almacenada y recuperada. Por otro lado, se encuentra la memoria de trabajo, la habilidad para almacenar temporalmente y manipular información de forma simultánea; considerada una función ejecutiva más que de la memoria en sí. Son pocos los estudios que han analizado los recursos de memoria en esta población. Los trabajos realizados por Hofman et al., (1994), Joy et al. (1995) y Hyman et al. (2003, 2005) no encontraron diferencias significativas en la ejecución de pruebas de memoria inmediata o a largo plazo con material verbal o visual al comparar niños con NF1 con población normal, lo que sugiere que estas habilidades se hallan relativamente preservadas. En el estudio descriptivo transversal realizado por Vaucheret et al. (2017), en 24 pacientes con diagnóstico de NF1, con edades comprendidas entre los 5 y 16 años, se evidenciaron dificultades en la realización de la tarea de dígitos en el 50% y en repetición de oraciones en el 53% de los casos, que evidencian un compromiso en la memoria de trabajo.

1.2.5 Lenguaje

El lenguaje puede ser dividido en dos categorías: expresivo y receptivo. En el caso de una limitación en el lenguaje expresivo, pueden ser tanto a nivel verbal como escrito, de acuerdo con lo esperado con relación al desarrollo; mientras que a nivel de comprensión del lenguaje (receptivo), se presentan dificultades para entender (Upadhaya y Cooper, 2012). Algunas investigaciones han mostrado en niños con NF1 diferentes dificultades en el lenguaje como en tareas de vocabulario, denominación, razonamiento verbal, lectura, deletreo y escritura. En algunos casos, la dislexia ha sido identificada en este grupo de pacientes.

Cerca de la mitad de los estudios realizados reportan en la NF1 la presencia de cierto tipo de retraso de lenguaje (Dilts et al. 1996; Eldridge et al., 1989; Hofman et al., 1994; Hyman et al., 2005; Mazzocco et al., 1995; North et al., 1994).

Mazzocco et al., (1995) realizaron uno de los primeros estudios detallados de las habilidades lingüísticas de los niños con NF1. Compararon un grupo de 19 niños con NF1 con sus hermanos no afectados. Sus resultados mostraron que los niños con NF1 tenían puntuaciones significativamente más bajas en pruebas de vocabulario, lenguaje receptivo, denominación,

vocabulario escrito y razonamiento verbal en comparación con sus hermanos no afectados. También se identificó un déficit en el procesamiento fonológico, particularmente en la segmentación fonémica, lo que resultó un hallazgo interesante dado que dichas habilidades fonológicas se han reconocido como precursoras de la lectura.

Comparados con niños con dislexia, los niños con NF1 muestran bajos resultados en tareas de segmentación fonémica y memoria fonológica, pero no presentan problemas con la denominación automática rápida (Mazzocco et al., 1995, Denckla, 1996). Los niños con NF1 no muestran todas las alteraciones presentes en la dislexia, y presentan más problemas con la lectura comprensiva que con la decodificación lectora. Vaucheret E. Paz, et al., (2017) reportaron en el aspecto lingüístico, un nivel de vocabulario y capacidad de conceptualización por debajo de media poblacional. Cinco de los 24 pacientes presentaron un compromiso en el aspecto fonológico del lenguaje con sustitución y omisión de fonemas.

1.2.6 Funciones ejecutivas

El funcionamiento ejecutivo permite elaborar los procesos de razonamiento más complejos y organizar la conducta dirigida al logro de metas, también suelen estar afectados en los niños con NF1, manifestándose con dificultades para estructurar un estilo de aprendizaje, distractibilidad, impulsividad, fallos en la planeación y dificultades para solución de problemas (North et al., 1995).

Entre los déficits en funciones ejecutivas reportados en la NF1 se encuentran la flexibilidad cognitiva (Hyman et al., 2005; Joy et al., 1995; Payne et al., 2011; Zoller et al. 1997), formación de conceptos abstractos (Hyman et al., 2005; Payne et al., 2011), memoria de trabajo (Huijbregts et al., 2010; Rowbotham et al., 2009), atención dividida y planeación (Payne et al., 2011); para muchos niños las limitaciones en el funcionamiento ejecutivo pueden dificultar significativamente su adaptación al medio escolar.

En términos de funciones ejecutivas, el trastorno más estudiado ha sido el TDAH, que se considera más en términos de un déficit de las funciones ejecutivas que de acuerdo con los conceptos tradicionales de “hiperactividad, impulsividad e inatención”. De la frecuencia de la asociación entre NF1 y TDAH es fácil deducir que los individuos con NF1 presentan un alto riesgo de padecer disfunciones ejecutivas, sin embargo, todavía los estudios son limitados. Las investigaciones sugieren que los déficits en FE se mantienen en la edad adulta (Zoller et al., 1997).

1.2.7 Habilidades visuoespaciales

Además de las dificultades cognitivas, tanto en niños como en adultos con NF1 se reportó un déficit visuoespacial en el desempeño de tareas como en la prueba de Juicio de orientación de líneas (JLO). Los déficits en el procesamiento visuoespacial fueron los primeros identificados dentro del fenotipo cognitivo en pacientes con NF1 y tradicionalmente se han asociado con esta patología, documentándose desde 1980 con las investigaciones de Stine y Adams. Las pruebas neuropsicológicas que se han utilizado para evaluar estos déficits incluyen: la prueba visomotora de Bender Gestalt, la prueba de reconocimiento facial de Benton, la prueba de organización visual de Hooper, la prueba de juicio de orientación de líneas (JOL) de Benton y la figura compleja de Rey-Osterreith, (Hofman, Harris, Bryan, Denckla, 1994).

Una de las pruebas más sensibles para la evaluación de las dificultades visuoespaciales que presentan los pacientes con NF1 es la prueba de JOL, ya que no requiere del empleo de la motricidad fina ni de un tiempo de respuesta, sin embargo, la ejecución de esta tarea requiere la utilización de otros sistemas cognitivos como la atención, la inhibición de respuestas y la memoria de trabajo visual que requieren funciones ejecutivas, también afectadas en la NF1 (Cutting et al. 2004; Levine et al. 2006). En otro estudio se observó que en la prueba de JOL el 56,3% de los niños con NF1 puntuaron, 1 DT por debajo de la media para su grupo de edad en comparación con el 14,6% de los sujetos del grupo control (Hofman et al. 1994; Hyman, Shores y North, 2005; North et al., 1995).

Además de la prueba antes mencionada, otras pruebas sensibles a las dificultades visuoespaciales y visuoperceptivas en la NF1 son: el subtest de cubos las escalas de inteligencia Wechsler, y el Test de la figura compleja de Rey-Osterreith. (Hyman, Shores y North, 2005; Schrimsher et al., 2003; Mazzocco et al. 1995).

El patrón de déficit en habilidades no verbales ha contribuido a plantear la presencia de un Síndrome de Dificultades de Aprendizaje No verbal en los niños con NF1. Sin embargo, no todos los estudios encuentran estas dificultades, de hecho, hay estudios que apuntan mayores alteraciones lingüísticas que visuoespaciales (Hofman et al., 1994).

1.3 Entidades asociadas

1.3.1 Dificultades de aprendizaje

La NF1 puede afectar a los procesos tempranos del desarrollo, incrementando el riesgo de presentar problemas de aprendizaje en la infancia (Hernández del Castillo et al., 2016). La

prevalencia de las dificultades de aprendizaje y déficit en habilidades académicas se ha estimado entre un 20 y un 70 % en NF1 en comparación con un 6-9% en la población general (Brewer et al., 1997; Hyman, Shores y North, 2006). Una de las razones de este alto porcentaje, es la falta de una definición estándar de las dificultades de aprendizaje.

El tipo de dificultades de aprendizaje que padece este grupo de niños difiere entre los estudios realizados. Brewer et al. (1997) exploraron más las habilidades del lenguaje, concluyendo, que son raras las dificultades de aprendizaje basadas puramente en el lenguaje. Algunos estudios apuntan a la existencia de dificultades específicas en el cálculo (discalculia) y otros mencionan la dislexia y/o dificultades con la lectura como principales problemas de aprendizaje (Mazzoco, 2001; North et al., 1994).

Los resultados en lectura y en matemáticas se relacionaron con la asimetría en el plano temporal. Menos asimetría en el plano temporal izquierdo en NF1 fue asociada con pobres resultados en lectura y matemáticas; concluyen que la susceptibilidad de las dificultades en lectura o en otros aprendizajes están relacionados con el desarrollo y la morfología de la cisura de Silvio.

Hernández del Castillo et al. (2016), reporta la presencia de alteraciones cognitivas generalizadas en los pacientes con NF1, sugiriendo la conveniencia de que se preste atención especial a los niños durante el periodo escolar, ya que es cuando más riesgo tienen de presentar dificultades de aprendizaje y fracaso escolar.

1.3.2 Trastorno por Déficit de Atención con Hiperactividad (TDAH)

De acuerdo con Van den Heuvel y Sporns (2013), el TDAH es una disfunción del cerebro ejecutivo que provoca un defecto de organización y control de la atención, los impulsos y las emociones. El cerebro ejecutivo no está limitado al lóbulo frontal, sino que las diferentes regiones de la corteza cerebral están densamente interconectadas, lo que podría explicar la alta prevalencia del TDAH en diversas entidades, incluida la NF1. Según la Organización Nacional de Enfermedades Raras, aproximadamente la mitad de los niños con NF1 presentan dificultades de aprendizaje y muchos también sufren TDAH. Estas afectaciones cognitivas pueden dificultar el rendimiento académico y el desarrollo social de los niños con NF1 (Sampson, Thompson y Wall 2019).

El TDAH suele ser una de las patologías más frecuentes presentes en los niños con NF1 (Rosser, Vezina y Packer 2005), ha sido descrita en 40-60% de los casos en distintos estudios. A diferencia de la población de niños con TDAH, la comorbilidad con NF1 muestra una frecuencia

similar para niños y niñas, en comparación con una frecuencia de 3 a 1 de niños a niñas (Hyman, et al., 2005). El tratamiento farmacológico tradicional para el TDAH, como estimulantes de SNC, ha demostrado ser efectivo en el grupo de NF1, mejorando incluso los trastornos del aprendizaje y las funciones cognitivas, académicas y sociales (Vaucheret Paz E, et al., 2017).

Koth et al. (2000) realizaron una investigación con un grupo de familias afectadas de NF1 con el objetivo de controlar tanto el ambiente como los factores genéticos y así poder realizar una investigación sobre la frecuencia del TDAH entre niños con NF1, sus hermanos no afectados y sus padres. Encontraron una presencia significativamente mayor de TDAH en los niños con NF1 en comparación con sus hermanos no afectados. De esta forma sus resultados sugieren la evidencia de una relación específica entre NF1 y TDAH.

1.4 Validez ecológica

Uno de los principales desafíos de la neuropsicología radica en poder establecer relaciones fiables entre las puntuaciones obtenidas en la exploración neuropsicológica y la capacidad funcional del sujeto, a fin de disponer de información que permita predecir la repercusión de los déficits cognitivos en el grado de autonomía personal e integración social del individuo (García, Tirapú, Roig-Rovira, 2007).

En el campo de la neuropsicología se define la validez ecológica como la relación funcional y predictiva que se establece entre la ejecución del sujeto en la exploración neuropsicológica y su conducta en situaciones de la vida diaria (Sbordone, 1998). La validez ecológica de los tests neuropsicológicos, busca entre otros objetivos, determinar si los déficits cognitivos que presenta el paciente pueden interferir en la capacidad de éste para vivir de forma independiente (Odhuba, van den Broek, Johns, 2005)

Validez ecológica, es la validez externa que analiza cuánto influye en el comportamiento un entorno de prueba. Prácticamente todas las actividades que realizamos en el día a día, requieren de la participación de las habilidades cognitivas. Por lo anterior, es de suma importancia tanto la administración de los tests, así como la contextualización de la información que se obtiene de estos. Es primordial evaluar la conducta del individuo en un contexto con diversos niveles de influencia, destacando el intrapersonal, interpersonal, y las organizaciones, las comunidades y el ambiente físico y político de las personas (Salvador et al., 2016)

La perspectiva ecológica considera que los humanos se desarrollan dentro de un complejo sistema de relaciones influenciadas por múltiples niveles del medio ambiente, especialmente las interacciones que ocurren entre ellos. Es decir, la ecología del desarrollo humano implica el estudio científico de la adaptación mutua gradual entre un ser humano en desarrollo activo y las características cambiantes de los entornos inmediatos los que vive la persona en desarrollo. Las características de esta corriente son las siguientes: 1) considera a la persona en desarrollo como una entidad dinámica y creciente en adaptación progresiva al medio en el que vive; 2) plantea que la interacción de la persona-ambiente es bidireccional y que requiere de un proceso de reciprocidad (acomodación mutua); 3) el ambiente no se limita a un único entorno inmediato, sino que también incluye las interconexiones entre estos entornos y las influencias externas que surgen de entornos más amplios (Salvador, 2014).

Entonces, de acuerdo con lo mencionado, la evaluación integral con validez ecológica es un proceso que va más allá de la aplicación de pruebas y que abarca una valoración completa de la persona, incluyendo su contexto social, familiar, emocional, académico o laboral. Es importante en la intervención neuropsicológica porque permite crear un programa de intervención personalizado que responda a las necesidades de cada persona, sus intereses o las demandas del medio, logrando con ello una readaptación exitosa en las actividades de la vida diaria, reduciendo el impacto de las dificultades o limitaciones en sus actividades. Aunado a esto, se recalca la relevancia del trabajo con los familiares para crear un soporte ambiental en la intervención.

2 Justificación

La neurofibromatosis tipo 1 (NF1) es una enfermedad que afecta a una de cada 3,000 ó 4000 personas a nivel mundial, sin embargo, no existen datos de incidencia de esta enfermedad en la población mexicana. No ha sido posible localizar ningún estudio neuropsicológico llevado a cabo en México acerca de la NF1 en una familia, razón por la cual consideramos relevante el abordaje de este tema.

Durante la revisión bibliográfica fue posible notar que los estudios sobre las características neuropsicológicas de las personas que padecen esta enfermedad dentro de un mismo núcleo familiar son limitados, siendo la mayoría de estos estudios caracterizaciones individuales de las alteraciones cognitivas. Asimismo, hasta el momento, no existen trabajos realizados en familias, ya que los encontrados, han estudiado solo a uno o dos de sus miembros y no desde un enfoque o neuropsicológico.

De manera que el estudio de las características neuropsicológicas de varios miembros en la familia afectados con NF1, permitirá la identificación de un posible fenotipo cognitivo que permita conocer las alteraciones que pueden presentar estos pacientes y definir así las necesidades y probables tratamientos de intervención y de rehabilitación desde una perspectiva neuropsicológica, aminorando así el impacto negativo en el desarrollo, asimismo, nos brindará información acerca de las características de cada uno de los cinco miembros de la familia a través del análisis de los resultados de la evaluación.

El estudio de los resultados de una evaluación neuropsicológica en una misma familia puede ayudar a identificar signos tempranos de alteraciones cognitivas en los miembros afectados, lo que a su vez puede facilitar un diagnóstico más preciso y una intervención temprana y adecuada. Puede ayudar a los profesionales de la salud a comprender mejor la heredabilidad de las alteraciones cognitivas en la NF1 y brindar un diagnóstico genético más preciso a las familias afectadas.

3 Preguntas de investigación

1. ¿Qué características neuropsicológicas comunes se presentan entre los hijos de una madre con NF1 teniendo en cuenta la edad y el sexo de estos?
2. ¿Cuáles serán las características neuropsicológicas de la madre de familia?

3.1 Hipótesis

1. Los niños con NF1 tendrán más déficits cognitivos, respecto a sus hermanos (adolescentes).
2. Los varones y mujeres con NF1 tendrán un rendimiento cognitivo similar, con déficits cognitivos semejantes, independientemente de la edad.
3. La madre tendrá deficiencias neuropsicológicas al menos en una de las áreas cognitivas evaluadas.

4 Objetivos

Objetivo General

Caracterizar las alteraciones neuropsicológicas presentes en una familia con neurofibromatosis tipo 1.

Objetivos específicos

- Analizar las características sociodemográficas de los miembros de una familia con neurofibromatosis tipo 1 y el impacto que tienen en los procesos.
- Determinar y analizar las alteraciones en atención, memoria, lenguaje, funciones ejecutivas, y en las habilidades visuoespaciales en los miembros de una familia con neurofibromatosis tipo 1.

5 Material y métodos

5.1 Participantes

Cinco miembros de una familia que padecen neurofibromatosis tipo 1 (la madre y los cuatro hijos). La madre tiene 33 años, la hermana mayor 16 años, el hermano mayor 14 años, seguidamente el hermano de 9 años, y por último la hermana menor de 6 años; además de los miembros afectados, dentro del núcleo familiar se encuentra el padre de 39 años, quien padece hipertensión arterial y diabetes desde hace aproximadamente 10 años.

Actualmente la familia vive en casa de la abuela materna, en una colonia de Texcoco, la cual cuenta con la mayoría de los servicios públicos tales como alumbrado público, red de distribución de energía eléctrica, servicio de recolección de residuos sólidos, pero sin un sistema de abastecimiento de agua potable ni de alcantarillado de aguas servidas, así como tampoco sistema de drenaje de aguas pluviales.

Tabla 2.

Datos sociodemográficos de los pacientes:

Px	Edad	Escolaridad	Ocupación	Estudios realizados	Hallazgos
1	6 años F	1° de Primaria	Estudiante	Diciembre 2007:	Pseudoartrosis de tibia congénita de la pierna izquierda.
				Mayo 2012: TAC de cráneo, en fase simple y contrastada con cortes axiales supra e infratentoriales.	Adecuada opacificación de los trayectos vasculares; no muestran datos patológicos. Sin evidencia de lesiones tumorales, áreas de compromiso vascular cerebral ni calcificaciones patológicas. Conclusiones: Estudio sin evidencia radiológica de lesión.
				Mayo 2012: radiografías de columna y de huesos largos.	Se observó escoliosis a nivel dorsal con convexidad a la izquierda y lumbar con convexidad derecha; en los huesos largos se observa desmineralización, epífisis distales de tibia y peroné izquierdo con adelgazamiento.
2	9 años M	3° de Primaria	Estudiante	Mayo 2007: Oftalmología	Presencia de nódulos de Lisch en iris de ojo izquierdo.
				Julio 2007: Foniatría	Dx: retardo de lenguaje de patogenia anártrica afásica.
				Marzo 2008: Dermatología	Dermatosis diseminada a tronco y extremidades. Se observó signo de ala de cuervo color café oscuro. Presenta Pectus excavatum, descartándose patología cardiovascular asociada.
				Junio 2010: Psicología	La valoración psicométrica reportó retraso mental leve con problemas en áreas de socialización, lenguaje, cognición y autoayuda.
3	14 años M	Primaria	Estudiante de computación	Junio 2005: genética	Dx: Neurofibromatosis tipo 1
				Diciembre 2005: Psicología	CI de 75 (WISC-RM).
				Enero 2006: Foniatría y audiología	Trastorno del lenguaje expresivo. Cavidad oral con mal oclusión dental, movilidad lingual lenta. DX: retraso de lenguaje lectográfico de patogenia afásica anártrica.

				Abril 2006: Medicina física y rehabilitación	Anteproyección de hombros, escápulas aladas, descenso de escápula izquierda, hiperlordosis lumbar, abdomen globoso, paladar alto, tono disminuido, hiperlaxitud ligamentaria, escoliosis dorsolumbar derecha.
				Mayo 2008: TAC cráneo fase simple y contrastada.	Trayectos vasculares normales. Estudio sin evidencia radiológica de lesión.
4	16 años F	2° de Preparatoria	estudiante	Mayo 2011: Se realiza tomografía de cráneo en fase simple y contrastada con cortes axiales supra e infratentoriales.	Sin evidencia de lesiones tumorales, áreas de compromiso vascular cerebral ni calcificaciones patológicas. Conclusión: estudio sin evidencia radiológica de lesión.
				Abril 2012: consulta de seguimiento en neurología.	Presencia de nuevo neurofibroma subcutáneo de 0.2 cm en brazo izquierdo. Nódulo de Lisch único en ojo derecho.
				Mayo 2012: Tomografía de cráneo simple	Normal
				Mayo 2012: radiografías de columna y de huesos largos.	Escoliosis lumbar con convexidad; en huesos largos se observa desmineralización, epífisis distales de tibia y peroné izquierdo con adelgazamiento.
				Mayo 2012: Potenciales evocados visuales (PEV) y Potenciales Auditivos	Retardo en la conducción a nivel de corteza visual primaria para el lado izquierdo. Potenciales de baja amplitud. En cuanto a los auditivos reportan datos que apoyan la integridad del tallo cerebral.
5	33 años F	Secundaria abierta	Promotora de cablevisión	Sin estudios previos	

Nota: F (Femenino); M (Masculino)

5.2 Instrumentos

Durante la evaluación neuropsicológica se utilizaron los siguientes instrumentos de evaluación con los cuatro pacientes hijos:

- Escala Wechsler de Inteligencia para Niños – Cuarta Edición (WISC-IV) (Wechsler, 2005). Es un instrumento clínico de aplicación individual para la evaluación de la capacidad cognoscitiva de niños desde los 6 años 0 meses hasta los 16 años 11 meses de edad. Consta de 15 pruebas, de las cuales 5 son optativas, éstas se organizan en cuatro índices: Comprensión Verbal (ICV), Razonamiento Perceptual (IRP), Memoria de Trabajo (IMT) y Velocidad de Procesamiento (IVP), y en un Cociente Intelectual Total (CIT) que se deriva de la combinación de las sumas de las puntuaciones escalares que componen el ICV, IRP, IMO, e IVP. La confiabilidad se obtuvo mediante la evaluación de la consistencia interna, para la cual se utilizó la muestra normativa y el método por mitades y la estabilidad test-retest. Los coeficientes de confiabilidad para las subescalas van de .79 .80 a .89. En las escalas compuestas de WISC-IV, la confiabilidad varía de .88 a .97 y en el test – retest los coeficientes promedios de estabilidad corregidos para las escalas compuestas están en el rango de .90. Los datos sobre la validez incluyen correlaciones con una gran variedad de pruebas, en especial las escalas Wechsler de inteligencia (WAIS-III y WISC-III), análisis factoriales en lo que se sustentan que todos los modelos están libres de intercorrelacionarse y que los errores no están correlacionados. En general, la prueba de validez sustenta el uso del WISC-IV en el contexto para el que fue elaborado.
- Evaluación Neuropsicológica Infantil (ENI) (Matute et al., 2007). Es un instrumento confiable que nos permite conocer las características neuropsicológicas de los niños y jóvenes de edad escolar entre los 5 y 16 años. Dicho instrumento puede utilizarse en ambientes clínicos y escolares, tanto para el desarrollo de investigaciones como para la atención de niños, buscando la emisión de un diagnóstico o el diseño de programas de atención. Puede utilizarse para la caracterización de perfiles neuropsicológicos, en problemas de tipo genético, en problemas de neurodesarrollo y en los trastornos de aprendizaje. La confiabilidad fue medida a través de test – retest encontrándose en un promedio de .80 y medida entre calificadores alrededor de .90. La

validez de criterio mostró igualmente altos niveles de que la ENI mide cada uno de los conceptos de los cuales están constituidos.

A la madre se le aplicó la siguiente serie de pruebas:

- Entrevista semiestructurada
- Escala de Inteligencia para Adultos de Wechsler (WAIS-III) (Wechsler, 2003).
Es un instrumento que proporciona datos normativos. Permite agrupaciones basadas en unos aspectos más precisos del funcionamiento cognitivo, que dan lugar a los índices de Comprensión verbal (CV), Organización Perceptual (OP), Memoria de Trabajo (MT) y Velocidad de Procesamiento (VP). Para los datos generados a partir de la estandarización del WAIS-III, se efectuó un análisis de confiabilidad con el método tradicional de cálculo del alfa de Cronbach, el cual arrojó un resultado de .8529 para la escala Verbal, .6988 para la escala de Ejecución y .8677 para la escala total. Cabe advertir las discrepancias, así como el hecho de que, en general, la muestra definitiva mexicana tuvo la tendencia a desempeñarse mejor en las pruebas de carácter verbal que en las ejecutivas.
- Figura compleja de Rey. (Rey, 2003).
En 1942 el autor, André Rey, propuso una prueba que consistía en copiar y después reproducir de memoria un dibujo geométrico complejo que reuniera las siguientes propiedades: 1) ausencia de significado evidente; 2) fácil realización gráfica; 3) estructura de conjunto lo bastante complicada para exigir una actividad analítica y organizadora.
Observando la forma en que el sujeto copia la figura se puede conocer, hasta cierto punto, su actividad perceptiva. La reproducción efectuada después de retirado el modelo informa sobre el grado y la fidelidad de su memoria visual que, de este modo, se puede comparar con un modo de percepción definido. Para comprobar si los criterios creados para la corrección de la prueba eran fiables se utilizó el sistema de jueces, con una muestra de 47 sujetos elegidos al azar. Se utilizó el coeficiente de concordancia de Kendall (W) para trabajar las variables con poca dispersión de puntuaciones. La mayoría de los coeficientes de Kendall (W) obtenidos se concentran entre los valores .95 y 1.
- Subpruebas de la versión abreviada del test Barcelona (Peña, 2005).
La versión abreviada del test Barcelona (TBA) se compone de 55 variables. El tiempo de administración es de 30-45 minutos, y permite economizar tiempo sin dejar de estudiar el

estado funcional de las áreas neuropsicológicas más importantes. El procedimiento de exploración es el estándar referido para la versión completa.

Se ha de destacar que la inclusión de pruebas paralelas al WAIS tiene un especial interés. Los análisis factoriales del WAIS como test de inteligencia han dado lugar a la distinción de tres factores principales: "comprensión verbal", "organización perceptiva", y "memoria/resistencia a la distracción o atención/concentración". En el TBA se incluyen subtests que estudian estos factores: semejanzas (factor comprensión verbal), cubos (organización perceptiva), y problemas aritméticos, claves y dígitos (memoria/resistencia a la distracción). Este hecho, además de las altas correlaciones entre los subtests del TB y los paralelos del WAIS, permite obtener índices fiables de las capacidades intelectivas de los pacientes. Con relación a la validez y fiabilidad de la forma abreviada, fue una validación concurrente cognitiva con la escala ADAS (*Alzheimer's Disease Assessment Scale*) ($r=.87$, $r^2=.759$) y validación funcional ($n=107$) con escalas de actividades de la vida diaria (*Rapid Disability Rating Scale-2*[RDRS-2], *Blessed Dementia Rating Scale* [BDRS], *Interview for Deterioration of Daily living in Dementia* [IDDD]). Validación diagnóstica en el deterioro cognitivo (42 controles, 19 casos de trastorno cognitivo leve y 46 casos con enfermedad de Alzheimer). Discriminación de grados de deterioro (GDS2-GDS6). Validación test-retest (.92) e interevaluador (.99) en sujetos normales. Validación neuropatológica de perfiles evolutivos.

- Test de clasificación de tarjetas de Wisconsin (WCST) (Heaton et al., 2001).

El WCST fue desarrollado para evaluar la capacidad para resolver problemas y para modificar la estrategia cognitiva en respuesta a los cambios en las contingencias ambientales. Así, se considera que el WCST es un test de funciones ejecutivas porque requiere el uso de los procesos de memoria de trabajo, planificación, flexibilidad mental e inhibición de respuestas para resolver un problema novedoso. La administración de la prueba es individual, de duración variable y se le aplica a niños, adolescentes y adultos con edades comprendidas entre 6 ½ y 89 años. En el estudio de la fiabilidad de la prueba, para diseñar el estudio de varianza de las puntuaciones del WCST se utilizó la teoría de la generalizabilidad. La cual reconoce múltiples fuentes simultáneas de variación y convierte el concepto de fiabilidad en otro más general de inferencia estadística a un universo de población, a través del modelo de Análisis de la Varianza (ANOVA). Los coeficientes de

generalizabilidad basados en una sola aplicación del test oscilaban entre .39 y .72, con una medida por edad de .57 y una mediana de .60, impresionando un valor moderado. Las puntuaciones del WCST correspondientes a Porcentaje de respuestas perseverativas y Porcentaje de errores perseverativos, mostraban solamente una fiabilidad débil en niños y adolescentes, mientras que las demás presentaban una fiabilidad entre moderada y buena. Con respecto a la validez, el WCST ha sido ampliamente utilizado como una medida de la capacidad ejecutiva en los ámbitos clínico y de investigación. Los resultados de los estudios incluidos en el Manual sugieren que el patrón relativo de realización en el WCST puede proporcionar más información específica sobre el déficit en la capacidad ejecutiva.

5.3 Procedimiento

Los cuatro pacientes fueron referidos con Neuropsicología por el servicio de Neurología Pediátrica del Centro Médico Nacional “20 de Noviembre” bajo del diagnóstico de Neurofibromatosis tipo 1. Los menores habían sido diagnosticados con dicha enfermedad anteriormente, pero en esta ocasión fueron ingresados para realizar un protocolo de evaluación y dar seguimiento a los mismos. En el caso de la madre, dicha enfermedad se le detectó en el año 2006.

Cabe mencionar, que debido a que los participantes (hijos) eran menores de edad, se les otorgó a los padres la explicación del proceso y objetivos del estudio de manera verbal y a través de un consentimiento informado.

Inicialmente se realizó una entrevista a los padres, así como la aplicación de un cuestionario de desarrollo. Posteriormente se dio el contacto con los menores, para dar inicio con la evaluación neuropsicológica. En un primer momento se evaluó a los dos varones y en las siguientes semanas a las dos hermanas, en los 3 hermanos mayores se aplicó la Escala de Wechsler de Inteligencia para Niños – IV y a la hermana menor la Escalas McCarthy de aptitudes y psicomotricidad para niños, y la figura compleja a los dos hermanos mayores, mientras que a los hermanos menores se les aplicó la figura semi compleja. Los resultados en esta ocasión reportaron serias dificultades en la lectura, escritura y cálculo principalmente y un coeficiente intelectual limítrofe en el caso del hermano mayor.

Después de 10 meses, se realiza una segunda evaluación pues era necesario ampliarla para conocer de forma más clara las principales fortalezas y debilidades con las que contaban cada uno de los menores. En esta segunda evaluación realizada en el periodo Febrero – Marzo además de las dificultades detectadas anteriormente, se encontraron dificultades importantes en la atención en los cuatro menores. En esta evaluación se aplicó la Escala de Wechsler de Inteligencia para Niños – IV, y algunas de la Evaluación Neuropsicológica Infantil (ENI) a los cuatro niños. Al finalizar con la evaluación de los menores, se decidió llevar a cabo la evaluación neuropsicológica de la madre, de tal forma que se contara con la evaluación neuropsicológica de todos los miembros afectados por la neurofibromatosis.

Cabe mencionar que la madre a pesar de tener un expediente abierto en el CMN “20 de Noviembre” no acude a consultas de seguimiento, ella menciona “sentirse bien” y no cree necesario acudir a éstas. En el caso de los niños, su última consulta fue en abril 2012, tampoco han

acudido a sus consultas de seguimiento, menciona la madre que ha sido porque al papá se le ha olvidado.

5. 4 Análisis de datos

Con el propósito de conocer si la información neuropsicológica procedente de los niños y la madre estaban dentro de los límites normales o no, en el caso del WISC-IV, WAIS-III, la ENI, y el Test de la Figura de Rey, los valores obtenidos se compararon con las normas para la población mexicana incluidas en los respectivos manuales o tablas disponibles. En el caso del Test Barcelona Abreviado y el Test de Clasificación de Cartas Wisconsin se aplicaron las normas disponibles.

6 Resultados

6.1 Resultados de los hijos

Escala Wechsler

En las figuras 1 y 2 se muestran las puntuaciones escalares correspondientes al CIT y los cuatro Índices Compuestos de la Escala Wechsler, de acuerdo con el sexo y a la edad. En la tabla 3 se presenta el orden de los participantes para el análisis de los resultados. Puede notarse que, con excepción de la hija adolescente (sujeto 2), predominaron los valores promedio bajo o cercano al mismo (Fig. 1); mientras que los Índices evidenciaron que la tendencia general fue que todos tuvieran valores promedio bajo, cercanos al mismo e incluso limítrofe en el IMT. En el caso del ICV y del IVP, los valores fueron prácticamente normales en el sexo en femenino (sujetos 1 y 2) y promedio bajo en el masculino (sujetos 3 y 4), presentando el niño (sujeto 3) los valores más bajos. La tendencia general en el IRP fueron valores normales o muy cercanos a ellos. Llamó la atención que la niña (sujeto 1) tuvo puntuaciones normales en el ICV y en el IRP pero puntuaciones por debajo del promedio en el IMT e IVP (Fig. 2).

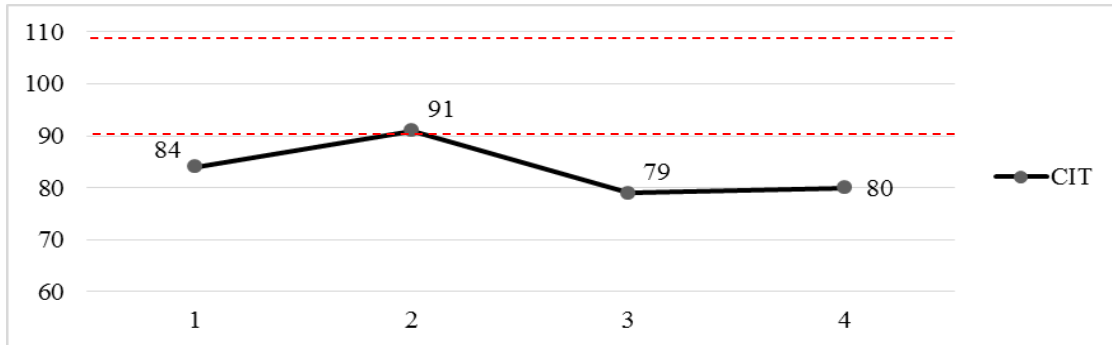
Tabla 3.

Tipificación de los sujetos para análisis de resultados

Sujeto	Sexo	Edad
1	Femenino	6 años
2	Femenino	16 años
3	Masculino	9 años
4	Masculino	14 años

Figura 1

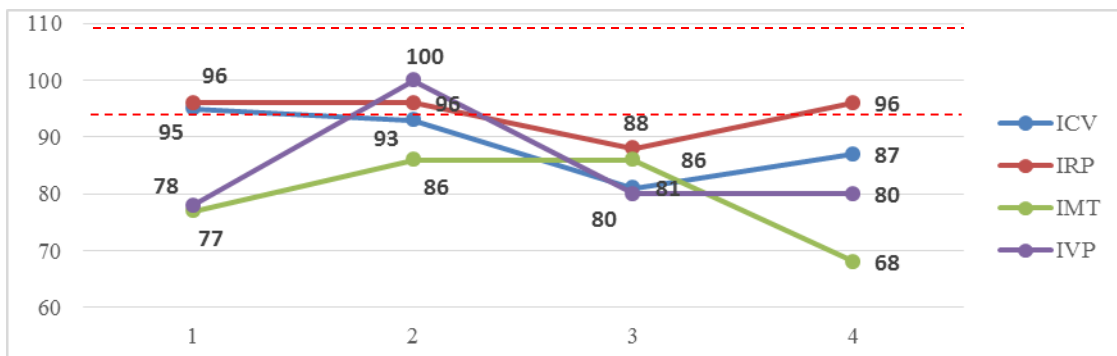
Coeficiente Intelectual Total de los participantes de acuerdo con el sexo, tomando en cuenta que las puntuaciones promedio se encuentran entre 90 - 109.



Nota: participantes femeninas 1 de 6 años y 2 de 16 años; participantes masculinos 3 de 9 años y 4 de 14 años.

Figura 2

Desempeño en el Índice de Comprensión Verbal de acuerdo con el sexo. Las puntuaciones promedio se encuentran entre 90 - 109



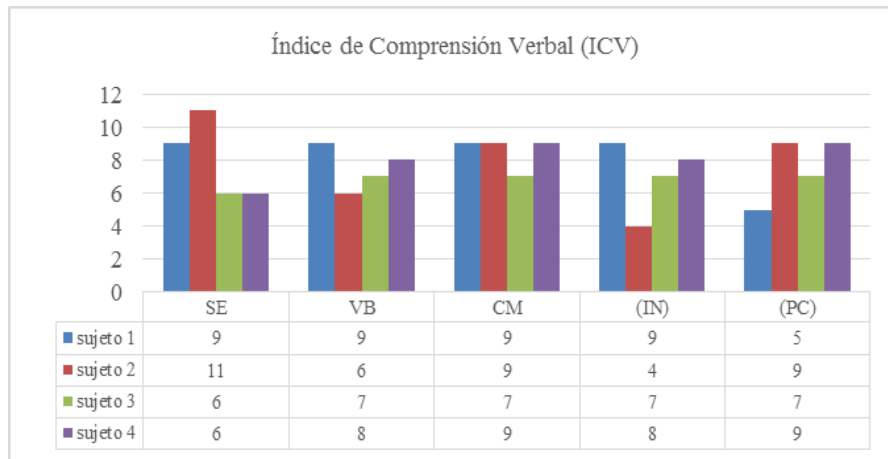
Nota: sujetos 1 (niña); 2 (adolescente femenino); sujetos 3 (niño) y 4 (adolescente masculino) en ICV: índice de comprensión verbal; IRP: índice de razonamiento perceptual; IMT: índice de memoria de trabajo; IVP: índice de velocidad de procesamiento.

En las figuras 3, 4, 5 y 6, se describen las puntuaciones de las tareas de cada Índice. Las distintas tareas tanto del ICV como del IVP confirmaron la valoración de los resultados de los Índices totales; es decir, las puntuaciones más bajas corresponden a los varones (sujetos 3 y 4) y las normales a las mujeres (sujetos 1 y 2). Sin embargo, en el ICV (Fig. 3) puede notarse que en las mujeres la adolescente (sujeto 2) no alcanzó valores normales en las tareas *Vocabulario* e

Información y la niña (sujeto 1) en *Palabras en contexto*. A su vez, en el IVP (Fig. 4), la niña (sujeto 1) tendió a valores más bajos aún en todas las tareas y los del sexo masculino (sujetos 3 y 4) mantuvieron la tendencia general del Índice en las tres tareas, excepto el adolescente que mostró valores más altos en la tarea *Registros*.

Figura 3

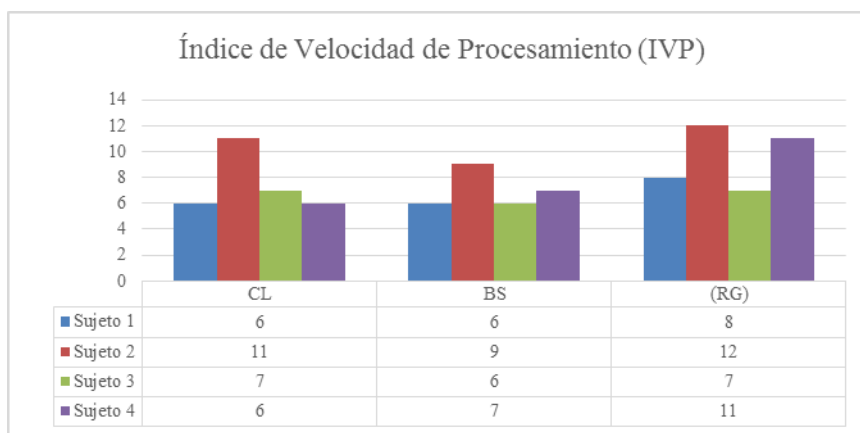
Desempeño en las diferentes tareas del Índice de Comprensión Verbal de acuerdo con el sexo.



Nota: SE: Semejanzas; VB: Vocabulario; CM: Comprensión; (IN): Información; (PC): Palabras en Contexto.

Figura 4

Desempeño en las diferentes tareas del Índice de Velocidad de Procesamiento de acuerdo con el sexo.

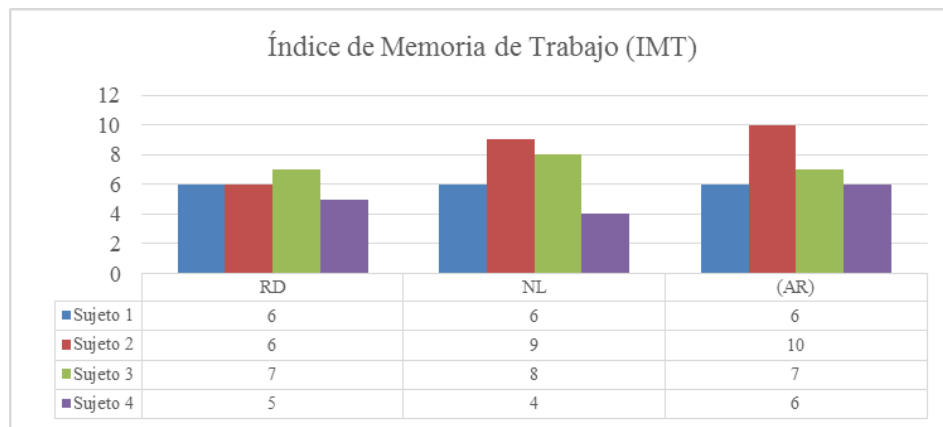


Nota: CL: Claves; BS: Búsqueda de Símbolos; (RG): Registros.

En cuanto al índice MT, las diferentes tareas evidenciaron puntuaciones bajas en *Retención de dígitos* en todos los hijos; mientras que, en *Sucesión de números y letras*, así como en *Aritmética*, tres de ellos (sujetos 1, 3 y 4) obtuvieron puntuaciones por debajo del promedio e incluso inferior en el adolescente. La excepción fue la adolescente (sujeto 2) que alcanzó puntuaciones promedio en *Sucesión de números y letras* y en *Aritmética* (Fig. 5). En el IRP, tanto en *Concepto con dibujos* como en *Figuras incompletas*, los cuatro hijos alcanzaron puntuaciones promedio; sin embargo, en *Diseño con cubos* y en *Matrices*, la adolescente (sujeto 2) y el niño (sujeto 3) disminuyeron sus puntuaciones a promedio bajo (Fig. 6).

Figura 5

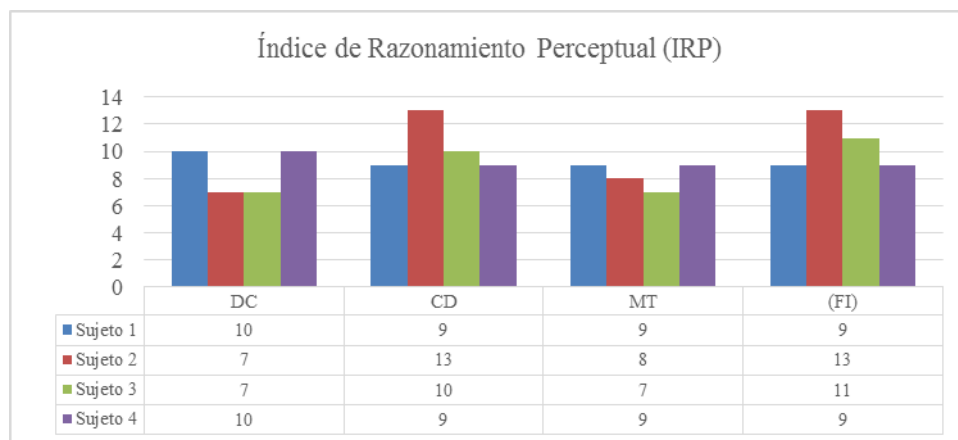
Desempeño den las diferentes tareas del Índice de Memoria de Trabajo de acuerdo con el sexo.



Nota: RD: Retención de Dígitos; NL: Sucesión de Números y Letras; (AR): Aritmética. Sujetos (igual a Fig. 2).

Figura 6

Desempeño de las diferentes tareas del Índice de Razonamiento Perceptual de acuerdo con el sexo.

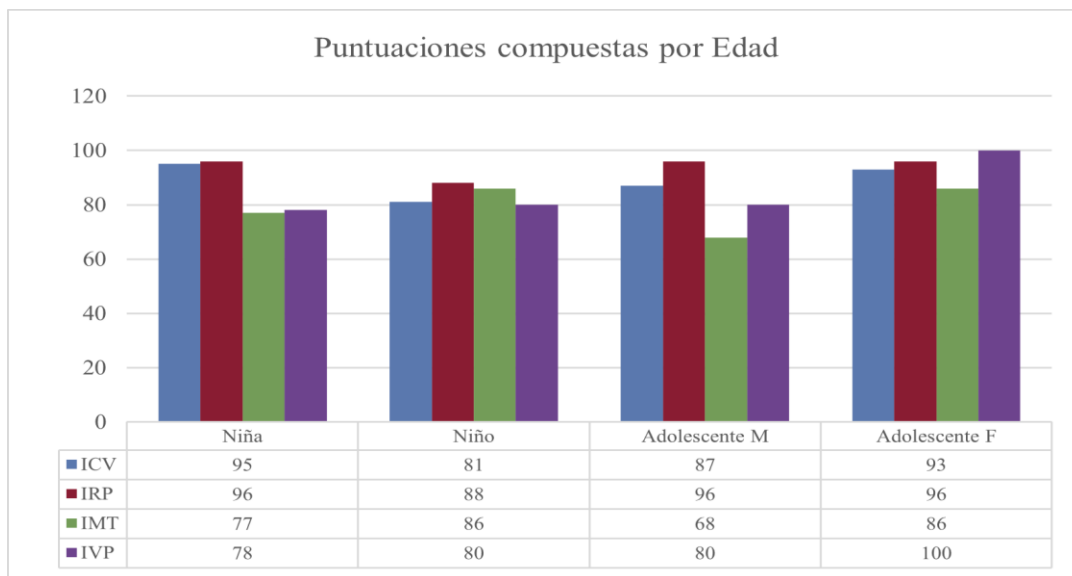


Nota: Sujetos (igual a Fig. 2). DC: Diseño con Cubos; CD: Concepto con Dibujos; MT: Matrices; (R): Registros.

En la figura 7 se analizan las puntuaciones compuestas de los cuatro Índices de acuerdo con la edad. En la niña se aprecia un desempeño superior en ICV e IRP; sin embargo, en el IMT e IVP la niña obtuvo puntuaciones límite y el niño promedio-bajo. En el caso de los adolescentes, solo tuvieron puntuaciones iguales y promedio en IRP, mientras que en los Índices restantes la adolescente tuvo puntuaciones más altas (promedio en ICV e IVP; promedio-bajo vs. límite en IMT en el muchacho) (Fig. 7).

Figura 7

Describe las puntuaciones compuestas de los Índices de cada sujeto, por edad de menor a mayor.



Nota: F6 años, M9 años, M14 años, F16 años

Evaluación Neuropsicológica Infantil (ENI): Femeninas (Participante 1: F6 años/ Participante 2: F16 años); Masculinos (Participante 3: M9 años/ Participante 4: M14 años)

En la tabla 4 se describe el comportamiento de los hijos en las Funciones Cognoscitivas de la ENI, donde se puede observar que el desempeño femenino es mejor en *habilidades gráficas, memoria audio-verbal (a corto y largo plazo), percepción visual, y lenguaje expresivo*; ambos sexos se comportan igual (con rendimiento bajo) en tareas como *memoria visual (a corto y largo plazo), lenguaje (repetición), habilidades metalingüísticas, habilidades espaciales, atención visual, atención auditiva y habilidades conceptuales (problemas aritméticos)*.

Tabla 4.

Funciones Cognoscitivas de la ENI

Dominios generales	Subdominios	Conclusión
Habilidades Gráficas F6(PB),F16(P)/M9(MB),M14(MB) F mejor que M	Figura humana: L,NP/MB,MB Copia figuras: PB,NP/PB,P Figura compleja: NP,NP/L,MB	Los participantes 3 y 4 bajo en <i>Dibujo de la Figura humana</i> y en <i>Copia de la Figura Compleja</i> . Ejecución más baja (PB) en participantes 1 y 3 respecto a los participantes 2 y 4 (P) en copia de figuras.
Memoria (codificación): verbal – auditiva F6(NP),F16(NP)/M9(PB)M14(PB) F mejor que M	Lista palabras: PB,PB/PB,MB Recuerdo historia: NP,NP/L,MB	Participantes 3 y 4 obtienen puntuaciones bajas en el <i>recuerdo de una historia</i> .
Memoria (codificación): visual F6(L),F16(PB)/M9(L),M14(L) F igual que M	Lista de Figuras: L,PB/L,L	Los 4 participantes salen en puntuaciones bajas o limítrofes. No existe diferencia significativa en su desempeño.
Habilidades Perceptuales: Percepción visual F6(NP),F16(NP)/M9(NP),M14(NP) F mejor que M	Imágenes sobrepuestas: NP,NP/NP,N Imágenes borrosas: NP,NP/NP,NP Cierre visual: NP,NP/S,NP Reconoc. expresiones: NP,NP/NP,NP Integración objetos: NP,NP/PB,NP	Uno de los varones (participante 3) obtiene promedio bajo en <i>integración de objetos</i> .
Memoria (evocación diferida): Estímulos auditivos F6(NP),F16(NP)/M9(NP),M14(L) F mejor que M	Recobro lista palabras: NP,NP/NP,PB Recobro por claves: NP,NP/NP,L Reconocimiento verbal: NP,NP/NP,L Recuperación historia: NP,NP/L,L	Los participantes 3 y 4 presentan puntuaciones bajas y límites en tareas de <i>recobro espontáneo de la lista, por claves, reconocimiento verbal – auditivo y recuperación de una historia</i> .
Evocación de estímulos visuales F6(NP),F16(PB)/M9(PB),M14(L)	Recobro figura compleja: PA,NP/NP,L Evocación estímulos visuales: PB,L/PB,PB Recobro por claves: L,PB/PB,L Reconocimiento visual: NP,NP/NP,NP	Los participantes 3 y 4 caen en puntuación límite en el <i>Recobro de la Figura Compleja</i> . Los 4 participantes obtienen puntuaciones bajas en <i>Evocación de estímulos visuales y Recobro por Claves</i> .
Lenguaje (Repetición) F6(NP),F16(NP)/M9(NP),M14(NP) F igual que M	Sílabas: NP,NP/NP,S Palabras: NP,NP/PB,NP No palabras: PB,NP/NP,NP Oraciones: NP,MB/NP,L	Ejecución más baja (MB/L) en participantes 2 y 4 respecto a los niños participantes 1 y 3 (P) en <i>Repetición de oraciones</i> .
Lenguaje (Expresión) F6(PB),F16(NP)/M9(L),M14(MB) F mejor que M	Denominación imágenes: NP,NP/NP,L Coherencia narrativa: NP,NP/L,NP	Los participantes 3 y 4 obtienen puntuaciones limítrofes y muy bajas en tareas de <i>Denominación de imágenes, Coherencia</i>

	Longitud expresión: NP,PB/MB,MB	<i>Narrativa y Longitud de la Expresión.</i>
Lenguaje (Comprensión) F6(NP),F16(PB)/M9(PB),M14(PB)	Designación imágenes: NP,NP/NP,NP Seguimiento instrucciones: NP,NP/PB,NP Comprensión discurso: NP,L/NP,L	Ejecución más baja (L) en participantes 2 y 4 respecto a los niños (P) en <i>Comprensión del discurso.</i>
Habilidades Metalingüísticas F6(L),F16(PB)/M9(MB),M14(MB) F igual que M	Síntesis fonémica: PB,NP/L,L Conteo de sonidos: PB,NP/L,MB Deletreo: NP,NP/L,MB Conteo de palabras: NP,L/PB,NP	Todos los participantes puntúan con clasificaciones bajas, limítrofes y muy bajas en actividades que implican <i>Síntesis Fonémica, Conteo de sonidos, Deletreo y Conteo de palabras.</i>
Habilidades Espaciales F6(MB),F16(PB)/M9(MB),M14(PB) F igual que M	Comprensión derecha-izquierda: MB,NP/MB,PB Expresión derecha-izquierda: L,NP/MB,NP Dibujos ángulos diferentes: NP,NP/L,L Orientación de líneas: MB,MB/MB,NP Ubicación coordenadas: MB,NP/NP,NP	Sus puntuaciones oscilan entre promedio bajo y muy por debajo, principalmente. Las tareas más bajas es <i>Orientación en líneas y Comprensión y Expresión de derecha – izquierda.</i> Ejecución más baja (L/PB) en niños (participantes 1 y 3) respecto a los adolescentes (P) en <i>Expresión derecha-izquierda</i>
Atención visual F6(PB),F16(MB)/M9(MB),M14(MB) F igual que M	Cancelación de dibujos: L,MB/L,MB Cancelación letras: NP,NP/MB,L	Los 4 participantes obtienen puntuaciones bajas, limítrofes, y muy bajas en su desempeño en las actividades de <i>Cancelación</i>
Atención auditiva F6(MB),F16(PB)/M9(PB),M14(PB) F igual que M	Dígitos progresión: L,L/L,NP Dígitos en regresión: MB,NP/NP,PB	
Habilidades conceptuales F6(PB),F16(NP)/M9(PB),M14(MB)	Similitudes: PB,NP/PB,MB Matrices: NP,PA/NP,MB Problemas aritméticos: L,L/PB,PB	Los 4 participantes obtuvieron puntuaciones bajas; en el caso de los hombres (participantes 3 y 4) y limítrofes las mujeres (participantes 1 y 2) en la tarea de <i>Problemas Aritméticos.</i>

Nota: Muy bajo (MB), Límite (L), Promedio bajo (PB), Promedio alto (PA), Superior (S). No logra realizar la actividad (NL).

En la tabla 5 se describe el comportamiento de los hijos en las Funciones Ejecutivas de la ENI, observando que en general, los cuatro hijos mantienen un comportamiento parecido en las tareas que conforman dicho dominio, presentando un desempeño promedio o cercano a éste con algunas excepciones como en el caso de la *fluidez fonémica* (F mejor que M), y en *flexibilidad cognoscitiva* las mujeres obtienen puntuaciones límite en *Porcentaje de respuestas correctas, total de errores y porcentaje de errores.*

Tabla 5.

Funciones Ejecutivas de la ENI

Dominios generales	Subdominios	conclusión
Fluidez Verbal (Semántica) F6(L),F16(NP)/M9(L),M14(MB) F mejor que M	Frutas: NP,NP/PB,L Animales: NP,NP/NP,L Fonémica: L,NP/L,PB	Los participantes 3 y 4 obtienen puntuaciones muy bajas y limítrofes en <i>Fluidez fonémica</i> .
Fluidez Gráfica F6(PB),F16(L)/M9(L),M14(MB)	Semántica: L,NP/L,MB No semántica: NP,L/NP,PB	Ejecución más baja (L/PB) en participantes 2 y 4 respecto a los niños participantes 1 y 3 (P) en <i>Fluidez No Semántica</i>
Flexibilidad Cognoscitiva M más que F	Núm. de ensayos administrados: NP,L/PB,NP Total correctas: L,NP/NP,NP Porcentaje correctas: L,L/NP,PA Total errores: L,L/NP,PA Porcentaje errores: L,L/NP,S Número categorías: NP,NP/NP,NP Incapacidad organización: NP,NP/MB,NP Respuestas perseverativas: NP,NP/NPNP Porcentaje respuestas perseverativas: NP,S/NP,NP	Las mujeres (participantes 1 y 2) obtienen puntuaciones límite en <i>Porcentaje de respuestas correctas, total de errores y porcentaje de errores</i>
Planeación y Organización	Diseños correctos: PA,NP/NP,NP Movimientos realizados: NP,PB/NP,L Diseños c/mínimo movimientos: NP,L/NP,PB	Ejecución más baja (L/PB) en adolescentes (participantes 2 y 4) respecto a los niños (NP) en el <i>Número de movimientos realizados y Diseños correctos con el mínimo de movimientos</i>

Nota: Muy bajo (MB), Límite (L), Promedio bajo (PB), Promedio alto (PA), Superior (S). No logra realizar la actividad (NL)

En la tabla 6 se describe el comportamiento de los hijos en las Habilidades de Rendimiento Académico de la ENI, apreciándose ser uno de los dominios más afectado por puntuaciones bajas tanto en hombres como en mujeres, ya que ambos sexos presentaron puntuaciones bajas, muy bajas o limítrofe en diferentes subdominios tanto en lectura, como escritura y aritmética.

Tabla 6.

Resultados de los rangos de desempeño en las Habilidades de Rendimiento Académico de la ENI

Dominios generales	Subdominios	Conclusión
Lectura (Precisión) F6(L),F16(NP)/M9(MB),M14(MB)	Lectura sílabas: L,NP/NP,NP Lectura palabras: PB,NP/MB,L Lectura no palabras: L,NP/PB,NP Lectura oraciones: PB,NP/PB,NP Palabras error en lectura: MB,NP/MB,MB	Los participantes 3 y 4 obtienen puntuaciones limítrofe y muy bajas en las tareas de <i>Lectura de palabras</i> y <i>Palabras con error en la lectura</i> . Ejecución más baja (L/PB) en participantes 1 y 3 respecto a los participantes 2 y 4 (P) en <i>Lectura de no palabras</i> y <i>Lectura de oraciones</i>
Lectura (Comprensión) F6(L),F16(NP)/M9(MB),M14(PB)	Comprensión oraciones: PB,NP/MB,L Comprensión lectura voz alta: NP,PA/L PA Comprensión lectura silenciosa: PB,NP/NP,PB	
Lectura (Velocidad) F6(MB),F16(NP)/M9(MB),M14(MB)	Lectura voz alta: MB,NP/MB,MB Lectura silenciosa: MB,NP/L,MB	Sólo la participante 2 se mantiene con puntuaciones promedio en la <i>velocidad lectora</i> en ambas modalidades.
Escritura (Precisión) F6(MB),F16(L)/M9(MB),M14(MB) F igual que M	Escritura nombre: PB,L/MB,MB Dictado sílabas: NP,NP/MB,MB Dictado no palabras: L,PA/MB,L Dictado oraciones: L,MB/MB,MB Errores en copia: NL,NP/MB,L Errores en recuperación escrita: NL,NP/NL,NP	Los 4 participantes obtuvieron puntuaciones bajas, limítrofes y muy bajas en las actividades de <i>Escritura de nombre</i> , <i>Dictado de palabras</i> , <i>Dictado de oraciones</i> . Ejecución más baja (NL) en Participantes 1 y 3 respecto a los participantes 2 y 4 (P) en

		<i>Palabras con errores en la recuperación escrita.</i>
Escritura (Composición Narrativa) F6(NP),F16(NP)/M9(MB),M14(MB) F mejor que M	Coherencia narrativa: NP,NP/MB,NP Longitud de producción escrita: NP,PB/MB,MB	Obtienen puntuaciones muy bajas los participantes 3 y 4 en <i>Coherencia narrativa</i> y <i>Longitud de la producción escrita</i> .
Escritura (Velocidad) F6(MB),F16(PA)/M9(MB),M14(MB)	Copia de texto: PB,PA/MB,MB Recuperación escrita: MB,PA/MB,MB	
Aritmética (Conteo) F6(NP),F16(NP)/M9(MB),M14(NP)	Conteo: NP,NP/MB,NP	
Manejo numérico F6(PB),F16(MB)/M9(MB),M14(MB) F igual que M	Lectura números: NP,MB/MB,MB Dictado números: NP,MB/MB,MB Comparación números: PB,MB/NP,MB Ordenamiento cantidades: L,NP/MB,NP	Los participantes 3 y 4 salen con puntuaciones bajas o muy bajas en <i>Lectura de números</i> , y <i>Dictado de números</i> junto con la participante 2. En <i>Comparación de números</i> , con excepción del participante 3, los otros 3 obtienen puntuaciones bajas o muy bajas. Los participantes 1 y 3 obtienen puntuaciones muy bajas y límite en <i>Ordenamiento de cantidades</i> .
Cálculo F6(L),F16(MB)/M9(MB),M14(MB) F igual que M	Serie directa: PB,MB/MB,MB Serie inversa: NP,MB/MB,MB Cálculo mental: L,NP/MB,MB Cálculo escrito: PB,PB/L,MB	Los 4 participantes obtienen puntuaciones bajas o muy bajas en la <i>Serie directa</i> y en la <i>inversa</i> solo la participante 1 sale promedio. En <i>Cálculo mental</i> , solo la participante 2 alcanza puntuaciones promedio, ya que, en <i>Cálculo escrito</i> , los cuatro oscilan entre promedio bajo y límite.
Razonamiento lógico-matemático F6(L),F16(L)/M9(PB),M14(PB) F igual que M	Problemas aritméticos: L,L/PB,PB	Los cuatro participantes obtienen puntuaciones bajas o límite.

Nota: Muy bajo (MB), Límite (L), Promedio bajo (PB), Promedio alto (PA), Superior (S). No logra realizar la actividad (NL)

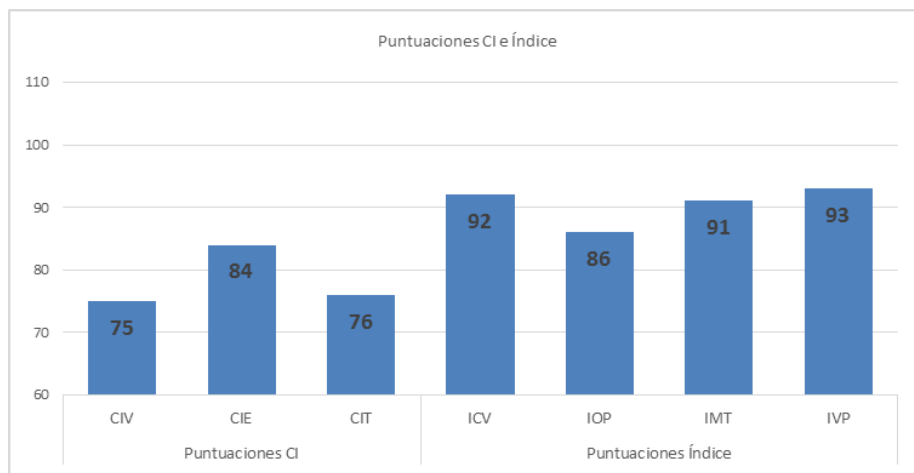
6.2 Resultados de la madre

Escala Wechsler (WAIS-III)

En la figura 8 se muestran las puntuaciones escalares correspondientes al CIT, CIV, CIE y los cuatro Índices Compuestos de la Escala Wechsler para adultos. La madre obtuvo un Coeficiente Intelectual Total de 76, lo cual la ubica en un rango limítrofe, asimismo, en la Escala Verbal obtiene 75, mientras que en la Escala Ejecutiva un 84 clasificado como normal-bajo. En sus puntuaciones Índice, en ICV, IMT e IVP se ubica en puntuaciones promedio, no así en IOP siendo el Índice más bajo (Fig. 8)

Figura 8

Puntuaciones Compuestas de la madre

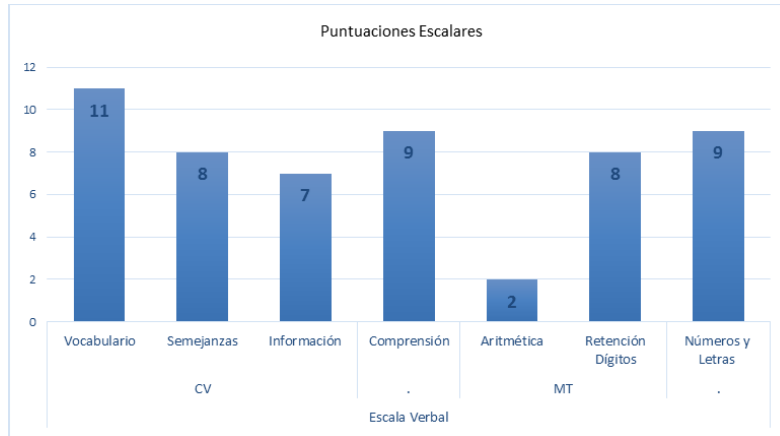


Nota: CIV: Escala Verbal; CIV: Escala Ejecutiva; ICV: Índice de Comprensión Verbal; IOP: Índice de Organización Perceptual; IMT: Índice de Memoria de Trabajo; IVP: Índice de Velocidad de Procesamiento.

En la figura 9 se observa que, en la Escala Verbal, conformada por el ICV e IMT, presenta un mejor rendimiento en la Comprensión Verbal (CV), ya que obtiene puntuaciones promedio (*Vocabulario, Comprensión, Semejanzas*) o cercanas a ellas (*Información*). Por otro lado, en memoria de Trabajo (MT), alcanza puntuaciones promedio en *Retención de Dígitos y Números y Letras*, mientras que en *Aritmética* alcanza una puntuación cercana al limítrofe.

Figura 9

Se analizan las Puntuaciones Escalares de la Escala Verbal (CIV) de la madre

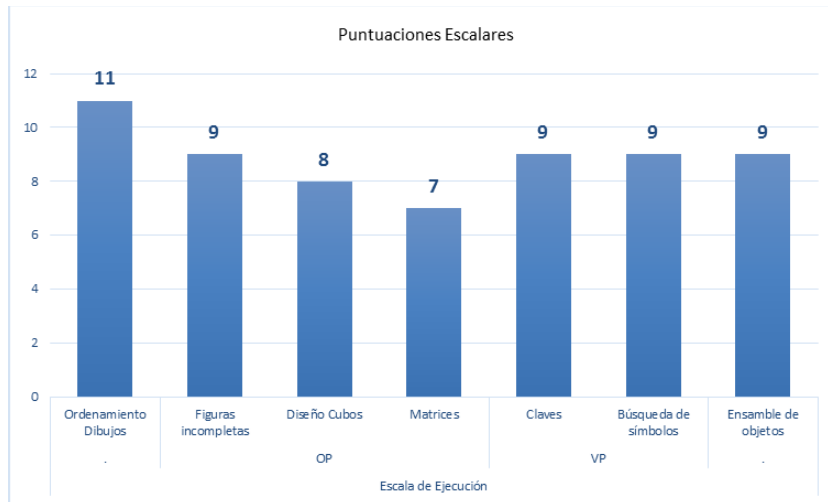


Nota: compuesto por (CV): Comprensión verbal y (MT): Memoria de Trabajo.

En la figura 10 se observa que, en la Escala Ejecutiva, conformada por el IOP e IVP, presenta un mejor rendimiento en VP, teniendo un desempeño uniforme en promedio en *Claves*, *Búsqueda de símbolos* y *Ensamble de Objetos*, mientras que en OP la mayoría de sus tareas son promedio (*Ordenamiento de dibujo*, *Figuras incompletas*, *Diseño con cubos*) y *Matrices* por debajo del promedio.

Figura 10

Se analizan las Puntuaciones Escalares de la Escala Ejecutiva (CIE)



Nota: compuesto por (OP): Organización Perceptual y (VP): Velocidad de Procedimiento.

Test Barcelona (versión abreviada)

A lo largo de su desempeño en las subpruebas aplicadas (Tabla. 7), en las habilidades lectoras que fueron evaluadas, la madre alcanza puntuaciones máximas en la lectura de logotomos, así como en el tiempo en el que realiza la tarea; en la lectura del texto cae en un rango inferior debido a que presenta errores en la lectura. Por otro lado, en la comprensión de los mismos su puntaje se mantiene, sin embargo, el tiempo en el que lo realiza la ubica en un rango inferior; en comprensión de frases y textos y el tiempo en el culmina la ubican en una clasificación de puntaje máximo.

Con relación a la escritura, en el dictado de logotomos obtiene una puntuación promedio mientras que el tiempo en el que realiza dicha actividad cae a un rango inferior. En la denominación escrita y el tiempo en el que concluye la tarea, se ubican en una puntuación dentro de un rango promedio de su desempeño. Posteriormente, se le pide que realice las actividades de la praxis constructiva a la copia y de acuerdo con su ejecución y el tiempo en el que realiza los reactivos en ambos cae en un rango inferior.

Finalmente, en las actividades de memoria que se le aplicaron a la madre, tanto en memoria de textos, memoria de textos con preguntas, memoria de textos diferida y memoria de textos diferida con preguntas, todos sus puntajes son descritos como un desempeño inferior, manteniéndose los mismos puntajes en el desempeño inmediato como en la evocación posterior. Pierde varios datos de las historias, aun dándole la ayuda de las preguntas, pocas veces pudo llegar a dar los datos que se le solicitaban.

Tabla 7.

Puntuaciones del Test Barcelona

● 20-49 AÑOS. ESC ALTA (14.53 ± 4.26). SUBPRUEBAS.	Percentiles										PD	OBSERVACIONES- SEMIOLÓGÍA	
	10	20	30	40	50	60	70	80	90	95			
LECTURA LOGATOMOS.....	0	2	3	4	5							6	
LECTURA LOGATOMOS T.....	0	1	3	10	17							18	
LECTURA TEXTO.....	0	15	30	45	54	55						56	
COMP. LOGATOMOS.....	0	1	2	3	5							6	
COMP. LOGATOMOS T.....	0	4	6	9	17							18	
COMP. FRASES Y TEXTOS.....	0	1	2	4	6	7						8	
COMP. FRASES Y TEXTOS T.....	0	1	7	13	19	20	21	23				24	
MECÁNICA DE LA ESCRITURA.....	0	1	2	3	4							5	
DICTADO LOGATOMOS.....	0	2	5									6	
DICTADO LOGATOMOS T.....	0	2	6	10	14	15	17					18	

DENOMINACIÓN ESCRITA.....	0	2	3	4	5						6			
DENOMINACIÓN ESCRITA T.....	0	3	6	9	17						18			
PRAXIS CONST. COPIA.....	0	2	4	8	12	13	16	17			18			
PRAXIS CONST. COPIA T.....	0	3	7	15	29	30	34	35			36			
MEMORIA TEXTOS.....	0	1	4	7	10	11	13	15	16	17	18	19	21	22
MEMORIA TEXTOS PREG.....	0	2	6	10	14	15	16	17	18	19	20	21	22	23
MEMORIA TEXTOS DIFERIDA.....	0	1	2	6	10	11	12	14	15	16	17	19	21	22
MEMORIA TEXTOS DIF. PREG.....	0	2	4	5	6	15	16	17	18	19	20	21	22	23

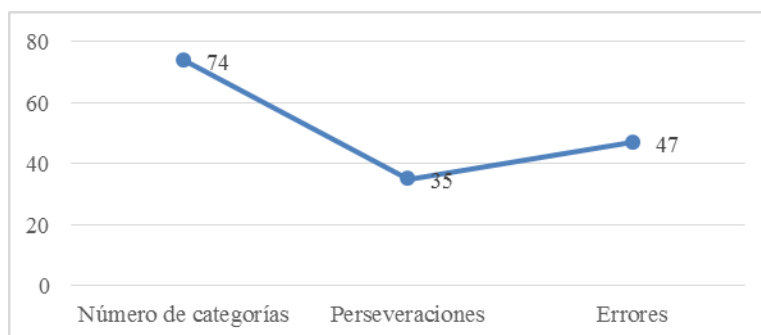
Figura Compleja de Rey

En este test utilizado para detectar alteraciones de la organización visuoespacial, así como la existencia de déficits en la planeación, regulación y verificación de una tarea compleja, M alcanza en la copia un total de 19 puntos en un tiempo de 4 minutos, ubicando su desempeño en un percentil <1 y en 25(tiempo); por otro lado, en la evocación obtiene una puntuación de 14 en 2 minutos lo cual la coloca en los percentiles 10 y 75, respectivamente. El tipo de organización de trazos tanto en copia como en la memoria es el IV (Yuxtaposición de detalles), éste es considerado como la primera etapa en la evolución del proceso de copia en función de la edad se presenta principalmente en los grupos de edades entre 5 a 11 años, en la edad adulta lo hace un porcentaje mínimo.

Las puntuaciones que se obtienen tanto en copia como en evocación fueron porque omite algunos elementos y otros, aunque están presentes, no están completos o no se reconocen. Es importante mencionar que en su ejecución realiza ambas figuras en una rotación de 180 grados.

Wiconsin Card Sorting Test (WCST)

Número de categorías realizadas: **Normal**; Perseveraciones: **Normal**; Total de errores: **Normal**



Percentil

Bajo 1% a 25% **Normal** 26% a 74% **Alto** 75% a 100%

7 Discusión

Mencionar la importancia de establecer relaciones confiables entre los resultados de las evaluaciones obtenidas en la exploración neuropsicológica en diversos dominios cognitivos y la capacidad funcional de los miembros de una familia con neurofibromatosis tipo 1, a fin de disponer de información que permita predecir la repercusión de los déficits cognitivos en el grado de autonomía personal e integración social, como han señalado García Molina, A., Tirapú Ustárroz, J y Roig – Rovira, T. (2007), destacando que la validez ecológica es un aspecto que todo neuropsicólogo debe tener muy presente en el estudio de la NF1 y sus efectos en las habilidades cognitivas, ya que permite obtener información esencial para la evaluación y la rehabilitación, y conducir a una intervención neuropsicológica que logre que los participantes puedan contender con las demandas de su medio, cognitivo, social, laboral y afectivo y se sienta integrado a su vida cotidiana (Salvador, 2014).

Es por ello que los diferentes resultados obtenidos con esta investigación se tratarán de interpretar con esta visión y teniendo en cuenta que las *habilidades de rendimiento académico, identificadas en el núcleo de los 4 hijos participantes*, constituyen un marco referencial importante para determinar la validez ecológica del trabajo realizado en esta tesis. Si a esto se agrega que las referencias se basan en la evaluación de dichas habilidades en grupos de niños y no en el análisis individual, entonces el poder analizar las habilidades de rendimiento académico en estos descendientes, aporta también un modelo para evaluar, en forma descriptiva, pero con base en pruebas estandarizadas, el papel del sexo y la edad en el rendimiento académico ya que se cuenta con 2 niños y 2 adolescentes, de edades similares y diferente sexo.

No obstante, antes de analizar detalladamente el desempeño en las habilidades de rendimiento académico de los participantes-hijos, se presenta información donde se describen los puntajes de la inteligencia general de los mismos en su rendimiento académico dado que este aspecto ha sido relevante para diversos autores (North, 1998; Vaucheret Paz, E. et al., 2019). Se ha reportado que el CI en los niños con Neurofibromatosis tipo 1, la mayoría de las veces se ubica entre 89 y 94 (North, 1998). De hecho, sólo la adolescente (sujeto 2) tuvo puntuaciones promedio ya que el resto mostró puntuaciones promedio bajo y el niño (sujeto 3) limítrofe (CI=79). Es importante señalar que el análisis de esta variable ha sido evaluado históricamente considerando el CI total, el CI verbal y el CI ejecutivo pero el poder contar con el WISC-IV ofrece la posibilidad de complementar la evaluación de la inteligencia general con aspectos particulares como los

Índices Memoria de Trabajo, Comprensión Verbal, Razonamiento Perceptual y Velocidad de Procesamiento.

Por ejemplo, todos los hijos tuvieron puntuaciones por debajo del promedio en el Índice de Memoria de Trabajo, incluida la adolescente (sujeto 2) que tuvo un CI total promedio, mientras que la niña (sujeto 1) y el adolescente (sujeto 4) tuvieron puntuaciones limítrofes (77 y 68, respectivamente). Por su parte, en el ICV, las dos mujeres tuvieron puntuaciones promedio y los varones promedio bajo; en el IRP sólo el niño (sujeto 3) tuvo promedio bajo (88) y el resto puntuaciones promedio y, finalmente, en el IVP sólo la adolescente (sujeto 2) fue promedio, los varones (sujetos 3 y 4) promedio muy bajo (80) y la niña (sujeto 1) limítrofe (78). No obstante, desde el enfoque neuropsicológico, es más importante analizar las respuestas emitidas en la ejecución de las tareas encomendadas a los participantes, porque podemos decir al análisis que el índice que pudo haber influido más en el CIT parece haber sido la Memoria de Trabajo, seguido del Índice de Velocidad de Procesamiento (Fig. 7).

Con relación a las habilidades de rendimiento académico, en la revisión de la literatura se ha mencionado que la NF1 puede afectar a los diversos procesos del desarrollo desde edades tempranas, lo que incrementaría el riesgo de presentar problemas de aprendizaje en la infancia. Hernández del Castillo et al. (2016) realizaron un estudio con 23 niños y niñas con diagnóstico de NF1 para determinar el rendimiento neuropsicológico, comparado con un grupo de 21 niños sanos con características sociodemográficas similares. Estos autores destacaron la presencia de alteraciones neurocognitivas sutiles y generalizadas, con afectaciones mayores en las funciones ejecutivas, dificultades de razonamiento y de atención, mismas que repercutieron en el aprendizaje de los niños con NF1. Ozonoff (1999) mencionó la existencia de déficits en el aprendizaje, particularmente de dificultades en la lectura, escritura y matemáticas, las cuales suelen mostrar una tendencia mayor a la baja en comparación a las puntuaciones de la inteligencia.

Los resultados de la presente investigación evidenciaron la presencia de déficits, en mayor o menor grado, en todos los participantes-hijos, en las habilidades de rendimiento académico exploradas mediante la ENI. En el caso de la *Lectura*, la *Escritura* y algunas tareas de *Aritmética*, se considera que el análisis debe centrarse en los adolescentes (sujetos 2 y 4) y en el niño (sujeto 3), puesto que a la niña de 6 años no le era posible estar a la altura de todas las demandas de la ENI. Por ejemplo, apenas podía realizar el reconocimiento de algunos fonemas y no pudo ejecutar las tareas de cálculo y razonamiento lógico-matemático. Es muy probable que, por las

características de su contexto familiar y por el ambiente socioeconómico en que se desenvuelve, no tuvo la estimulación necesaria para tener un rendimiento mejor; por ejemplo, en la categoría de manejo numérico, pudo realizar satisfactoriamente (normal promedio) las tareas de conteo, lectura y dictado de números pero no le fue posible ejecutar las de comparación de números y ordenamiento de cantidades, lo cual podría deberse a una dificultad para aplicar estrategias de razonamiento matemático, como la identificación de patrones o la utilización de relaciones numéricas que son necesarias para ordenar y comparar cantidades, como consecuencia de una dificultad de aprendizaje específica en matemáticas, afectando su capacidad para comprender y aplicar conceptos matemáticos (discalculia).

En los hermanos, con mayor escolaridad, en la prueba Lectura se observó que el mejor desempeño fue el de la adolescente (sujeto 2) quien obtuvo puntuaciones normal promedio en todas las tareas; mientras que el peor rendimiento fue el del niño (sujeto 3), que tuvo puntuaciones muy bajas en precisión, comprensión y en la velocidad lectora. El adolescente (sujeto 4), mostró resultados intermedios con tendencia a muy bajos, siendo sus fallos más notables en la tarea de comprensión lectora a nivel de oraciones y de un texto de lectura en voz alta. Lo cual nos lleva a mencionar que, aun siendo miembros de la misma familia, la caracterización de la enfermedad es diferente para cada participante, porque están involucrados diversos factores tales como: edad de inicio de la enfermedad, grado de severidad de la enfermedad, diferencias individuales, por ejemplo, el gusto por la lectura, tiempo que dedican a la lectura, hábitos de estudio, etcétera.

Con relación a la escritura, nuevamente los 2 hijos varones tuvieron el peor rendimiento puesto que evidenciaron ejecuciones muy bajas en las tres dimensiones de esta categoría: precisión, comprensión y velocidad; ocurriendo las fallas más notables en la copia, en la longitud de sus escritos espontáneo y la velocidad con la que los realizan. De hecho, los errores ortográficos tipifican las deficiencias de los varones en esta habilidad y es importante hacer notar que el hijo menor apenas logró escribir unas 5 palabras, sin coherencia narrativa, a pesar de tener 9 años.

La mejor ejecución en esta habilidad correspondió a la adolescente (sujeto 2) quien, en contraste con los hijos varones, especialmente con el que tiene una edad similar a la de ella, obtuvo puntuaciones normal promedio y promedio alto en composición narrativa y velocidad de la escritura. En la precisión de la escritura alcanzó puntuaciones limítrofes determinadas principalmente por la tarea de dictado de oraciones donde alcanzó puntuaciones muy bajas.

Otra de las Habilidades de Rendimiento Académico es la de Aritmética. En la categoría de conteo, únicamente el niño tuvo puntuaciones muy bajas, lo cual probablemente se debió a problemas de atención, ya que cuando se le solicitó que atendiera mejor a lo que estaba haciendo, pudo dar la respuesta correcta; sin embargo, esto no le permitió mejorar la puntuación porque la calificación se hace ante el primer intento. En cuanto a los dominios de manejo numérico y cálculo, tanto el niño como los adolescentes tuvieron un desempeño muy bajo. En el dominio de razonamiento lógico-matemático la ejecución de los varones fue promedio bajo, mientras que la de la adolescente fue limítrofe.

Con relación al manejo numérico, el hecho de que la adolescente y los dos varones tuvieran puntuaciones muy bajas pudiera estar determinado por su pobre desempeño (muy bajo) en las tareas de lectura y dictado de números; mientras que en el cálculo la deficiencia principal estuvo en las tareas de serie directa y serie inversa. En contraste, la adolescente tuvo puntuaciones normal promedio y promedio bajo en las tareas de cálculo mental y escrito, respectivamente; mientras que los varones continuaron con puntuaciones muy bajas o limítrofes. Para un buen funcionamiento en manejo numérico y cálculo, se requiere de una atención (visual y auditiva) y una memoria de trabajo adecuadas. Tanto en la adolescente como en los varones, existieron déficits en la atención, muy marcados en la atención visual y puntuaciones, de acuerdo con el IMT, promedio bajo (niño/adolescente femenina) y limítrofe (adolescente masculino).

Las habilidades de rendimiento académico, por tanto, pueden resumirse de la siguiente manera: en la lectura y en la escritura fue evidente que los varones tuvieron un rendimiento inferior a la adolescente; en el manejo numérico y en cálculo se comportaron de forma similar (ejecución deficiente) y sólo en razonamiento lógico-matemático los varones mostraron un rendimiento ligeramente superior a la adolescente.

Otro aspecto importante que considerar para el buen desempeño de las habilidades de rendimiento académico es la relación que guardan con dicho desempeño la normalidad de las funciones cognoscitivas y ejecutivas. En este sentido, es conveniente tener presente que la atención es una de las principales funciones para el logro y consolidación del aprendizaje, a la vez que ha sido una de las funciones cognoscitivas más estudiadas en la NF1. Hyman et al. (2005) estudiaron 81 niños con NF1, de edades entre 8 y 16 años y su desempeño fue comparado con un grupo control de 49 hermanos sin afectaciones. Los autores encontraron que el 63% de los niños afectados con NF1 presentaban dificultades en tareas que les exigían, principalmente, una atención

sostenida. Estos resultados coinciden con los de esta investigación, ya que los 4 hijos presentaron puntuaciones muy bajas o promedio bajo, tanto en la atención visual como en atención auditiva de la ENI, sobre todo en la atención visual. Este aspecto también quedó reflejado en las puntuaciones del IMT del WISC-IV: en la tarea de “Retención de dígitos”, los cuatro hijos tuvieron puntuaciones por debajo del promedio; mientras que en “Sucesión de números y letras” ocurrió lo mismo en tres de los hijos, ya que la adolescente alcanzó puntaje promedio.

Otro de los déficits más estudiados, además de la atención, son las fallas visuoespaciales, las cuales durante mucho tiempo han sido consideradas una característica distintiva de la NF1. Uno de los trabajos más actuales ha sido el de Bulgheroni et al. (2019), en el cual reclutaron a 18 niños con NF1, 17 hermanos, y 18 niños con desarrollo intelectual típico y desempeño normal en la Figura Compleja de Rey. Sus resultados mostraron un CI normal en los niños con NF1, con debilidades cognitivas en la organización perceptual y en la memoria de trabajo. En la Figura Compleja de Rey tuvieron un desempeño pobre en la copia y se confirmaron las dificultades visuoespaciales debido a un déficit en el análisis perceptual de la forma y en sus habilidades espaciales. El deterioro visuoperceptual en la NF1 parece ser un proceso unificado desde el procesamiento visual temprano hasta funciones de orden superior.

En comparación con el trabajo mencionado, en la presente investigación se evidenció una diferencia en el desempeño de acuerdo con el sexo, ya que en el dominio de las habilidades gráficas los dos varones, tuvieron un rendimiento muy bajo, presentando errores en el dibujo de la figura humana y en la figura compleja, principalmente, en la omisión de algunos elementos de la figura, mientras que otros no fueron ubicados adecuadamente ni realizados de manera precisa. Asimismo, en el dominio de las habilidades perceptuales (visual), los cuatro hijos lograron, de manera general, puntuaciones normal promedio. Con excepción del hijo menor, que obtuvo promedio bajo en la tarea de integración de objetos, con dos estímulos correctos solamente.

Respecto al desempeño en las habilidades espaciales, los 2 niños menores (sujetos 1 y 3) tuvieron puntuaciones muy bajas, mientras que ambos adolescentes (sujetos 2 y 4) fueron promedio bajo. En el caso de la joven su ejecución más baja fue en orientación en líneas (muy baja); mientras que el varón tuvo promedio bajo en comprensión derecha – izquierda y limítrofe en dibujos desde ángulos diferentes y, por otro lado, los dos hijos más pequeños tuvieron puntuaciones muy bajas o limítrofes en las tareas de comprensión y expresión derecha-izquierda y orientación de líneas. Por tanto, los resultados de esta investigación confirman los déficits en

habilidades espaciales en sujetos con NF1, sobre todo con la tarea de orientación de líneas en la mayoría de ellos.

Otras de las funciones importantes para el aprendizaje es la memoria. Hyman et al. (2005), realizaron una investigación con 81 sujetos con NF1, con edades comprendidas entre los 8 y 16 años, comparando su desempeño con 49 sujetos control. Los resultados de la misma en la ejecución relacionada con las habilidades de memoria, los llevó a concluir que los niños con NF1 no presentaban diferencias con la población en general o con los hermanos en las tareas de memoria. No observaron dificultad en el funcionamiento de memoria inmediata, memoria diferida ni en el reconocimiento tanto a nivel verbal como visual.

En los resultados del presente trabajo, en contraste con lo mencionado por Hyman et al. (2005), sí se encontraron diferencias entre la memoria verbal-auditiva y la visual, ya que los cuatro hijos se vieron afectados en las tareas de la memoria visual inmediata, donde la adolescente (sujeto 2) tuvo un desempeño promedio bajo y la niña (sujeto 1), junto con los varones (sujetos 3 y 4), tuvieron puntuaciones limítrofes; en la memoria visual diferida los dos niños (sujetos 1 y 3) mejoraron su desempeño, mientras que los adolescentes (sujetos 2 y 4) mantuvieron sus puntajes. Cabe mencionar que dichos fallos también podrían estar relacionados con deficiencias en las habilidades visuoperceptuales, de lenguaje, de planeación y organización de los menores.

Levine et al. (2006) sugiere la importancia de discernir la relación que existe entre el lenguaje, funcionamiento ejecutivo y memoria. Con relación al lenguaje, se observó que los fallos principales se encuentran a nivel de comprensión y expresión; en el primero, sólo la adolescente obtuvo normal promedio, aunque con ciertas fallas en la longitud de la expresión. Los otros 3, de menor a mayor, tuvieron puntuaciones promedio bajo, limítrofe y muy bajo, respectivamente. En la comprensión del lenguaje, la niña mejoró levemente su ejecución y los restantes tuvieron un desempeño promedio bajo. Es muy probable que lo anterior corresponda con lo mencionado por Mazzoco et al. (1995), quienes observaron puntuaciones bajas en tests de vocabulario, lenguaje receptivo, denominación, vocabulario escrito y razonamiento verbal en los niños con NF1. Lo anterior se relaciona, a su vez, con las habilidades conceptuales ya que en el caso de los varones se confirmaron sus hallazgos, debido a que ambos tuvieron puntuaciones por debajo del promedio en la tarea de semejanzas, tanto en la ENI como en la WISC-IV.

Muchos de los niños en edad escolar con dificultades en la lectura muestran déficits importantes en la conciencia fonológica y algunos adolescentes que logran compensarlos con el

paso del tiempo de forma exitosa, continúan teniendo dificultades en el procesamiento fonológico (Fawcett y Nicholson, 1995; Gallagher et al. 1996). En el caso de los datos arrojados por la ENI en habilidades metalingüísticas, los 3 hijos mayores presentaron fallas en las diversas tareas (la niña no realizó las actividades debido a que apenas inicia con el trabajo de la conciencia fonológica); la menos afectada fue la adolescente ya que obtuvo puntuación limítrofe en el conteo de palabras, confundiendo en ocasiones en el conteo entre sílabas, palabras o sonidos. Luego, los dos varones que tuvieron puntuaciones limítrofes o muy bajas en síntesis fonémica, conteo de sonidos y deletreo, siendo el niño el más afectado con déficits en todas las tareas, incluso en conteo de palabras. Dichos resultados, explican en gran medida el desempeño de los hijos en la habilidad lectora.

Otra de las habilidades que suele estar afectada en los niños con NF1, es el funcionamiento ejecutivo. Como fue referido en el marco teórico de este trabajo, el funcionamiento ejecutivo permite elaborar los procesos de razonamiento más complejos y organizar la conducta dirigida al logro de metas, manifestándose en los niños NF1 mediante dificultades para estructurar un estilo de aprendizaje, distractibilidad, impulsividad, fallos en la planeación y dificultades para solución de problemas (North et al., 1995). Para muchos niños las limitaciones en el funcionamiento ejecutivo pueden dificultar significativamente su adaptación al medio escolar, mismos que se mantienen en la edad adulta como es el caso del estudio en la familia con NF1 de esta investigación.

En esta línea de pensamiento, Roy et al. (2010) trataron de probar la hipótesis del deterioro de la planeación en niños con NF1. Ellos evaluaron dos grupos de niños entre 7 y 12 años, uno de 36 niños con NF1 (sin importar si tenían TDAH o no) y otro de 36 niños saludables que representaban al grupo control. Sus resultados evidenciaron que los niños con NF1 se desempeñaron deficientemente en todas las tareas de planeación por lo que consideraron que esto podría ser parte del fenotipo cognitivo de los niños con NF1.

En el caso de los cuatro hijos, los déficits en el funcionamiento ejecutivo se expresaron, en mayor o menor medida, no sólo en la categoría de planeación y organización sino también en las categorías restantes del funcionamiento ejecutivo evaluadas en la ENI. Por ejemplo, los cuatro hijos presentaron dificultades tanto en la *Fluidez verbal semántica* como en la *Fluidez gráfica*. En el primer caso, con excepción de la adolescente que tuvo puntuaciones promedio, los dos más pequeños se ubicaron en puntuaciones limítrofes y en el adolescente fueron muy bajas; mientras

que en la Fluidez gráfica todos estuvieron por debajo del promedio: la niña fue promedio bajo, el niño y la adolescente fueron limítrofes y el adolescente tuvo puntuaciones muy bajas. El déficit fue más evidente en los varones, sobre todo en el adolescente (Tabla 5). En la tarea de la Pirámide de México del dominio de *Planeación y organización*, ambos adolescentes presentaron un desempeño más limitado que los niños en las tareas que midieron el número de movimientos realizados y en diseños correctos con el mínimo de movimientos. Es decir, lograron hacer la tarea, pero no de la forma más eficiente. Por tanto, no se descarta la posibilidad de que, como señalan Roy et al. (2010), el déficit en la planeación pueda ser parte del fenotipo cognitivo de la NF1, pero de acuerdo con los resultados de esta investigación, dicho fenotipo podría ser aún más complejo e incluir otros aspectos de las funciones ejecutivas por lo que este debería ser un punto a estudiar con mayor profundidad en investigaciones sucesivas.

La información acerca de datos neuropsicológicos y conductuales de la NF1 en adultos no es tan común y es muy controversial (Descheemaeker, et al. 2012). Estos autores realizaron un estudio con 20 adultos y un grupo control emparejados en CI, sexo y edad, quienes completaron una batería neuropsicológica que exploraba las habilidades visuoespaciales, memoria auditiva, atención sostenida/selectiva y el funcionamiento ejecutivo. Los resultados de dicho trabajo mostraron un desempeño pobre en la mayoría de las funciones neuropsicológicas, excepto en la atención sostenida. Ellos consideraron que los problemas de percepción visual podrían ser más debido a un déficit de integración de detalles para poder tener una visión general; mientras que los problemas de memoria auditiva podrían relacionarse con déficits en el uso y comprensión del lenguaje, idea que también coincide con las dificultades en el procesamiento de información social y la funcionalidad de las personas con NF1.

Pavol et al. (2010), compararon a 20 adultos con NF1 y otro grupo control de 25 participantes también adultos. Ellos encontraron que los sujetos con NF1 presentaban dificultades en las pruebas de habilidades visuoespaciales y en una prueba de lenguaje; sin embargo, la prueba más importante para discriminar entre estos dos grupos fue una de integración visuomotora. Estos resultados les permitieron sugerir que los pacientes con NF1 tienden a tener déficits en funciones cognitivas básicas pero que su deterioro sería aún mayor en pruebas que requieran múltiples habilidades cognitivas.

Por su parte, Utner et al. (2003), investigaron a 20 pacientes con NF1 y 20 controles emparejados en edad y sexo, sin padecimientos neurológicos y les aplicaron una batería de pruebas

psicométricas. Los resultados mostraron puntuaciones ligeramente más bajas en pacientes con NF1 en comparación con los controles, pero no hubo un deterioro intelectual específico. En una de las tareas computarizada de atención selectiva, el grupo de NF1 tuvo tiempos de reacción más lentos. En tres de las cuatro tareas de memoria y en una de habilidades visoconstructivas tuvieron puntuaciones bajas; el funcionamiento ejecutivo no se vio afectado. Según estos autores, los resultados coinciden con el perfil de las evaluaciones en niños con NF1 y respaldaron la idea de un continuo entre la infancia y la edad adulta.

Recientemente, Wang et al (2019) enfatizaron que la disfunción cognitiva presente en la NF1 es una de las características significativas de este trastorno neurocutáneo y tiene un impacto importante en la calidad de vida de los pacientes. Ellos aplicaron a 20 pacientes adultos con NF1 y 20 controles normales, pruebas de atención con el objetivo de examinar las tres redes atencionales: alerta, orientación y control ejecutivo. Los pacientes con NF1 mostraron mayores fallas para la red de control ejecutivo, pero no mostraron diferencias significativas para la red de alerta y orientación con respecto a los del grupo control. Estos resultados evidenciaron que existe un déficit de atención que se asocia específicamente con la red atencional ejecutiva en pacientes adultos con NF1.

En el caso de la madre su rendimiento intelectual global (CIT=76) se clasifica como *inferior*, teniendo un desempeño más bajo en el CIV vs. CIE. En habilidades más específicas, como en la **Lectura** pudo leer sin dificultad palabras aisladas conocidas o logotomos; sin embargo, cuando trató de leer un texto, sus puntuaciones bajaron a un rango inferior. En la **Escritura** no presentó dificultades, pero sí en **Aritmética** que obtuvo puntuaciones muy bajas. En las actividades de memoria de textos (**Memoria auditiva**) todas sus puntuaciones fueron inferiores, lo que coincide con lo reportado por ella misma acerca de que presenta dificultades para recordar información constantemente. A todo lo anterior puede agregarse que el desempeño en la Figura Compleja de Rey de la madre tuvo, se pusieron de manifiesto dificultades en la organización visuoespacial. Llamó la atención que la prueba utilizada para evaluar **Flexibilidad cognitiva** estuvo dentro de los parámetros normales.

Teniendo en cuenta la diversidad de información acerca de las afectaciones cognitivas en pacientes adultos con NF1, resulta difícil interpretar los hallazgos de la única persona adulta del núcleo familiar. Es probable que, por genética y aprendizaje de los hijos, gran parte del comportamiento de los mismos haya sido influido por las deficiencias de la madre; sin perder de

vista que los resultados de esta investigación apuntaron hacia mayor deterioro, en general en las habilidades de rendimiento académico, en las funciones cognitivas y en el funcionamiento ejecutivo en los varones con relación a las mujeres independientemente de la edad. Como se señaló anteriormente las dificultades confrontadas por la niña en la evaluación de algunas habilidades académicas de la ENI, parecen no guardar tanta relación con la edad y el sexo, como con las características de su contexto familiar y del ambiente socioeconómico en que se desenvuelve, que no le permitieron recibir la estimulación necesaria para tener una ejecución mejor. A favor de ello, se encuentra su rendimiento adecuado en varias tareas de las funciones cognoscitivas y del funcionamiento ejecutivo.

Finalmente, se considera que hay dos aspectos importantes a destacar. Primero, y de acuerdo con Hou et al. (2020), se sabe muy poco acerca de la trayectoria del desarrollo de los niños con NF1, por lo que es necesario llevar a cabo estudios longitudinales que permitan delimitar claramente las etapas del desarrollo cognitivo desde la niñez hasta la edad adulta, incluyendo muestras más grandes y una cuidadosa selección de las pruebas neuropsicológicas que se utilicen. No obstante, el presente estudio permitió conocer la diversidad de la caracterización del estado de las habilidades cognitivas en los miembros de la familia, que nos permiten conocer las etapas del desarrollo cognitivo ante esta enfermedad de las participantes. Segundo, la información derivada del estudio, no sólo de la inteligencia general sino también de las deficiencias encontradas en las funciones cognoscitivas como el funcionamiento ejecutivo, pueden suministrar una guía para llevar a cabo una intervención integral que involucre los diferentes niveles de demandas del medio, es decir, cognitivas, sociales, educativas, ocupacionales, considerando su contexto familiar y social.

8 Conclusiones

1. El cociente de inteligencia ha sido una de las variables más estudiadas en la NF1. Los resultados de esta investigación coincidieron con lo señalado por la mayoría de los autores, ya que el CIT estuvo por debajo del promedio en 3 de los 4 hijos, siendo el IMT el más afectado en todos ellos, mientras que la madre tuvo un CIT límite. No obstante, desde el enfoque neuropsicológico es más importante analizar las respuestas emitidas en la ejecución de las tareas encomendadas a los participantes en donde se observó que todos presentaron puntuaciones bajas en la tarea de retención de dígitos, en orden inverso necesitaban repetir en voz alta y al decir la respuesta, perdían la secuencia audioverbal; excepto la hija mayor, los demás presentaron puntuaciones bajas en el IVP en sucesión de números y letras porque no decían el orden adecuado de las letras, y en búsqueda de símbolos los 4 hijos presentaron errores en su desempeño los cuales se restaron a las respuestas correctas. Lo anterior, es muy probable que más adelante, pueda manifestarse en limitaciones atencionales, de funcionamiento ejecutivo y/o dificultades en las habilidades académicas.
2. Los cuatro hijos, integrantes del núcleo familiar permitieron contar con una referencia relativamente homogénea (2 niños y 2 adolescentes de diferente sexo) para determinar la influencia de la edad y el sexo en el perfil neuropsicológico de los mismos. La tendencia general fue que los varones tuvieron un peor desempeño en las habilidades de rendimiento académico, de las funciones cognitivas como en atención, memoria de trabajo, funcionamiento ejecutivo que las integrantes del sexo femenino. Sin embargo, al tener las fortalezas y áreas de oportunidad de acuerdo con los puntajes obtenidos a través de los instrumentos de cada uno de los miembros, es posible que, con el seguimiento médico, atención neuropsicológica específica, apoyo educativo de educación especial o adaptación de tareas, y acompañamiento psicológico que les permitan desarrollar estrategias cognitivas de afrontamiento y mejorar su calidad de vida en casa, en su adaptación social y en el rendimiento académico.
3. El contexto familiar inadecuado y un pobre ambiente socioeconómico dificultan aún más la rehabilitación de las deficiencias neuropsicológicas propias de la NF1. La estimulación en el hogar y la calidad de la crianza parental influyen sobre el desarrollo del funcionamiento ejecutivo y sobre otras habilidades cognitivas, ya que se ha

estudiado que el vivir en situación de pobreza no solo impacta al individuo en las dimensiones sociales y económicas, sino también en términos cognitivos, como la disminución del cociente intelectual, la atención, la memoria, la capacidad de imaginar, identificación de pensamiento y emociones, entre otras.

4. La validez ecológica del estudio realizado con una familia afectada por NF1 quedó demostrada en el análisis de las habilidades de rendimiento académico, especialmente de los tres hijos mayores. El estudio aportó información valiosa sobre las funciones cognitivas para el diseño de terapia neuropsicológica dirigida a los miembros de la familia. Esto es particularmente importante porque la NF1 es una enfermedad progresiva y las diferentes manifestaciones y complicaciones aparecen con el paso de los años.

9 Limitaciones

1. No fue posible estudiar al padre de los hijos del núcleo familiar. Porque se negó a participar en el estudio alegando que él no tenía NF1 aunque nunca se había sometido a estudios.
2. Si bien la literatura revisada no proporciona información sobre el perfil neuropsicológico de un núcleo familiar, es importante realizar más estudios en esta dirección para validar los resultados descritos en este trabajo. La falta de información sobre el perfil neuropsicológico de un núcleo familiar es una limitación de este estudio. Sin embargo, los resultados obtenidos en este estudio pueden utilizarse como un punto de partida para futuras investigaciones en esta área. Se deben realizar más estudios en esta dirección para poder validar los resultados descritos en este trabajo y así obtener más conocimientos de las habilidades neurocognitivas afectadas en su inicio, evolución y estadios finales de la enfermedad, asimismo poder realizar programas de intervención que mejoren la calidad de vida y el pronóstico de los procesos cognitivos afectados en cada miembro de la familia, correlacionándolos con su funcionamiento diario.

APÉNDICES

Sujeto 1: M.H.R. Femenino de 6 años de edad.

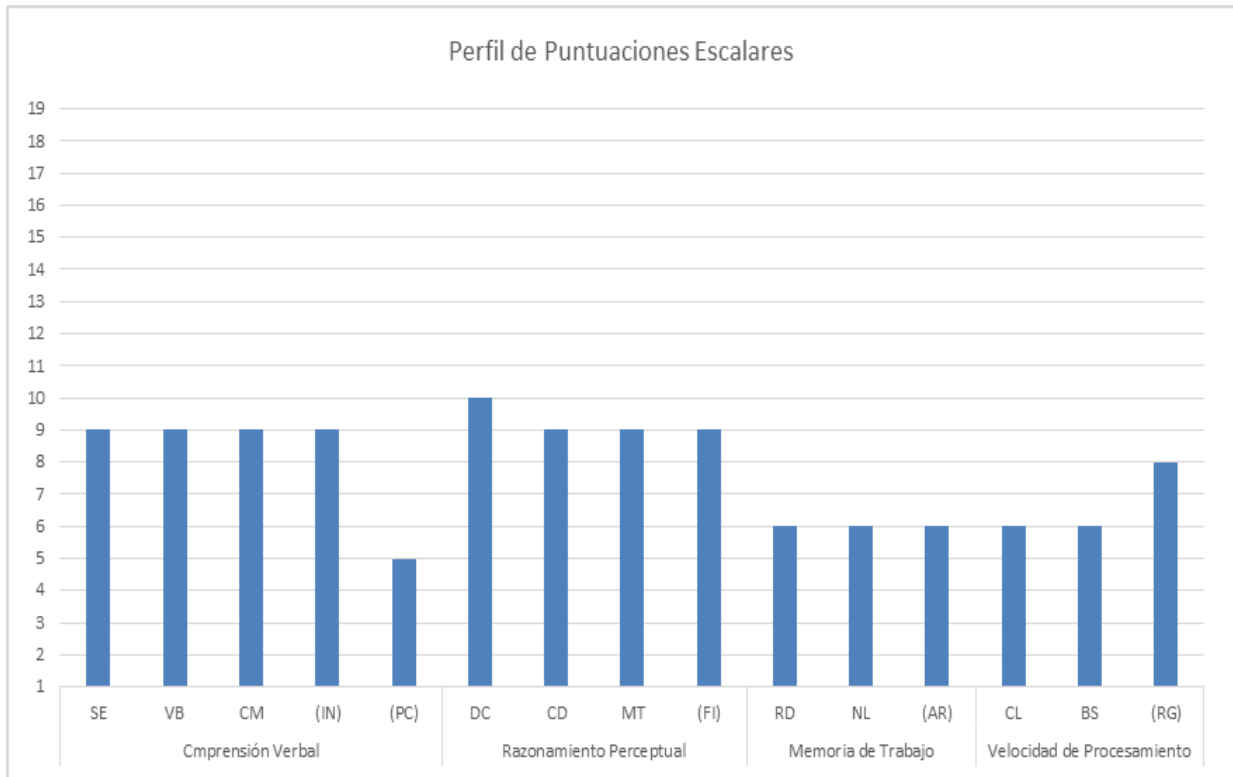
La menor obtuvo un CIT de 84, ubicándolo en un nivel normal bajo. El índice de Comprensión Verbal (CV) señala la aptitud de M.H.R. para razonar con datos de información previamente aprendida. Esta capacidad se desarrolla por medio de las oportunidades educativas formales e informales y de las experiencias personales, y depende mucho del grado en que uno esté en contacto con la cultura que nos rodea. Éste se ha medido con tareas que pidieron definir palabras (subprueba Vocabulario), sugerir semejanzas conceptuales entre dos palabras (subprueba Semejanzas) y responder a cuestiones sobre el conocimiento de principios generales y situaciones sociales (subprueba Comprensión). El valor obtenido en CV es de 95, y se clasifica como promedio.

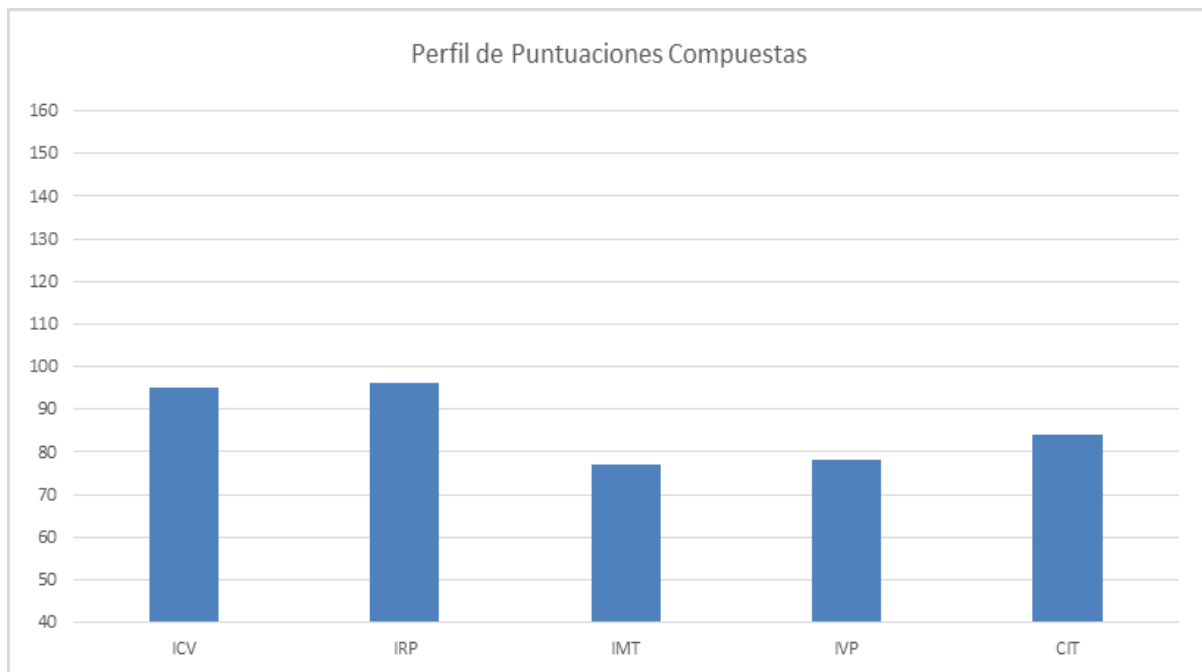
El índice de Razonamiento Perceptual (RP), representa la capacidad de la menor para razonar utilizando estímulos visuales. En este caso, se apreció con tareas que le exigían recrear una serie de diseños materiales o gráficos mediante el manejo de cubos (subprueba de Diseño con cubos) o identificar una porción de una matriz incompleta existente entre unas cuantas alternativas (subprueba de Matrices), y elegir un dibujo de dos o tres filas de dibujos que tenga una determinada característica (subprueba de Conceptos con dibujos). El valor obtenido en IRP es de 96, y se clasifica como promedio.

El índice de Memoria de Trabajo (MT), una medida de la memoria a corto plazo es la habilidad para mantener información en la mente de manera temporal (pocos segundos) mientras se realiza alguna operación o manipulación con esa información. La memoria de trabajo puede ser pensada como una forma de control mental (proceso ejecutivo) involucrando razonablemente tareas de orden superior (más que tareas aprendidas de memoria previamente), y requiere de atención y concentración. Esta capacidad se ha medido mediante dos tareas: 1) Retención de dígitos, que requiere repetir una secuencia de números en el mismo orden en que los ha leído el examinador (dígitos en orden directo) o en una secuencia inversa (dígitos en orden inverso), y 2) Letras y números, que exige escuchar una secuencia de números y letras y recordar, primero, los números en orden creciente y, luego, las letras en orden alfabético. La menor, obtuvo un IMT de 77, y se clasifica como un desempeño inferior.

Finalmente, el índice de Velocidad de Procesamiento (VP) representa la aptitud de la menor para realizar rápidamente tareas simples que requieren procesamiento mental y grafomotor. Esta

habilidad se ha medido con dos tareas, una que aprecia lo rápido que puede copiar símbolos que están emparejados con figuras geométricas, según indica una clave (subprueba Claves), y la otra en la que se debe señalar la presencia o ausencia de un símbolo dado en una fila de símbolos (subprueba de Búsqueda de símbolos). Obtuvo un puntaje de 78 que se clasifica en la categoría como inferior.





ENI

La menor presenta un desempeño en las habilidades gráficas en un rango promedio bajo, presentando errores de cierre, distorsión principalmente en la copia de figuras; en el dibujo de la figura humana omite varios de los ítems esperados como dedos, nariz, cabello. Por otro lado, en la copia de la figura compleja omite algunos de las partes y otras las sitúa de manera inadecuada y distorsión en la forma de los triángulos.

Con relación a la memoria, presenta un mejor desempeño en la memoria verbal tanto a corto como a largo plazo, manteniéndose en un rango promedio; por otro lado, en la memoria visual a corto plazo en la lista de figuras su desempeño es bajo pero cuando se le pide la misma información después de 30 minutos, su desempeño sube a un rango promedio por el reconocimiento visual, ya que en recobro espontáneo y por claves, únicamente logra dibujar una de las nueve figuras presentadas.

Las habilidades perceptuales visuales se sitúan en un rango promedio, lo cual denota una adecuada capacidad en el análisis y síntesis visual cuando los estímulos presentan interferencia (imágenes sobrepuestas) o degradación (imágenes borrosas); reconoce y denomina estados emocionales (felicidad, enojo, tristeza, sorpresa, miedo) a través de expresiones faciales de niños; la velocidad de cierre visual es la esperada para su edad, así como la identificación e integración

de patrones o estímulos visuales inconexos, vagos o parcialmente ocultos en un todo con significado.

En el lenguaje oral a nivel de repetición su desempeño se mantiene en un rango promedio, sin embargo, su puntuación baja ligeramente en la repetición de ‘no palabras’ presentando simplificación de algunas de las sílabas trabadas o cambiando algunos fonemas (dice “tieso” por “crieso”, “caseplántico” por “craseplántico”, o “sampina” por “fampina”). A nivel expresivo, se ubica en un rango bajo por su desempeño en las actividades de coherencia narrativa y longitud de la expresión, rescatando muy poca información del cuento. Con respecto al lenguaje receptivo, la menor se mantiene en un rango promedio.

Por otro lado, su desempeño en las habilidades metalingüísticas su desempeño cae en la categoría muy bajo, ya que la menor aún no presenta conciencia fonológica, de acuerdo a lo esperado para su edad.

Las habilidades espaciales se clasifican como un desempeño extremadamente bajo, ya que aún no comprende ni expresa derecha – izquierda, dentro de las actividades logra identificar algunos referentes espaciales en la tarea de dibujos desde ángulos diferentes, sin embargo, en las tareas de orientación en líneas y ubicación de coordenadas, sus puntuaciones caen en una clasificación extremadamente baja.

En relación a la atención involuntaria, la menor muestra niveles de alerta y activación cortical normales, permanece despierta, orientada en persona y lugar, no así en tiempo.

Los niveles de atención voluntaria en la modalidad visual se encuentran en el rango bajo, comparado con niños de su edad. Los niveles de atención voluntaria en la modalidad auditiva, se encuentran en el rango muy bajo. La atención visual es evaluada a través de cancelación de dibujos (en un arreglo visual de conejos grandes y chicos, tachar únicamente los grandes) y cancelación de letras (en un arreglo de vocales y “X”, tachar las “X” que vayan precedidas de la vocal “A”). Es importante mencionar que la menor muestra dificultades en la atención de orientación visual - enganche, desenganche y movimiento – que la limitan en el rastreo (escanear), selección y movimiento por los cuadrantes del plano gráfico (arriba-abajo, izquierda-derecha), así como la velocidad con la que realiza la actividad. En la atención auditiva, logra repetir hasta tres dígitos en orden directo, mientras que en orden inverso no logró realizar la tarea.

FUNCIONES COGNOSCITIVAS ENI																		
Percentiles	HABILIDADES CONSTRUCCIONALES		MEMORIA				HABILIDADES PERCEPTUALES			LENGUAJE			Habilidades Metalingüísticas	Habilidades Espaciales	ATENCIÓN		Habilidades conceptuales	Puntuación estándar
			Codificación		Diferida										Visual	Auditiva		
	Construcción con palillos	Habilidades gráficas	Verbal	Visual	Verbal	Visual	táctil	visual	auditiva	Repetición	Expresión	comprensión	Visual	Auditiva				
99																	145	
99																	140	
99																	135	
98																	130	
95																	125	
91																	120	
84																	115	
75								x									110	
63																	105	
50					x												100	
37			x						x		x						95	
26						x											93	
16	x									x			x		x		85	
9				x								x					80	
5															x		75	
2																	70	
1																	65	
0.4													x				60	
0.1																	55	
<0.1																	<51	

En los dominios y subdominios de “funciones ejecutivas” para evaluación de las habilidades que permiten la anticipación y el establecimiento de metas, el diseño de planes y programas, el inicio de actividades y de las operaciones mentales, la autorregulación y monitorización de las tareas, la flexibilidad en el trabajo cognoscitivo y su organización en el tiempo y en el espacio. Las funciones de planificación y organización se encuentran en el rango normal lo cual indica que pudo realizar los diseños correctos, con un rango esperado de movimientos realizados, lo que podría verse reflejado en el establecimiento de metas, y planificar una secuencia de eventos ante problemas novedosos. De igual forma, la función de flexibilidad cognitiva se encuentra en el rango promedio en la formación de categoría de acuerdo a lo esperado para su edad, sin embargo presenta un desempeño bajo en el porcentaje de respuestas correctas, ya que fueron mayores sus perseveraciones a pesar de estar escuchando que su desempeño era

incorrecto, se mantenía en la misma categoría de color, lo que podría indicar que tiene una baja capacidad para detectar la ineficiencia de sus conductas (mentales o motoras) para sustituirlas por otras más ajustadas a los requerimientos circunstanciales. Con respecto a las tareas de fluidez tanto verbal como gráfica, su desempeño se ubica en un rango bajo.

FUNCIONES EJECUTIVAS ENI											
PERCENTIL	PUNTUACION ESCALAR	FLUIDEZ		FLEXIBILIDAD COGNOSCITIVA				PLANEACIÓN Y ORGANIZACIÓN			PUNTUACION ESTÁNDAR
		VERBAL	GRAFICA	PORCENTAJE DE RESPUESTAS CORRECTAS	% DE RESPUESTAS PERSEVERATIVAS	NUMERO DE CATEGORIAS	INCAPACIDAD PARA MANTENER LA ORGANIZACIÓN	DISEÑOS CORRECTOS	MOVIMIENTOS REALIZADOS	DISEÑOS CORRECTOS CON EL MINIMO DE MOVIMIENTOS	
	20										
99	19										145
99	18										140
99	17										135
98	16										130
95	15										125
91	14										120
84	13							x			115
75	12						x				110
63	11										105
50	10				x						100
37	9					x			x	x	95
26	8										93
16	7		x								85
9	6	x		x							80
5	5										75
2	4										70
1	3										65
0.4	2										60
0.1	1										55

En las “habilidades académicas” se evalúa el desempeño académico. En el dominio de la lectura, en la precisión y la comprensión, se ubican en un rango bajo, mientras que no pudo obtenerse la velocidad debido a que no pudo completar las actividades por que aún no sabe leer.

Con relación al dominio de la escritura no pudo aplicarse el dominio completo, ya que apenas intenta escribir su nombre, logrando poner únicamente la primera sílaba.

En el dominio de aritmética, únicamente el dominio de conteo se encuentra en un rango promedio; el manejo numérico, cálculo y razonamiento lógico - matemático se ubica en un rango bajo.

HABILIDADES DE RENDIMIENTO ACADÉMICO											
PERCENTIL	LECTURA			ESCRITURA			ARITMÉTICA				PUNTAJÓN ESTÁNDAR
	PRECISIÓN	COMPRESIÓN	VELOCIDAD	PRECISIÓN	COMPOSICIÓN NARRATIVA	VELOCIDAD	CONTEO	MANEJO NUMÉRICO	CÁLCULO	RAZONAMIENTO LÓGICO-MATEMÁTICO	
99											145
99											140
99											135
98											130
95											125
91											120
84											115
75											110
63											105
50											100
37							X				95
26											93
16								X			85
9	X	X								X	80
5									X		75
2											70
1											65
0.4											60
0.1											55

Con respecto a la prueba de trazados orales, no fue posible realizar la aplicación, ya que pese a que es una prueba diseñada en caso de baja escolarización y en la cual no es necesario realizar un trazado (ausencia de escritura), la menos desconoce la secuencia numérica que continúa después del número 10.

Sujeto 2: J.E.H.R. Masculino de 7 años.

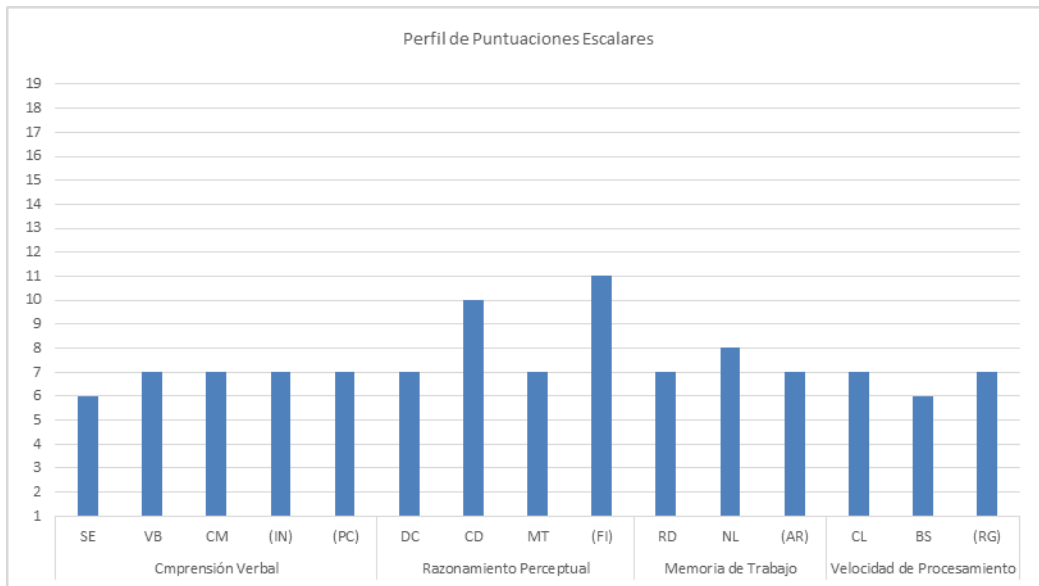
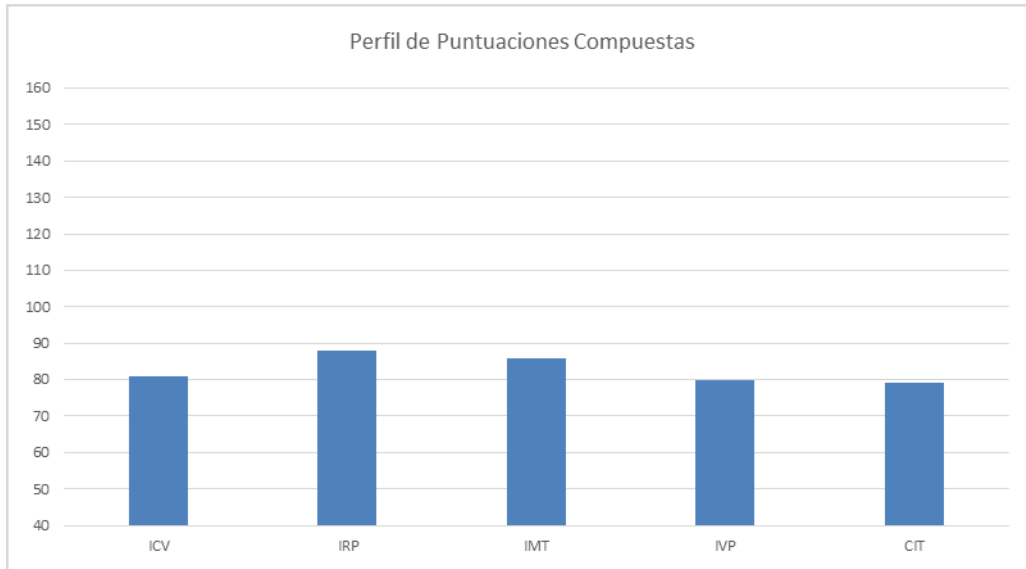
El menor obtuvo un CIT de 79, ubicándolo en un nivel inferior. El índice de Comprensión Verbal (CV) señala la aptitud para razonar con datos de información previamente aprendida. Esta capacidad se desarrolla por medio de las oportunidades educativas formales e informales y de las experiencias personales, y depende mucho del grado en que uno esté en contacto con la cultura que nos rodea. Éste se ha medido con tareas que pidieron definir palabras (subprueba Vocabulario), sugerir semejanzas conceptuales entre dos palabras (subprueba Semejanzas) y responder a

cuestiones sobre el conocimiento de principios generales y situaciones sociales (subprueba Comprensión). El valor obtenido en CV es de 81, y se clasifica como normal - bajo.

El índice de Razonamiento Perceptual (RP), representa la capacidad del menor para razonar utilizando estímulos visuales. En este caso, se apreció con tareas que le exigían recrear una serie de diseños materiales o gráficos mediante el manejo de cubos (subprueba de Diseño con cubos) o identificar una porción de una matriz incompleta existente entre unas cuantas alternativas (subprueba de Matrices), y elegir un dibujo de dos o tres filas de dibujos que tenga una determinada característica (subprueba de Conceptos con dibujos). El valor obtenido en IRP es de 88, y se clasifica como normal - bajo.

El índice de Memoria de Trabajo (MT), una medida de la memoria a corto plazo, es la habilidad para mantener información en la mente de manera temporal (pocos segundos) mientras se realiza alguna operación o manipulación con esa información. La memoria de trabajo puede ser pensada como una forma de control mental (proceso ejecutivo) involucrando razonablemente tareas de orden superior (más que tareas aprendidas de memoria previamente), y requiere de atención y concentración. Esta capacidad se ha medido mediante dos tareas: 1) Retención de dígitos, que requiere repetir una secuencia de números en el mismo orden en que los ha leído el examinador (dígitos en orden directo) o en una secuencia inversa (dígitos en orden inverso), y 2) Letras y números, que exige escuchar una secuencia de números y letras y recordar, primero, los números en orden creciente y, luego, las letras en orden alfabético. Obtuvo un IMT de 86, y se clasifica como un desempeño normal - bajo.

Finalmente, el índice de Velocidad de Procesamiento (VP) representa la aptitud del menor para realizar rápidamente tareas simples que requieren procesamiento mental y grafomotor. Esta habilidad se ha medido con dos tareas, una que aprecia lo rápido que puede copiar símbolos que están emparejados con figuras geométricas, según indica una clave (subprueba Claves), y la otra en la que se debe señalar la presencia o ausencia de un símbolo dado en una fila de símbolos (subprueba de Búsqueda de símbolos). Obtuvo un puntaje de 80 que se clasifica en la categoría como normal - bajo.



ENI

En las habilidades construccionales, en la tarea de habilidades gráficas, el menor se ubica en un rango extremadamente bajo, debido a que en su desempeño en el dibujo de la figura humana omite varias partes del cuerpo esperadas para su edad, como nariz, orejas, cabello, cuello, manos, dedos, etc., realizando una figura de palitos y bolitas. Aunado a lo anterior en la copia de figuras, presenta omisiones y distorsiones. La figura de rey, la puntuación global cae en bajo, se caracterizó por baja precisión en los trazos y en la ubicación de estos, así como algunas distorsiones.

Con relación a la memoria, la codificación de estímulos audio-verbales (lista de palabras y recuperación de una historia) alcanza un rango bajo, al igual que los visuales (lista de figuras) a corto plazo. Después de 30 minutos se encuentra en el rango promedio tanto en memoria verbal como visual.

Es decir, es capaz codificar de manera adecuada los estímulos perceptuales audio-verbales, alcanzando una puntuación promedio en la lista de palabras; por otro lado, con relación a los estímulos visuales, la memoria a corto plazo en una lista imágenes, su desempeño baja comparado con la repetición de la lista de palabras. Su curva de aprendizaje audioverbal es ascendente, al igual que la visual. Puede llegar a implementar estrategias semánticas o seriales en la codificación de manera intermitente, y en diferentes ocasiones aparecen intrusiones (palabras o imágenes ajenas a la tarea) a lo largo de la tarea, que evidencian dificultad en el control inhibitorio de estímulos internos en competencia con los relevantes con la actividad.

En cuanto a la memoria verbal, además de la lista de palabras, se le presentó un texto, el cual, al hacerlo en forma de historia, pierde información relevante y únicamente puede reproducirla de forma resumida, mismo desempeño que se mantiene cuando se le solicita de forma diferida.

La memoria diferida (a largo plazo) audioverbal se encuentra en un rango promedio, ya que, aunque el recuerdo de una historia se mantiene bajo, la recuperación de la lista de palabras de forma espontánea, por claves y confrontación, mejoran el puntaje global. En la memoria visual se mantiene en el rango bajo; muestra un bajo desempeño en el mantenimiento y recuperación de información visual en la lista de figuras, sin embargo, cuando se le presenta el reconocimiento de figuras, logra identificar 23/24 palabras.

Las habilidades perceptuales visuales se encuentran en el rango promedio. El menor, muestra un adecuado desempeño en el análisis y síntesis visual cuando los estímulos presentan interferencia (imágenes sobrepuestas) o degradación (imágenes borrosas); reconoce y denomina estados emocionales (felicidad, enojo, tristeza, sorpresa, miedo) a través de expresiones faciales de niños, además de hacerlo en los tiempos establecidos.

El lenguaje oral a nivel de repetición tiene un desempeño que se encuentra en el rango promedio, mientras que en expresión y comprensión baja a una puntuación ubicada en un rango bajo.

A nivel del habla, produce todos los sonidos de la lengua (fonemas) sin complicación alguna. A nivel del lenguaje expresivo, el lenguaje espontáneo es fluente, con buen ritmo, sin

embargo, presenta pobre contenido informativo, longitud y complejidad en la expresión de sus discursos. Cuando se le da el material audioverbal con el que necesita hacer una breve explicación o decir lo que comprendió de éste, logra decir muy pocas oraciones aisladas de lo que se le ha pedido que diga como se le leyó. Mientras más información se le dé en forma de texto, tiende a perder más información.

Con relación a la comprensión del lenguaje oral, a nivel de palabra y frases simples, su comprensión es adecuada, esto se evidencia en la subprueba de “designación de imágenes” y en la tarea de seguimiento de instrucciones, sin embargo, hacia el final de la segunda actividad, ya no logra hacer los últimos reactivos. A nivel de frases complejas y discurso, existe un funcionamiento por debajo de lo esperado, limitando su entendimiento en las estructuras lógico-gramaticales, así como la obtención de información relevante ante la lectura de un texto.

En las habilidades metalingüísticas, su desempeño se ubica en un rango extremadamente bajo obteniendo bajas puntuaciones en la síntesis fonémica, conteo de palabras, deletreo y conteo de sonidos, habilidades básicas para el proceso de lectoescritura.

Por otro lado, en las habilidades espaciales, caen sus puntuaciones hasta un rango extremadamente bajo, reflejando sus limitaciones importantes en la comprensión y expresión de derecha – izquierda, orientación en líneas y dibujos desde diferentes ángulos.

En relación a la atención involuntaria, el menor muestra niveles de alerta y activación cortical normales, permanece vigil, orientado en persona, lugar, no así en tiempo. Se observó que era fácil distraerse durante las actividades que se le solicitaban.

Los niveles de atención voluntaria en la modalidad visual, se encuentran en el rango extremadamente bajo, comparado con niños de su edad. Los niveles de atención voluntaria en la modalidad auditiva, se encuentran en el rango bajo. La atención visual es evaluada a través de cancelación de dibujos (en un arreglo visual de conejos grandes y chicos, tachar únicamente los grandes) y cancelación de letras (en un arreglo de vocales y “X”, tachar las “X” que vayan precedidas de la vocal “A”). Es importante mencionar que muestra dificultades en la atención de orientación visual - enganche, desenganche y movimiento – que la limitan en el rastreo (escanear), selección y movimiento por los cuadrantes del plano gráfico (arriba-abajo, izquierda-derecha), así como en la velocidad con la que realiza la actividad. Su control ejecutivo de la atención (concentración) es deficiente.

FUNCIONES COGNOSCITIVAS ENI																		
PERCENTILES	HABILIDADES CONSTRUCCIONALES		MEMORIA				HABILIDADES PERCEPTUALES			LENGUAJE			HABILIDADES METALINGÜÍSTICAS	HABILIDADES ESPACIALES	ATENCIÓN		HABILIDADES CONCEPTUALES	PUNTAJUE ESTÁNDAR
			Codificación		Diferida										VISUAL	AUDITIVA		
	CONSTRUCCION CON PALILLOS	HABILIDADES GRÁFICAS	VERBAL	VISUAL	VERBAL	VISUAL	TÁCTIL	VISUAL	AUDITIVA	REPETICIÓN	EXPRESIÓN	COMPRESIÓN						
99																		145
99																		140
99																		135
98																		130
95																		125
91																		120
84																		115
75																		110
63																		105
50																		100
37																		95
26																		93
16																		85
9																		80
5																		75
2																		70
1																		65
0.4																		60
0.1																		55
<0.1																		<51

Se administraron los dominios y subdominios de “funciones ejecutivas” para evaluación de las habilidades que permiten la anticipación y el establecimiento de metas, el diseño de planes y programas, el inicio de actividades y de las operaciones mentales, la autorregulación y monitorización de las tareas, la flexibilidad en el trabajo cognoscitivo y su organización en el tiempo y en el espacio.

Las funciones de fluidez tanto verbal como gráfica, caen en un rango bajo con un desempeño caracterizado principalmente por una lentificación en su desempeño. Con respecto a la planificación y organización se encuentran en el rango promedio lo cual indica que pudo realizar los diseños correctos, en el número de movimientos realizados fue el esperado, así como en diseños correctos con el mínimo de movimiento, sin embargo, en esta última actividad, mostró

impulsividad y cometía errores (mover más de una pieza a la vez). De igual forma, la función de flexibilidad cognitiva se encuentra en el rango promedio y en incapacidad para mantener la organización se ubica en extremadamente bajo, lo anterior indica que tiene una buena capacidad para detectar la ineficiencia de sus conductas (mentales o motoras) en ocasiones novedosas y la consecuente habilidad para sustituirlas por otras más ajustadas a los requerimientos circunstanciales mientras recibe una retroalimentación acerca de su ejecución en la tarea.

FUNCIONES EJECUTIVAS ENI											
PERCENTIL	PUNTUACIÓN ESCALAR	FLUIDEZ		FLEXIBILIDAD COGNOSCITIVA				PLANEACIÓN Y ORGANIZACIÓN			PUNTUACIÓN ESTÁNDAR
		VERBAL	GRÁFICA	PORCENTAJE DE RESPUESTAS CORRECTAS	% DE RESPUESTAS PERSEVERATIVAS	NÚMERO DE CATEGORÍAS	INCAPACIDAD PARA MANTENER LA ORGANIZACIÓN	DISEÑOS CORRECTOS	MOVIMIENTOS REALIZADOS	DISEÑOS CORRECTOS CON EL MÍNIMO DE MOVIMIENTOS	
	20										
99	19										145
99	18										140
99	17										135
98	16										130
95	15										125
91	14										120
84	13										115
75	12										110
63	11					x					105
50	10				x			x	x	x	100
37	9										95
26	8			x							93
16	7										85
9	6		x								80
5	5	x									75
2	4										70
1	3										65
0.4	2										60
0.1	1						x				55

Se administraron los dominios y subdominios de “habilidades académicas” para evaluar el desempeño académico. En el dominio de la lectura, en la precisión, comprensión y en la velocidad con la que realiza tanto la lectura en voz alta, se ubican en un rango extremadamente bajo; su lectura de sílabas es adecuada, pero baja su desempeño en la lectura de palabras, no palabras, oraciones y de un texto. Presenta omisión de letras y sustitución de las mismas, lo cual a su vez repercute en su comprensión.

Con relación al dominio de la escritura en precisión, composición narrativa y velocidad, obtuvo puntajes en un rango extremadamente bajo; presenta errores de ortografía, no logra rescatar la información que se le ha comentado previamente, en la información que recupera, únicamente plasma frases o ideas aisladas. No alcanza a finalizar el texto que se le proporciona en escritura a la copia, en los 5 minutos que tiene, únicamente realiza la primera línea de la copia.

Finalmente, en el dominio de aritmética, tanto en el dominio de conteo, como en manejo numérico, cálculo y razonamiento lógico - matemático se ubica en un rango extremadamente bajo.

HABILIDADES DE RENDIMIENTO ACADÉMICO											
PERCENTIL	LECTURA			ESCRITURA			ARITMÉTICA				PUNTAJE ESTÁNDAR
	PRECISIÓN	COMPRESIÓN	VELOCIDAD	PRECISIÓN	COMPOSICIÓN NARRATIVA	VELOCIDAD	CONTEO	MANEJO NUMÉRICO	CÁLCULO	RAZONAMIENTO LÓGICO-MATEMÁTICO	
99											145
99											140
99											135
98											130
95											125
91											120
84											115
75											110
63											105
50											100
37											95
26											93
16											85
9											80
5											75
2			x				x				70
1		x									65
0.4											60
0.1	x			x	x	x		x	x	x	55

En la prueba de trazados orales, se explora la velocidad de procesamiento de la información; la latencia del acceso verbal a los conceptos; la capacidad de organizar una secuencia fluida de conceptos sucesivos; la velocidad y eficiencia del nombramiento, así como la capacidad de activar nuevos recursos y reasignarlos de manera diferente. En este caso el desempeño del menor se vio caracterizado por fácil distracción con ruidos externos, lo cual ocasionaba que le llevara más tiempo; en ocasiones como en el caso de la parte II, comete dos errores (salta del 16 al 19) y luego retoma en la secuencia correcta. En el apartado III comete dos errores, en lugar de

decir manzana dice el color “rojo” y en el último reactivo, en lugar de decir manzana, dice “naranja”. En la parte IV comete dos errores sin autocorrección y su desempeño fue un poco más lento, finalmente en la parte V, logra decir todos correctamente.

Sujeto 3: L.D.H.R. Masculino de 14 años.

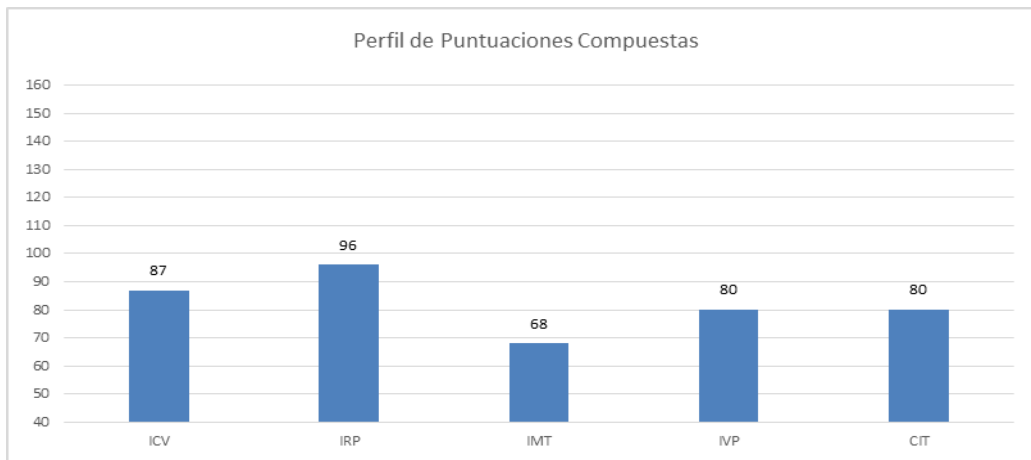
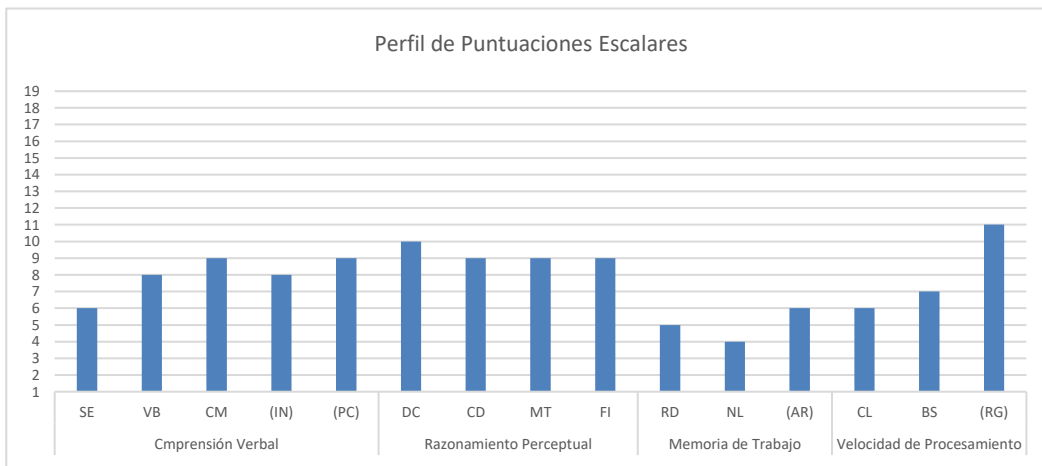
El menor obtuvo un CIT de 80, ubicándolo en un nivel normal - bajo. El índice de Comprensión Verbal (CV) señala la aptitud para razonar con datos de información previamente aprendida. Esta capacidad se desarrolla por medio de las oportunidades educativas formales e informales y de las experiencias personales, y depende mucho del grado en que uno esté en contacto con la cultura que nos rodea. Éste se ha medido con tareas que pidieron definir palabras (subprueba Vocabulario), sugerir semejanzas conceptuales entre dos palabras (subprueba Semejanzas) y responder a cuestiones sobre el conocimiento de principios generales y situaciones sociales (subprueba Comprensión). El valor obtenido en CV es de 87, y se clasifica como normal - bajo.

El índice de Razonamiento Perceptual (RP), representa la capacidad del menor para razonar utilizando estímulos visuales. En este caso, se apreció con tareas que le exigían recrear una serie de diseños materiales o gráficos mediante el manejo de cubos (subprueba de Diseño con cubos) o identificar una porción de una matriz incompleta existente entre unas cuantas alternativas (subprueba de Matrices), y elegir un dibujo de dos o tres filas de dibujos que tenga una determinada característica (subprueba de Conceptos con dibujos). El valor obtenido en IRP es de 96, y se clasifica como promedio.

El índice de Memoria de Trabajo (MT), una medida de la memoria a corto plazo es la habilidad para mantener información en la mente de manera temporal (pocos segundos) mientras se realiza alguna operación o manipulación con esa información. La memoria de trabajo puede ser pensada como una forma de control mental (proceso ejecutivo) involucrando razonablemente tareas de orden superior (más que tareas aprendidas de memoria previamente), y requiere de atención y concentración. Esta capacidad se ha medido mediante dos tareas: 1) Retención de dígitos, que requiere repetir una secuencia de números en el mismo orden en que los ha leído el examinador (dígitos en orden directo) o en una secuencia inversa (dígitos en orden inverso), y 2) Letras y números, que exige escuchar una secuencia de números y letras y recordar, primero, los

números en orden creciente y, luego, las letras en orden alfabético. Obtuvo un IMT de 68, y se clasifica como un desempeño muy bajo.

Finalmente, el índice de Velocidad de Procesamiento (VP) representa la aptitud del menor para realizar rápidamente tareas simples que requieren procesamiento mental y grafomotor. Esta habilidad se ha medido con dos tareas, una que aprecia lo rápido que puede copiar símbolos que están emparejados con figuras geométricas, según indica una clave (subprueba Claves), y la otra en la que se debe señalar la presencia o ausencia de un símbolo dado en una fila de símbolos (subprueba de Búsqueda de símbolos). Obtuvo un puntaje de 80 que se clasifica en la categoría como normal - bajo.



ENI

En las habilidades constructivas, en la tarea de habilidades gráficas el menor obtiene un puntaje ubicando su desempeño en extremadamente bajo. En el dibujo de la figura humana omite varias partes del cuerpo esperadas para su edad, tales como nariz, orejas, cuello, manos, dedos,

rodillas; en la copia de figuras comete errores de efecto de tamaño y algunas distorsiones. En la copia de la figura compleja, omite la línea que cierra el triángulo central en la parte inferior, el tamaño global de la figura es más pequeño y no ubica adecuadamente algunas de las unidades.

Con respecto a la memoria (codificación) audio - verbal, su desempeño es extremadamente bajo y el visual cae en la categoría bajo, después de 30 minutos se le solicita el recobro de información tanto verbal como visual (lista de palabras y de imágenes), ubicando sus puntuaciones en un rango bajo. En la parte verbal, también se considera el recuerdo de una historia, en la cual rescata poca información. Su desempeño tanto a nivel verbal como visual presenta perseveraciones e intrusiones. Su curva de aprendizaje a base de repetición es ascendente.

Las habilidades perceptuales visuales se encuentran en el rango promedio. El menor, muestra un desempeño adecuado en el análisis y síntesis visual cuando los estímulos presentan interferencia (imágenes sobrepuestas) o degradación (imágenes borrosas); reconoce y denomina estados emocionales (felicidad, enojo, tristeza, sorpresa, miedo) a través de expresiones faciales de niños; presenta adecuada capacidad y velocidad de cierre visual, así como para identificar e integrar patrones o estímulos visuales vagos o parcialmente ocultos en un todo con significado.

El lenguaje oral a nivel de repetición, el menor tiene un desempeño que se encuentran en el rango promedio, en la única tarea que obtiene bajos puntajes es en la repetición de oraciones, especialmente por el efecto de tamaño de las frases. A nivel del habla, produce todos los sonidos de la lengua (fonemas) sin complicación alguna. A nivel del lenguaje expresivo, el lenguaje espontáneo es poco fluente, con ritmo de lento - normal, presenta pobre contenido informativo, longitud y complejidad en la expresión de sus discursos, lo cual hace que sus puntuaciones caigan en un rango extremadamente bajo.

En relación con la comprensión del lenguaje oral, tiene un desempeño bajo; a nivel de palabra y frases simple, su comprensión es adecuada, esto se evidencia en la subprueba de "designación de imágenes" y en la tarea de seguimiento de instrucciones. A nivel de frases complejas y discurso, existe un funcionamiento por debajo de lo esperado, limitando su entendimiento, así como la obtención de información relevante ante la lectura de un texto ya se en voz alta o baja.

Su rango en las habilidades metalingüísticas cae en una clasificación extremadamente baja, ya que, de las habilidades evaluadas, alcanza una puntuación promedio en el conteo de palabras, por el contrario, presenta limitaciones en la síntesis fonémica, conteo de sonidos y el deletreo.

Su desempeño es bajo en las habilidades espaciales, alcanza puntuaciones promedio en las tareas, excepto en la comprensión derecha – izquierda y dibujo desde ángulos diferentes, en la que igualmente necesita comprender la lateralidad de los diferentes objetos que se le presentan.

En relación a la atención involuntaria, el menor muestra niveles de alerta y activación cortical normales, permanece vigil (despierto), orientada en persona, lugar y tiempo. Los niveles de atención voluntaria en la modalidad visual, se encuentran en el rango extremadamente bajo, comparado con niños de su edad. Los niveles de atención voluntaria en la modalidad auditiva, se encuentran en el rango bajo. La atención visual es evaluada a través de cancelación de dibujos (en un arreglo visual de conejos grandes y chicos, tachar únicamente los grandes) y cancelación de letras (en un arreglo de vocales y “X”, tachar las “X” que vayan precedidas de la vocal “A”). Es importante mencionar que en ambas actividades cometió errores. En la atención auditiva su puntaje se ve afectado por el desempeño en los dígitos en regresión, llegando a 3 dígitos.

FUNCIONES COGNOSCITIVAS ENI																	
PERCENTILES	HABILIDADES CONSTRUCCIONALES		MEMORIA				HABILIDADES PERCEPTUALES			LENGUAJE			HABILIDADES ESPACIALES	ATENCIÓN		HABILIDADES CONCEPTUALES	PUNTAJE ESTÁNDAR
			Codificación		Diferida									VISUAL	AUDITIVA		
	CONSTRUCCIÓN CON PALILLOS	HABILIDADES GRÁFICAS	VERBAL	VISUAL	VERBAL	VISUAL	TÁCTIL	REPETICIÓN	EXPRESIÓN	COMPRESIÓN	VERBAL	AUDITIVA					
99																	145
99																	140
99																	135
98																	130
95																	125
91																	120
84																	115
75																	110
63									x								105
50																	100
37																	95
26										x							93
16											x			x			85
9				x			x										80
5							x										75
2											x					x	70
1														x			65
0.4				x													60
0.1			x														55
<0.1																	<51

Se administraron los dominios y subdominios de funciones ejecutivas para evaluar las habilidades cognitivas que permiten la anticipación y el establecimiento de metas, el diseño de planes y programas, el inicio de actividades y de las operaciones mentales, la autorregulación y monitorización de las tareas, la flexibilidad en el trabajo cognoscitivo y su organización en el tiempo y en el espacio.

Las funciones de fluidez verbal y gráfica se encuentran en un rango extremadamente bajo, su desempeño se caracterizó por una lentificación en el desarrollo de estas, llevándole varios segundos pasar de un dibujo a otro. Con relación a la planeación y organización se encuentran en el rango promedio en la puntuación de diseños correctos, sin embargo, en el número de movimientos realizados y los diseños correctos con el mínimo de movimientos cae por debajo del promedio, lo anterior quiere decir que a pesar de haber realizado los reactivos, en algunos de ellos, lo hace de manera impulsiva, pedía que se le apoyara, movía más de dos piezas o intentaba ponerlas en sitios fuera de los cuadrantes. Esto podría verse reflejado en el establecimiento de metas, a la hora de crear hipótesis, y planificar una secuencia de eventos ante problemas novedosos. Finalmente en las tareas de la función de flexibilidad cognitiva se encuentra en el rango promedio y por arriba del promedio, lo anterior indica que tiene una buena capacidad para detectar la ineficiencia de sus conductas y la consecuente habilidad para sustituirlas por otras más ajustadas a los requerimientos circunstanciales, especialmente si recibe una retroalimentación verbal.

FUNCIONES EJECUTIVAS ENI														
PERCENTIL	PUNTAJACIÓN ESCALAR	FLUIDEZ		FLEXIBILIDAD COGNOSCITIVA					PLANEACIÓN Y ORGANIZACIÓN					PUNTAJACIÓN ESTÁNDAR
		VERBAL	GRÁFICA	PORCENTAJE DE RESPUESTAS CORRECTAS	% DE RESPUESTAS PERSEVERATIVAS	NÚMERO DE CATEGORÍAS	INCAPACIDAD PARA MANTENER LA ORGANIZACIÓN	DISEÑOS CORRECTOS	MOVIMIENTOS REALIZADOS	DISEÑOS CORRECTOS CON EL MÍNIMO DE MOVIMIENTOS				
	20													
99	19													145
99	18													140
99	17													135
98	16													130
95	15													125
91	14													120
84	13			x		x								115
75	12				x									110
63	11						x		x					105
50	10													100
37	9													95
26	8													93
16	7											x		85
9	6										x			80
5	5													75
2	4	x	x											70

1	3										65
0.4	2										60
0.1	1										55

Se administraron los dominios y subdominios de las habilidades académicas para evaluar el desempeño académico. En el dominio de la lectura, en la precisión su puntaje cae en un rango extremadamente bajo y la velocidad con la que realiza tanto la lectura en voz alta como promedio, se ubican en un rango promedio, mientras que su comprensión lectora queda ubicada en un rango bajo, lo cual indica que tanto en la lectura en voz baja como en alta, lee sin errores pero no logra concentrarse en la tarea, ya que termina en poco tiempo y no logra responder a los datos completos que se le cuestionaron acerca de ésta; en su desempeño en voz alta, no presenta omisión de letras, ni violación de signos de puntuación.

Con relación al dominio de la escritura en precisión su puntaje cae en un rango promedio, uno de los errores que comete mayormente, son errores en la ortografía; en composición narrativa, se ubica en un rango bajo, lo cual refleja cualitativamente un desempeño no logra rescatar la información que se le ha comentado previamente, en la información que recupera, únicamente plasma frases o ideas aisladas. En algunas de las tareas, a pesar de que sus puntuaciones caen en un rango promedio, no alcanza a finalizar el texto que se le proporciona en escritura a la copia.

En el dominio de aritmética, únicamente el dominio de conteo, se encuentra en un rango bajo; el manejo numérico, cálculo y razonamiento lógico - matemático se ubica en un rango extremadamente bajo.

HABILIDADES DE RENDIMIENTO ACADÉMICO											
PERCENTIL	LECTURA			ESCRITURA			ARITMÉTICA				PUNTAJE ESTÁNDAR
	PRECISIÓN	COMPRESIÓN	VELOCIDAD	PRECISIÓN	COMPOSICIÓN NARRATIVA	VELOCIDAD	CONTEO	MANEJO NUMÉRICO	CÁLCULO	RAZONAMIENTO LÓGICO-MATEMÁTICO	
99											145
99											140
99											135
98											130
95											125
91											120
84											115
75											110
63											105
50											100
37											95
26							x				93
16		x								x	85
9											80
5											75

2					x						70
1											65
0.4	x		x								60
0.1				x		x		x	x		55

En la prueba de trazados orales, se explora la velocidad de procesamiento mental de la información; la latencia del acceso verbal a los conceptos; la capacidad de organizar una secuencia fluida de conceptos sucesivos; la velocidad y eficiencia del nombramiento, así como la capacidad de activar nuevos recursos y reasignarlos de manera diferente. En este caso el desempeño del menor en la parte I logra realizarlo sin la presencia de errores; a partir de la parte II comienza a incrementar sus tiempos de respuesta y la presencia de errores, en ocasiones logra autocorregir y continuar pero otras no. Solía comentar “ya me perdí”, lo cual hacía que le llevara más tiempo la realización de la tarea.

Sujeto 4: M.G.H.R. Femenino de 16 años.

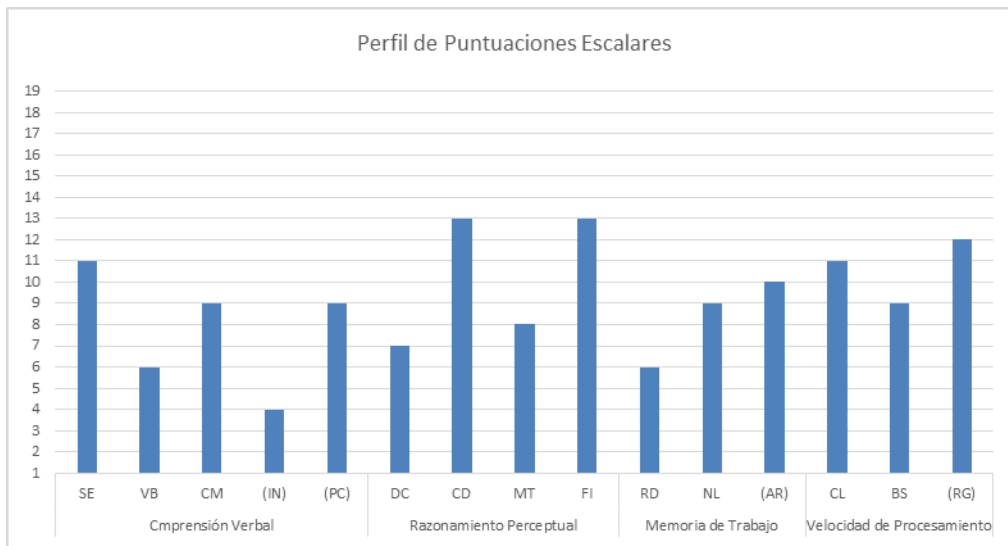
La menor obtuvo un CIT de 91, ubicándolo en un nivel promedio. El índice de Comprensión Verbal (CV) señala la aptitud para razonar con datos de información previamente aprendida. Esta capacidad se desarrolla por medio de las oportunidades educativas formales e informales y de las experiencias personales, y depende mucho del grado en que uno esté en contacto con la cultura que nos rodea. Éste se ha medido con tareas que pidieron definir palabras (subprueba Vocabulario), sugerir semejanzas conceptuales entre dos palabras (subprueba Semejanzas) y responder a cuestiones sobre el conocimiento de principios generales y situaciones sociales (subprueba Comprensión). El valor obtenido en CV es de 93, y se clasifica como promedio.

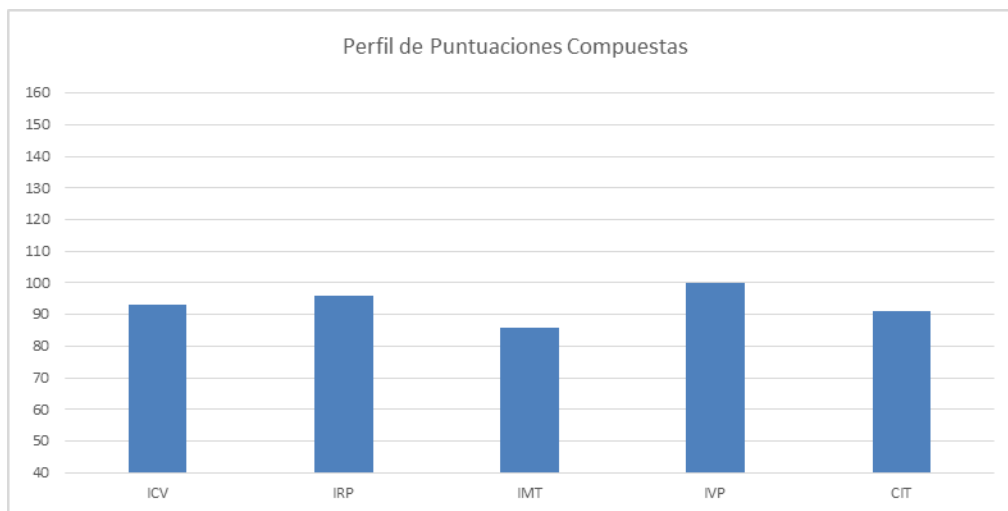
El índice de Razonamiento Perceptual (RP), representa la capacidad de la menor para razonar utilizando estímulos visuales. En este caso, se apreció con tareas que le exigían recrear una serie de diseños materiales o gráficos mediante el manejo de cubos (subprueba de Diseño con cubos) o identificar una porción de una matriz incompleta existente entre unas cuantas alternativas (subprueba de Matrices), y elegir un dibujo de dos o tres filas de dibujos que tenga una determinada característica (subprueba de Conceptos con dibujos). El valor obtenido en IRP es de 96, y se clasifica como promedio.

El índice de Memoria de Trabajo (MT), una medida de la memoria a corto plazo, es la habilidad para mantener información en la mente de manera temporal (pocos segundos) mientras

se realiza alguna operación o manipulación con esa información. La memoria de trabajo puede ser pensada como una forma de control mental (proceso ejecutivo) involucrando razonablemente tareas de orden superior (más que tareas aprendidas de memoria previamente), y requiere de atención y concentración. Esta capacidad se ha medido mediante dos tareas: 1) Retención de dígitos, que requiere repetir una secuencia de números en el mismo orden en que los ha leído el examinador (dígitos en orden directo) o en una secuencia inversa (dígitos en orden inverso), y 2) Letras y números, que exige escuchar una secuencia de números y letras y recordar, primero, los números en orden creciente y, luego, las letras en orden alfabético. La menor, obtuvo un IMT de 86, y se clasifica como un desempeño normal – bajo.

Finalmente, el índice de Velocidad de Procesamiento (VP) representa la aptitud de la menor para realizar rápidamente tareas simples que requieren procesamiento mental y grafomotor. Esta habilidad se ha medido con dos tareas, una que aprecia lo rápido que puede copiar símbolos que están emparejados con figuras geométricas, según indica una clave (subprueba Claves), y la otra en la que se debe señalar la presencia o ausencia de un símbolo dado en una fila de símbolos (subprueba de Búsqueda de símbolos). Obtuvo un puntaje de 100 que se clasifica en la categoría como promedio.





ENI

En el dominio de funciones cognitivas, subdominio de habilidades constructivas en las habilidades gráficas, la menor obtiene un puntaje que la ubica en un nivel de desempeño promedio, cometiendo algunas distorsiones en los trazos en el momento de la copia de figuras pero nada significativo.

Atendiendo a los estadios temporales y modalidades de la memoria, la codificación de estímulos audio-verbales alcanza un rango promedio, mientras que los visuales se encuentra en el rango bajo en codificación, en ambas tareas su curva de aprendizaje es ascendente. El nivel de desempeño se mantiene en la memoria diferida audio – verbal y visual.

Puede llegar a implementar estrategias semánticas y en diferentes ocasiones aparecen intrusiones (palabras o imágenes ajenas a la tarea) a lo largo de la tarea, que evidencian dificultad en el control inhibitorio de estímulos internos en competencia con los relevantes con la actividad. En cuanto a la memoria verbal, además de la lista de palabras, se le presentó un texto, el cual logra recuperar adecuadamente y mantener la información.

Las habilidades perceptuales visuales se encuentran en el rango promedio. La menor, muestra un adecuado desempeño en el análisis y síntesis visual cuando los estímulos presentan interferencia (imágenes sobrepuestas) o degradación (imágenes borrosas); reconoce y denomina estados emocionales (felicidad, enojo, tristeza, sorpresa, miedo) a través de expresiones faciales de niños; muestra buena capacidad y velocidad de cierre visual, así como para identificar e integrar patrones o estímulos visuales vagos o parcialmente ocultos en un todo con significado.

A nivel del habla, la menor produce todos los sonidos de la lengua (fonemas) sin complicación alguna. A nivel del lenguaje repetitivo alcanza un desempeño promedio, de igual forma que en el lenguaje expresivo. Por otro lado, a nivel de lenguaje comprensivo, su desempeño baja debido a su desempeño en la comprensión del discurso, ya que no logra responder adecuadamente las preguntas después de que se le lee el texto. Su lenguaje espontáneo es fluente, con buen ritmo.

Sus habilidades metalingüísticas se encuentran en un nivel bajo, principalmente por la tarea de conteo de palabras, ya que cuando las frases se hacían más largas, no lograba contar adecuadamente, ella misma mencionó que no tenía muy claro si contar palabras, sílabas o sonido a pesar de que se le había dado la instrucción y que lo había logrado hacer correctamente en las 5 primeras oraciones.

Las habilidades espaciales de la menor se encuentran en un nivel de desempeño bajo, dentro de las tareas aplicadas, obtiene puntajes promedios en comprensión y expresión de derecha – izquierda, dibujos desde ángulos diferentes y en ubicación de coordenadas, sin embargo, su puntaje en orientación de líneas cae a una clasificación de extremadamente bajo.

Con relación a la atención involuntaria, la menor muestra niveles de alerta y activación cortical normales, permanece despierta, orientada en persona, lugar y tiempo. Por otro lado, los niveles de atención voluntaria en la modalidad visual se encuentran en el rango extremadamente bajo, de acuerdo con lo esperado para su edad. Los niveles de atención voluntaria en la modalidad auditiva se encuentran en el rango bajo. La atención visual es evaluada a través de cancelación de dibujos (en un arreglo visual de conejos grandes y chicos, tachar únicamente los grandes) y cancelación de letras (en un arreglo de vocales y “X”, tachar las “X” que vayan precedidas de la vocal “A”). Se observó un desempeño lento y con errores sin autocorrección.

FUNCIONES COGNOSCITIVAS ENI																		
PERCENTILES	HABILIDADES CONSTRUCCIONALES		MEMORIA				HABILIDADES PERCEPTUALES			LENGUAJE			HABILIDADES METALINGÜÍSTICAS	HABILIDADES ESPACIALES	ATENCIÓN		HABILIDADES CONCEPTUALES	PUNTAJACIÓN ESTÁNDAR
			Codificación		Diferida										VISUAL	AUDITIVA		
	CONSTRUCCIÓN CON PALILLOS	HABILIDADES GRÁFICAS	VERBAL	VISUAL	VERBAL	VISUAL	TÁCTIL	REPETICIÓN	EXPRESIÓN	COMPRESIÓN	VERBAL	AUDITIVA						
99																		145
99																		140
99																		135
98																		130
95																		125
91																		120
84																		115
75																		110
63																		105
50		x																100
37			x															95
26																		93
16				x														85
9																		80
5																		75
2																		70
1																		65
0.4																		60
0.1																		55
<0.1																		<51

Con respecto a las funciones ejecutivas en el subdominio de fluidez, la menor alcanza un puntaje promedio en la fluidez verbal, sin embargo, su desempeño baja en la fluidez gráfica no semántica, ya que sólo pudo realizar cuatro reactivos. Con relación a la planeación y organización se encuentran en el rango promedio en la puntuación de diseños correctos, sin embargo en el número de movimientos realizados y los diseños correctos con el mínimo de movimientos cae por en un rendimiento bajo, lo anterior quiere decir que a pesar de haber realizado los reactivos, en algunos de ellos, lo hace de manera impulsiva ya que iniciaba sin pensar en los movimientos a realizar, ella misma se percataba de que lo estaba haciendo con más número de movimientos pero continuaba con su desempeño. Finalmente, en las tareas de la función de flexibilidad cognitiva se encuentra en el rango bajo y promedio, lo anterior indica que puede llegar a detectar la ineficiencia de sus conductas, pero después de varios errores y bajo una retroalimentación verbal. Su

desempeño se caracterizó por varias perseveraciones después de haber cumplido con la segunda categoría, por lo que ya no pudo llegar a la formación de la tercera.

FUNCIONES EJECUTIVAS ENI											
PERCENTIL	PUNTUACIÓN ESCALAR	FLUIDEZ		FLEXIBILIDAD COGNOSCITIVA				PLANEACIÓN Y ORGANIZACIÓN			PUNTUACIÓN ESTÁNDAR
		VERBAL	GRÁFICA	PORCENTAJE DE RESPUESTAS CORRECTAS	% DE RESPUESTAS PERSEVERATIVAS	NÚMERO DE CATEGORÍAS	INCAPACIDAD PARA MANTENER LA ORGANIZACIÓN	DISEÑOS CORRECTOS	MOVIMIENTOS REALIZADOS	DISEÑOS CORRECTOS CON EL MÍNIMO DE MOVIMIENTOS	
	20										
99	19										145
99	18										140
99	17										135
98	16										130
95	15										125
91	14				x						120
84	13										115
75	12										110
63	11						x				105
50	10	x						x			100
37	9					x					95
26	8										93
16	7								x		85
9	6			x							80
5	5		x							x	75
2	4										70
1	3										65
0.4	2										60
0.1	1										55

Su desempeño en las habilidades de rendimiento académico, dentro del dominio de la lectura alcanza a ubicarse en un rango promedio de acuerdo con su desempeño en la precisión, comprensión y velocidad. En la escritura, en la tarea de precisión, se ubica en un rango bajo por la presencia de errores ortográficos principalmente; en composición narrativa se encuentra en promedio y velocidad por arriba del promedio. En el subdominio de aritmética, únicamente en la tarea de conteo logra un puntaje promedio, mientras que en manejo numérico y cálculo, su desempeño desciende a extremadamente bajo y en razonamiento lógico – matemático logra ubicarse en un rango bajo.

HABILIDADES DE RENDIMIENTO ACADÉMICO											
PERCENTIL	LECTURA			ESCRITURA			ARITMÉTICA				PUNTAJACIÓN ESTÁNDAR
	PRECISIÓN	COMPRESIÓN	VELOCIDAD	PRECISIÓN	COMPOSICIÓN NARRATIVA	VELOCIDAD	CONTEO	MANEJO NUMÉRICO	CÁLCULO	RAZONAMIENTO LÓGICO	
99											145
99											140
99											135
98											130
95											125
91											120
84						x					115
75							x				110
63		X									105
50											100
37			x								95
26	x				x						93
16											85
9										x	80
5				x							75
2											70
1											65
0.4									x		60
0.1								x			55

Finalmente en la prueba de trazados orales, donde se explora la velocidad de procesamiento mental de la información; la latencia del acceso verbal a los conceptos; la capacidad de organizar una secuencia fluida de conceptos sucesivos; la velocidad y eficiencia del nombramiento, así como la capacidad de activar nuevos recursos y reasignarlos de manera diferente, la menor presentó un desempeño en la parte I sin la presencia de errores; a partir de la parte II comienza a incrementar ligeramente sus tiempos de respuesta y la presencia de errores, únicamente en la parte II logra autocorregir y continuar pero en la parte 3 ya no.

Sujeto 5: M.R.G. Femenino de 34 años.

Se aplicó la Escala Wechsler de Inteligencia para adultos WAIS III. Este instrumento reúne un conjunto de aptitudes en dos áreas globales (Escala Verbal y Escala Ejecutiva), y cuatro índices: 1) Índice de Comprensión Verbal (ICV), que mide la aptitud verbal; 2) Índice

de Organización Perceptual (IOP) que implica manipulación de materiales físicos o estímulos visuales para resolver problemas de forma no verbal; 3) Índice de Memoria de Trabajo (IMT) que mide la capacidad de para manejar dos o más tipos de información de manera simultánea; y 4) Índice de Velocidad de Procesamiento (IVP), que evalúa la eficiencia en el procesamiento cognitivo.

Obtuvo un Coeficiente Intelectual Total (CIT) de 76, lo cual la ubica en un rango limítrofe. Las puntuaciones obtenidas en el coeficiente verbal y ejecutivo (CIV-75) y (CIE-84), se ubican en un rango límite y promedio bajo, respectivamente, lo cual indica que la madre presenta ciertas limitaciones para manejar símbolos, realizar abstracciones y conceptos, así como en el procesamiento espacial, atención a los detalles e integración visuomotriz.

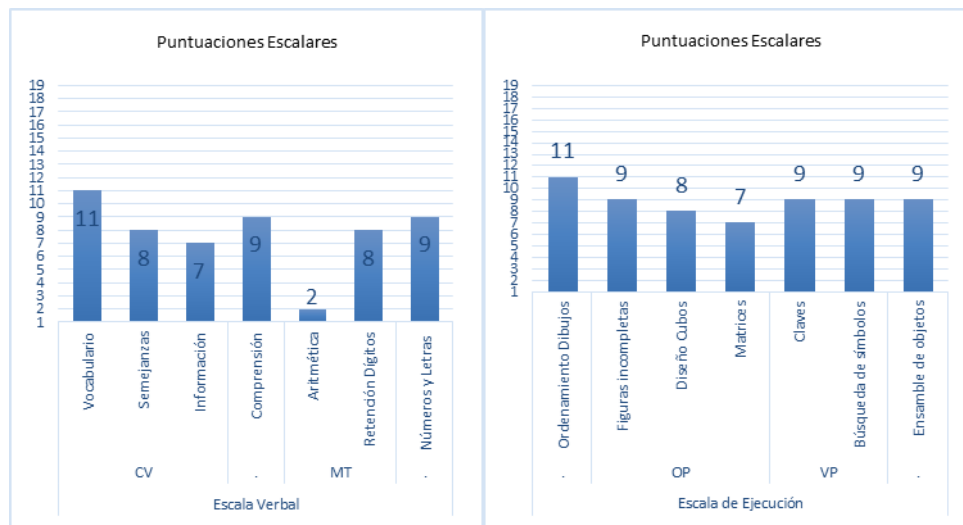
El índice de Comprensión Verbal (CV) que señala la aptitud de M para razonar con datos de información previamente aprendida. Esta capacidad se desarrolla por medio de las oportunidades educativas formales e informales y de las experiencias personales, y depende mucho del grado en que uno esté en contacto con la cultura que nos rodea. Se ha medido con tareas que pidieron definir palabras (subprueba Vocabulario), sugerir semejanzas conceptuales entre dos palabras (subprueba Semejanzas) y responder a cuestiones sobre el conocimiento general del mundo (subprueba Información). El valor obtenido en CV es de 92, se clasifica como promedio.

El índice de Organización Perceptual (IOP), representa la capacidad para razonar utilizando estímulos visuales. En el caso de M, se apreció con tareas que le exigían recrear una serie de diseños materiales o gráficos mediante el manejo de cubos (subprueba de Diseño con cubos) o identificar una porción de una matriz incompleta existente entre unas cuantas alternativas (subprueba de Matrices), y la habilidad para distinguir detalles esenciales y secundarios, así como su organización perceptual (subprueba de Figuras Incompletas). El valor obtenido en el índice de OP es de 86, se clasifica como promedio bajo.

El índice de Memoria de Trabajo (MT), una medida de la habilidad para mantener información en la mente de manera temporal (pocos segundos) mientras se realiza alguna operación o manipulación con esa información. La memoria de trabajo puede ser pensada como una forma de control mental (proceso ejecutivo) involucrando razonablemente tareas de orden superior (más que tareas aprendidas de memoria previamente), y requiere de atención y concentración. Esta capacidad se ha medido mediante tres tareas: 1) Retención de dígitos, que

requiere repetir una secuencia de números en el mismo orden en que los ha leído el examinador (dígitos en orden directo) o en una secuencia inversa (dígitos en orden inverso), 2) Aritmética, la cual involucra razonamiento numérico, cálculo mental, memoria, concentración y comprensión verbal, y 3) Sucesión de letras y números, midiendo su span de memoria a corto plazo, secuenciación auditiva, concentración y atención ejecutiva. Ha obtenido un IMT de 91 y se clasifica como promedio.

El índice de Velocidad de Procesamiento (IVP) representa la aptitud de M para realizar rápidamente tareas simples que requieren procesamiento mental y grafomotor. Esta habilidad se ha medido con dos tareas, una que aprecia lo rápido que puede copiar símbolos que están emparejados con figuras geométricas, según indica una clave (subprueba Claves), y la otra en la que se debe señalar la presencia o ausencia de un símbolo dado en una fila de símbolos (subprueba de Búsqueda de símbolos). Ha obtenido un puntaje de 93 que se clasifica en la categoría como muy superior.



Referencias

- Abeliovich, D., Gelman-Kohan, Z., Silverstein, S., Lerer, I., Chemke, J., Merin, S. y Zlotogora, J. (1995). Familial café-au-lait spots: a variant of neurofibromatosis type 1. *Journal of Medical Genetics*, 32(12), 985-986.
- Acosta, M. T. (2013). Challenges of cognitive research in neurofibromatosis type 1. *The Lancet Neurology*, 12(11), 1040–1041.
- Acosta, M. T., Gioia, G. A. & Silva, A. J. (2006). Neurofibromatosis Type 1: New insights into Neurocognitive Issues. *Current Neurology Neuroscience Reports*, 6(2), 133-143.
- Babovic-Vuksanovic, D., Ballman, K., Michels, V., McGrann, P., Lindor, N., King, B., Camp, J., Micic, V., Babovic, N., Carrero, X., Spinner, R. & O' Neill, B. (2006). Phase II trial of pirfenidone in adults with neurofibromatosis type 1. *Neurology*, 67(10), 1860-1862. DOI 10.1212/01.wnl.0000243231.12248.67
- Babovic-Vuksanovic, D., Widemann, B. C., Dombi, E., Gillespie, A., Wolters, P. L., Toledo-Tamula, M. A., O' Neill, B. P., Fox, E., MacDonald, T. (2007). Phase I trial of Pirfenidone in Children with neurofibromatosis 1 and Plexiform Neurofibromas. *Pediatric Neurology*, 36(5), 293-300. DOI 10.1016/j.pediatrneurol.2007.01.009
- Billingsley, R. L., Schrimsher, G. W., Jackson, E. F., Slopis, J. M., & Moore III, B. D. (2002). Significance of planum Temporale and Planum Parietale Morphologic Features in Neurofibromatosis Type 1. *Archives of Neurology*, 59(4), 616–622. DOI 10.1001/archneur.59.4.616
- Billingsley, R.L., Slopis, J.M., Swank, P.R., Jackson, E.F., & Moore, B.D. (2003). Cortical morphology associated with language function in neurofibromatosis type 1. *Brain and Language*, 85(1), 125-139. DOI 10.1016/s0093-934x(02)00563-1
- Boulanger, J. M, Larbrisseau, A. (2005). Neurofibromatosis type 1 in a Pediatric Population: Ste-Justine's Experience. *Canadian Journal of Neurological Sciences*, 32(02), 225-231. DOI 10.1017/s031716700004017
- Brems, H., Chmara, M., Sahbatou, M., Denayer, E., Taniguchi, K., Kato, R., Somers, R., Messiaen, L., De Schepper, S., Fryns, J. P., Cools, J., Marynen, P., Thomas, G., Yoshimura, A. & Legius, E. (2007). Germline loss-of-function mutations in SPRED1 cause a neurofibromatosis 1-like phenotype. *Nature Genetics*, 39(9), 1120-1126. DOI 10.1038/ng2113

- Brewer, V.R., Moore, B.D., Hiscock, M. (1997). Learning Disability Subtypes in Children with Neurofibromatosis. *Journal of Learning Disabilities*, 30(5), 521–533. DOI 10.1177/002221949703000508
- Boyd, K.P., Korf, B. R., & Theos, A (2009). Neurofibromatosis type 1. *Journal of the American Academy of Dermatology*, 61(1), 1-14. <https://doi.org/10.1016/j.jaad.2008.12.051>
- Bulgheroni, S., Taddei, M., Saletti, V., Esposito, S., Micheli, R., & Riva, D. (2019). Visuoperceptual Impairment in Children with NF1: From Early Visual Processing to Procedural Strategies. *Behavioural Neurology*, 1–10. DOI 10.1155/2019/7146168
- Cutting, L. E., Clements, A. M., Lightman, A. D., Yerby-Hammack, P. D., & Denckla, M. B. (2004). Cognitive Profile of Neurofibromatosis Type 1: Rethinking Nonverbal Learning Disabilities. *Learning Disabilities Research and Practice*, 19(3), 155-165. DOI 10.1111/j.1540-5826.2004.00099.x
- Cutting, L. E., Cooper, K.L., Koth, C. W., Mostofsky, S. H., Kates, W. R., Denckla, M. B. & Kaufmann, W. E. (2002). Megalencephaly in NF1. Predominantly white matter contribution and mitigation by ADHD. *Neurology*, 59(9), 1388-1394. DOI 10.1212/01.wnl.0000032370.68306.8a
- Descheemaeker, M.-J., Plasschaert, E., Frijns, J.-P, & Legius, E. (2002). Neuropsychological profile in adults with neurofibromatosis type 1 compared to a control group. *Journal of Intellectual Disability Research*, 57(9), 874–886. DOI 10.1111/j.1365-2788.2012.01648.x
- Descheemaeker, M.J., Ghesquière, P., Symons, H., Fryns, J.P., & Legius, E. (2005). Behavioural, academic and neuropsychological profile of normally gifted Neurofibromatosis type I children. *Journal of Intellectual Disability Research*, 49(1), 33-46. DOI 10.1111/j.1365-2788.2005.00660.x
- De Schepper, S., Boucneau, J., Vander Haeghen, Y. V., Messiaen, L., Naeyaert, J.-M., & Lambert, J. (2006). Café-au-lait spots in neurofibromatosis type 1 and in healthy control individuals: hyperpigmentation of a different kind? *Archives of Dermatological Research*, 297(10), 439-49. DOI 10.1007/s00403-006-0644-6
- De Schepper, S., Boucneau, J., Lambert, J., Messiaen, L. & Naeyaert, J.-M. (2005). Pigment cell-related manifestations in neurofibromatosis type 1: an overview. *Pigment Cell Research*, 18(1), 13-24.

- Denckla, M. B., Hofman, K., Mazzocco, M. M., Melhem, E., Reiss, A. L., Bryan, R. N., Harris, E. L., Lee, J., Cox, C. S. & Schuerholz, L. J. (1996). Relationship Between T2-Hyperintensities Hyperintensities (Unidentified Bright Objects) and Lower IQs in Children With Neurofibromatosis- 1. *American Journal of Medical Genetics*, 67(1), 98-102. DOI 10.1002/(SICI)1096-8628(19960216)67:1%3C98::AID-AJMG17%3E3.0.CO;2-K
- Dilts, C. V., Carey, J. C., Kircher, J. C., Hoffman, R. O., Creel, D., Ward, K., Clark, E., & Leonard, C. O. (1996). Children and Adolescents with Neurofibromatosis 1: A Behavioral Phenotype. *Journal of Developmental & Behavioral Pediatrics*, 17(4), 229-239. DOI 10.1097/00004703-199608000-00004
- Durston, S. (2003). A review of the Biological Bases of ADHD: What Have We Learned From Imaging Studies? *Mental Retardation Developmental Disabilities Research Reviews*, 9(3), 184-195. DOI 10.1002/mrdd.10079
- Eldridge, R., Denckla, M. B., Bien, E., Myers, S., Kaiser-Kupfer, M., Pikus, A., Schlesinger, S. L., Parry, D. M., Dambrosia J. M., Zasloff , M. A., & Mulvihill, J. J. (1989). Neurofibromatosis type 1 (Recklinghausen's Disease). *American Journal of Diseases of Children* 143(7), 833–837 <https://doi.org/10.1001/archpedi.1989.02150190083027>
- Eliason, M.J. (1986). Neurofibromatosis: implications for learning and behavior. *Journal of Developmental and Behavioral Pediatrics*, 7(3), 175–179. <https://psycnet.apa.org/doi/10.1097/00004703-198606000-00009>
- Evans, D. G. R., Baser, M. E., McGaughran, J., Sharif, S., Howard, E. & Moran, A. (2002) Malignant peripheral nerve sheath tumors in neurofibromatosis 1. *Journal of Medical Genetics*, 39, 311-314. <http://dx.doi.org/10.1136/jmg.39.5.311>
- Fawcett, A. J., & Nicholson, R. I. (1994). Persistence of phonological awareness deficits in older children with dyslexia. *Reading and Writing*, 7(4), 361–376. <https://doi.org/10.1007/BF01027724>
- Ferner, R. E., Hughes, R. A. C, & Weinman, J. (1996). Intellectual impairment in neurofibromatosis 1. *Journal of the Neurological Science*, 138(1-2), 125-133. [https://doi.org/10.1016/0022-510X\(96\)00022-6](https://doi.org/10.1016/0022-510X(96)00022-6)
- Gallagher, A. M., Laxon, V., Armstrong, E., & Frith, U. (1996). Phonological difficulties in high-functioning dyslexics. *Reading and Writing: An Interdisciplinary Journal*, 8(6), 499–509. DOI 10.1007/bf00577025

- García Molina, A., Tirapú Ustárruz, J., Roig – Rovira, T. (2007). Validez ecológica en la exploración de las funciones ejecutivas. *Anales de Psicología* 23(2), 289 – 299. <https://revistas.um.es/analesps/article/view/22251>
- Garcés, I. y Vargas, G. (2019). *Procesos Cognitivos en la Neurofibromatosis tipo 1* [Informe final para optar por el título de psicóloga]. Universidad Cooperativa de Colombia.
- Greenwood, R.S., Tupler, L.A., Whitt, J.K., Buu, A., Dombek, C.B., Harp, A.G., Payne, M. E., Eastwood, J. D., Krishnan, K. R. R. & MacFall, J. R. (2005). Brain Morphometry, T2-Weighted Hypertensities, and IQ in Children With Neurofibromatosis Type 1. *Archives of Neurology*, 62(12), 1904-1908. DOI 10.1001/archneur.62.12.1904
- Gutmann, D. H, Aylsworth, A., Carey, J. C, Korf, B., Marks, J., Pyeritz, R. E, Rubenstein, A. & Viskochil, D. (1997). The Diagnostic Evaluation and Multidisciplinary Management of Neurofibromatosis 1 and Neurofibromatosis 2. *The Journal of the American Medical Association*, 278, 51-57.
- Gutmann, D.H. (2002). Review Article: Neurofibromin in the brain. *Journal of Child Neurology*, 17(8), 592-601. <https://doi.org/10.1177/088307380201700809>
- Hachon, C., Iannuzzi, S., & Chaix, Y. (2011). Behavioural and cognitive phenotypes in children with neurofibromatosis type 1 (NF1): The link with the neurobiological level. *Brain and Development*, 33, 52-61. 10.1016/j.braindev.2009.12.008
- Heaton, R. Chelune, G., Talley, J., Kay, G., Curtiss, G. (2001). *Manual: Test de Clasificación de Tarjetas de Wisconsin*. (2ª ed.). TEA Ediciones
- Hernández del Castillo, L., Martínez Bermejo, A., Portellano Pérez, J. A., Tirado Requero, P., Garriz Luis, A., y Velázquez Fragua, R. (2016). Rendimiento neuropsicológico en la neurofibromatosis tipo 1. *Anales de Pediatría*, 87(2), 73-77. DOI: 10.1016/j.anpedi.2016.07.006
- Hofman, K. J., Harris, E. L., Bryan, R. N. & Denckla M. B. (1994). Neurofibromatosis type: The cognitive phenotype. *The Journal of Pediatrics*, 124(4), S1-S8. [https://doi.org/10.1016/S0022-3476\(05\)83163-4](https://doi.org/10.1016/S0022-3476(05)83163-4)
- Hou, Y., Allen, T., Wolters, P. L., Toledo-Tamula, M. A., Martin, S., Baldwin, A., Reda, S., Gillespie, A., & Widemann, B. (2020). Predictors of cognitive development in children with neurofibromatosis type 1 and plexiform neurofibromas. *Developmental Medicine & Child Neurology*. <https://doi.org/10.1111/dmcn.14489>

- Huijbregts, S., Swaab, H., de Sonnevile, L. (2010). Cognitive and motor control in neurofibromatosis type I: influence of maturation and hyperactivity-inattention. *Dev Neuropsychol* 35 (6), 737–751. DOI 10.1080/87565641.2010.508670
- Hyman, S. L., Shores, A., North, K. (2005). The nature and frequency of cognitive deficits in children with neurofibromatosis type 1. *Neurology* 65, 1037–1044. <https://doi.org/10.1212/01.wnl.0000179303.72345.ce>
- Hyman, S.L., Shores, E.A., North, K.N. (2006). Learning disabilities in children with neurofibromatosis type 1: subtypes, cognitive profile, and attention-deficit-hyperactivity disorder. *Developmental Medicine and Child Neurology*, 48, 973-977. <https://doi.org/10.1111/j.1469-8749.2006.tb01268.x>
- Instituto Nacional de Pediatría por sus siglas INP, en <http://www.pediatria.gob.mx/index.html>
- Jett, K. & Friedman, J. (2010). Clinical and genetic aspects of neurofibromatosis 1. *Genetics in Medicine*, 12(1), 1-11.
- Joy, P., Roberts, C., North, K., de Silva, M. (1995). Neuropsychological function and MRI abnormalities in Neurofibromatosis type 1. *Developmental Medicine Child Neurology*, 37(10), 906–914. <https://doi.org/10.1111/j.1469-8749.1995.tb11943.x>
- Kayl, A. E., Moore, B. D., Slopis, J. M., Jackson, E. F., Leeds, N.E. (2000). Quantitative Morphology of the Corpus Callosum in Children With Neurofibromatosis and Attention-Deficit Hyperactivity Disorder. *Journal of Child Neurology*, 15, 90-96. <https://doi.org/10.1177/088307380001500206>
- Koth, C.W., Cutting, L.E., Denckla, M.B. (2000). The Association of Neurofibromatosis Type 1 and Attention Deficit Hyperactivity Disorder. *Child Neuropsychology*, 6, 185–194. <https://doi.org/10.1076/chin.6.3.185.3155>
- Lammert, M., Kappler, M., Mautner, V. F., Lammert, K., Störkel, S., Friedman, J. M. & Atkins, D. (2005). Decreased bone mineral density in patients with neurofibromatosis 1. *Osteoporosis International*, 16, 1161-1166.
- Landau, M. & Krafchik, B. R. (1999). The diagnostic value of cafe´-au-lait macules. *Journal of the American Academy of Dermatology*, 40(6), 877-890. [https://doi.org/10.1016/S0190-9622\(99\)70075-7](https://doi.org/10.1016/S0190-9622(99)70075-7)

- Levine, T. M., Materek, A., Abel, J., O'Donnell, M. & Cutting L. (2006). Cognitive Profile of Neurofibromatosis Type 1. *Seminars in Pediatric Neurology*, 13, 8-20. <https://doi.org/10.1016/j.spen.2006.01.006>
- Lorenzo, J., Barton, B., Acosta, M. T. & North, K. (2011). Mental, motor, and language development of toddlers with Neurofibromatosis Type 1. *The Journal of Pediatrics*, 158(4), 660-665. <https://doi.org/10.1016/j.jpeds.2010.10.001>
- Lubs, M.L. E., Bauer, M. S., Formas, M. E. & Djokic, B. (1991). Lisch Nodules in Neurofibromatosis type 1. *The New England journal of Medicine*, 324(18): 1264-1266. DOI: 10.1056/NEJM199105023241807
- Lynch, T. M., Gutmann, D. H. (2002). Neurofibromatosis 1. *Neurologic Clinics*, 20(3), 841-65. [https://doi.org/10.1016/S0733-8619\(01\)00019-6](https://doi.org/10.1016/S0733-8619(01)00019-6)
- Maertens, O., De Schepper, S., Vandesompele, J., Brehms, H., Heyns, I., Janssens, S., Speleman, F., Legius, E. & Messiaen, L. (2007). Molecular dissection of isolated disease features in mosaic neurofibromatosis type 1. *Am J Hum Genet*, 81(2), 243-251. <https://doi.org/10.1086/519562>
- Matute, E., Rosselli, M., Ardila, A., Ostrosky-Solís, F. (2007). *Evaluación Neuropsicológica Infantil (ENI)*. Manual Moderno
- Mautner, V.F., Kluwe, L., Thakker, S.D., Lark, R.A. (2002). Treatment of ADHD in neurofibromatosis type 1. *Developmental Medicine & Child Neurology*, 44,164– 170. <https://doi.org/10.1017/S0012162201001876>
- Mazzocco, M.M. (2001). Math learning disability and math LD subtypes: evidence from studies of Turner syndrome, fragile X syndrome, and neurofibromatosis type 1. *Journal of Learning Disabilities*, 34, 520-33. <https://doi.org/10.1177/002221940103400605>
- Mazzocco, M. M., Turner, J., Denckla, M, Hofman, K, Scanlon, D, Vellutino, F. (1995). Language and reading deficits associated with neurofibromatosis type 1: evidence for not-so-nonverbal learning disability. *Developmental Neuroscience*, 11, 503–522. <https://doi.org/10.1080/87565649509540634>
- Miller, N. R. (2004). Primary tumours of the optic nerve and its sheath. *Nature*, 18, 1026-1037.
- Moore, B.D., Slopis, J.M., Jackson, E.F., Winter A. & Leeds N. (2000). Brain volume in children with neurofibromatosis type 1: relation to neuropsychological status. *Neurology*, 54(4), 914–920. <https://doi.org/10.1212/WNL.54.4.914>

- Moore, B. D., Ater, J. L., Needle, M. N., Slopis, J. & Copeland, D. (1994). Neuropsychological profile of children with neurofibromatosis, brain tumors or both. *J Child Neurol*, 9, 368-377. <https://doi.org/10.1177/088307389400900406>
- Moore, B.D., Slopis, J.M., Schomer, D., Jackson, E.F., (1996). Neuropsychological significance of areas of high signal intensity on brain MRIs of children with neurofibromatosis. *Neurology*, 46, 1660-1668. <https://doi.org/10.1212/WNL.46.6.1660>
- North, K., Joy, P., Yuille, D., Cocks, N., Mobbs, E., Hutchins, P., McHugh, K. & de Silva, M. (1994). Specific learning disability in children with neurofibromatosis type 1: significance of MRI abnormalities. *Neurology*, 44, 878–883. <https://doi.org/10.1212/WNL.44.5.878>
- North, K., Riccardi, V., Samango-Sprouse, C. et al. (1997). Cognitive function and academic performance in neurofibromatosis. 1: consensus statement from the NF1 Cognitive Disorders Task Force. *Neurology*, 48(4), 1121-1127. <https://doi.org/10.1212/WNL.48.4.1121>
- North, K. (2000). Neurofibromatosis Type 1. *Am J Med Genet*, 97, 119-127. [https://doi.org/10.1002/1096-8628\(200022\)97:2<119::AID-AJMG3>3.0.CO;2-3](https://doi.org/10.1002/1096-8628(200022)97:2<119::AID-AJMG3>3.0.CO;2-3)
- North, K. (1998). Neurofibromatosis 1 in childhood. *Semin Pediatr Neurol*, 5, 231-242. [https://doi.org/10.1016/S1071-9091\(98\)80002-8](https://doi.org/10.1016/S1071-9091(98)80002-8)
- North, K., Hyman, S. & Shores, E. (2006). Learning disabilities in children with neurofibromatosis type 1-subtypes, cognitive profile, and attention deficit hyperactivity disorder. *Dev Med Child Neurol*, 48, 973-977. <https://doi.org/10.1111/j.1469-8749.2006.tb01268.x>
- North, K., Joy, P., Yuille, D., Cocks, N. & Hutchins, P. (1995). Cognitive function and academic performance in children with neurofibromatosis type 1. *Dev Med Child Neurol*, 37, 427-436. <https://doi.org/10.1111/j.1469-8749.1995.tb12026.x>
- Odhuba, R.A., van den Broek, M.D., & Johns, L.C. (2005). Ecological validity of measures of executive functioning. *British Journal of Clinical Psychology*, 44, 269-278.
- Okunoghae, E., Starrett, E. & Gray, B. (2013). Neurofibromatosis in a Toddler with back pain. *J Pediatr Health Care*, 31 (4), 402-409.
- Ozonoff, S. (1999). Cognitive impairment in neurofibromatosis type 1. *Am. J. Med. Genet. (Semin. Med. Genet.)*, 89, 45-52. [https://doi.org/10.1002/\(SICI\)1096-8628\(19990326\)89:1<45::AID-AJMG9>3.0.CO;2-J](https://doi.org/10.1002/(SICI)1096-8628(19990326)89:1<45::AID-AJMG9>3.0.CO;2-J)

- Parker, J. N., & Parker, P. M. (2007). *Neurofibromatosis type 1: A Bibliography and Dictionary for Physicians, patients, and Genome Researchers*. San Diego: ICAN Health Publications.
- Pascual – Castroviejo I. Introducción e Historia. Epidemiología: Prevalencia. En: Pascual-Castroviejo I.(2011). *Neurofibromatosis*. *Once*, 13-23.
- Pasmant, E., Sabbagh, A., Spurlock, G., Laurendeau, I., Grillo, E., Hamel, M., Martin, L., Barbarot, S., Leheup, B., Rodríguez D., Lacombe, D., Dollfus, H., Pasquier, L., Isidor, B., Ferkal, S., Soulier, J., Sanson M., Dieux-Coeslier, A., Bièche, I., Parfait, B., Vidaud, M., Wolkenstein, P., Upadhyaya, M. & Vidaud, D. (2012). Neurofibromatosis type 1- From genotype to phenotype. *J of Med Genet*, 49, 483-489. <http://dx.doi.org/10.1136/jmedgenet-2012-100978>
- Pavol, M., Hiscock, M., Massman, P., Moore, I. B., Foorman, B. & Meyers, C. (2006) Neuropsychological function in adults with von Recklinghausen’s neurofibromatosis. *Developmental Neuropsychology*, 29, 509–26. https://doi.org/10.1207/s15326942dn2903_8
- Payne, J.M., Hyman, S.L., Shores, E.A., North, K. (2011). Assessment of executive function and attention in children with neurofibromatosis type 1: relationships between cognitive measures and real-world behavior. *Child Neuropsychology*, 17(4):313–329. <https://doi.org/10.1080/09297049.2010.542746>
- Peña, J. (2005). *Manual: Test Barcelona Revisado*. Masson
- Ratner, N., y North, K. (2003). The central nervous system in neurofibromatosis type 1. In G. S. Fisch (Ed.), *Contemporary clinical neuroscience: Genetics and genomics of neurobehavioral disorders* (pp. 97-131). Totowa, NJ: Humana Press
- Rey, A. (2003). *Manual: Test de Copia y de Reproducción de Memoria de Figuras geométricas Complejas*. (8ª ed.). TEA Ediciones
- Riccardi, V. M. (1980). Pathophysiology of neurofibromatosis: IV. Dermatologic insights into heterogeneity and pathogenesis. *J Am Acad Dermatol*, 3, 157-166. [https://doi.org/10.1016/S0190-9622\(80\)80254-4](https://doi.org/10.1016/S0190-9622(80)80254-4)
- Richetta, A., Giustini, A., Recupero, S. M., Pezza, M., Carlomagno, V., Amoroso, G. & Calvieri, S. (2004). Lisch nodules of the iris in neurofibromatosis type 1. *J Eur Acad Dermatol Venerol*, 18(3), 342-344. <https://doi.org/10.1111/j.1468-3083.2004.00915.x>

- Rosser, T.L., Vezina, G., Packer, R.J. (2005). Cerebrovascular abnormalities in a population of children with neurofibromatosis type 1. *Neurology*, 64(3), 553-555. <https://doi.org/10.1212/01.WNL.0000150544.00016.69>
- Rowbotham, I., Pit-ten Cate, I.M., Sonuga-Barke, E.J.S., Huijbregts, S.C.J. (2009). Cognitive control in adolescents with neurofibromatosis type 1. *Neuropsychology*, 23, 50–60. <https://doi.org/10.1037/a0013927>
- Roy, A., Roulin, J.-L., Charbonnier, V., Allain, P., Fasotti, L., Barbarot, S., Stalder, J.-F., Terrien, A., & Le Gall, D. (2010). Executive dysfunction in children with neurofibromatosis type 1: A study of action planning. *Journal of the International Neuropsychological Society*, 16(06), 1056–1063. doi:10.1017/s135561771000086x
- Salvador, J. (2014). Intervención Neuropsicológica en la Epilepsia. En M. Pérez, E. Escotto, E. Córdoba, J.C. Arango-Lasprilla, L. Quintanar Rojas (En prensa) *Rehabilitación neuropsicológica: estrategias de intervención de la infancia y del adulto*.
- Salvador, J., Armengol, C., García, A., Aguillón, C., Licerio, E. A., Sánchez, E., & Cuéllar, C. (2016). Modelo de validez ecológica en la práctica neuropsicológica: problemas neurológicos y/o psiquiátricos, y de aprendizaje hacia la rehabilitación neuropsicológica integral. En M. A. Padilla, S. Galán, E. Camacho & A. Zarate (eds.), *Investigación en psicología básica y aplicada: avances y perspectivas* (pp. 91-97).
- Sampson, J., Thompson, H., Wall, D. (2019). Cuidado de niños con neurofibromatosis de tipo 1. *Nursing*, 36(6), 26-31.
- Sánchez-Marco S.B., López-Pisón J., Serrano-Viñuales I., Troyas-Fernández de Garayalde L., Lafuente-Hidalgo M., Monge-Galindo L. (2019). Neurofibromatosis tipo 1 y trastorno por déficit de atención. Nuestra experiencia actual. *Rev Neurol*, 68(01), 7-10.
- Santana, B., Candía, R., Paredes, F., Quezada, F. y García, J. (2007). Neurofibromatosis tipo 1- una entidad fascinante. Reporte de 4 casos y revisión de la literatura. *ANACEM*, 1, 52-55.
- Sbordone, R. J. (1996). Ecological validity: Some critical issues for the neuropsychologist. In R. J. Sbordone & C. J. Long (Eds.), *Ecological validity of neuropsychological testing* (p. 15–41). Gr Press/St Lucie Press, Inc.
- Schrimsher, G.W., Billingsley, R.L., Slopis, J.M., Moore, B.D. (2003). Visual-spatial performance deficits children with Neurofibromatosis type-1. *American Journal of Medical Genetics*, 120A, 326-330. <https://doi.org/10.1002/ajmg.a.20048>

- Stine, S.B., Adams, W.V. (1989). Learning problems in neurofibromatosis patients. *Clinical Orthopaedics*, 245, 43–48.
- Tulsky, D., Zhu, J. (2003). *Manual Técnico: Escala Wechsler de inteligencia para Adultos – III. Manual Moderno*
- Upadhyaya, C. (2012). *Neurofibromatosis Type 1: Molecular and Cellular Biology*. Springer
- Uttner I., Wahllander-Danek U. & Danek A. (2003) Cognitive impairment in adults with neurofibromatosis type 1. *Fortschritte der Neurologie-Psychiatrie*, 71, 157–62. DOI 10.1055/s-2003-37759
- Vaucheret Paz, A., López Ballent, C., Puga, M.J., García Basalo, F., Baliarda, C., Ekonen, R., & Ilari, G. (2016). Cognitive profile and disorders affecting higher brain functions in pediatric patients with neurofibromatosis type 1. *Neurología (English Edition)*, 34, 353-359. <https://doi.org/10.1016/j.nrleng.2017.02.009>
- Viskochil, D. (2002). Genetics of neurofibromatosis 1 and NF1 gene. *Journal of Child Neurology*, 17, 562-570. <https://doi.org/10.1177/088307380201700804>
- Wang, X., Wu, Q., Tang, H., Zhao, F., Yang, Z., Wang, B., Li, P., Wang, Z., Wu, Y., Fan, J., & Liu, P. (2019). Selective impairment of the executive attentional network in adult patients with neurofibromatosis type 1. *NeuroReport*, 30(14), 921–926. DOI 10.1097/wnr.0000000000001275
- Wechsler, D. (2005). *WISC-IV. Escala Wechsler de inteligencia para niños-IV. Manual de aplicación*. México: Manual Moderno
- Widemann, B. C., Salzer, W. L., Arceci R. J, Blaney S. M., Fox, E., End, D., Gillespie, A., Whitcomb, P., Palumbo, J.S., Pitney, A., Jayaprakash, N., Zannikos, P. & Balis, F.M. (2006). Phase I trial and pharmacokinetic study of the farnesyltransferase inhibitor tipifarnib in children with refractory solid tumors of neurofibromatosis type 1 and plexiform neurofibromas. *J Clin Oncol*, 24(3), 507-516.
- Williams, V., Lucas, J., Babcock, M., Gutmann, D., Korf, B. & María, B. (2009). Neurofibromatosis Type 1 Revisited. *Pediatrics*, 123, 124-133.
- Zoller, M.E., Rembeck, B., Backman, L. (1997). Neuropsychological deficits in adults with neurofibromatosis type 1. *Acta Neurológica Scandinavica*, 95, 225–232. <https://doi.org/10.1111/j.1600-0404.1997.tb00103.x>