



**Universitat de les
Illes Balears**

Facultat de Psicologia

Memòria del Treball de Fi de Grau

Intervención en Atención Temprana:

Síndrome Prader-Willi

Laura Ortega Rodríguez

Grau de Psicologia

Any acadèmic 2012-13

DNI de l'alumne: 26247590-J

Treball tutelat per Mateu Servera Barceló

Departament de Personalitat, Evaluació i Tractament psicològic

S'autoritza la Universitat a incloure el meu treball en el Repositori Institucional per a la seva consulta en accés obert i difusió en línia, amb finalitats exclusivament acadèmiques i d'investigació

Paraules clau del treball:

Estudio de caso, Síndrome Prader-Willi

ÍNDICE.

	Pág.
1. Atención temprana.....	5
2. Presentación del caso.....	6
3. Descripción del Centro Mater Misericordiae.....	7
4. Descripción del caso.....	9
5. Procedimiento del centro.....	13
5.1 Primera entrevista con los padres.....	14
5.2 Escala de valoración-Rueda del desarrollo.....	15
5.3 Valoración y propuesta de nuevos objetivos.....	17
5.4 Programa individual.....	18
6. Síndrome de Prader-Willi.....	26
6.1 Características principales.....	26
6.2 Etiología.....	28
6.3 Riesgo de recurrencia en la familia.....	28
6.4 Diagnóstico.....	29
6.5 Técnicas de diagnóstico.....	30
6.6 Etapas del síndrome Prader-Willi.....	30
6.7 Especialidades médicas y profesionales relacionadas con el síndrome.....	34

6.8 Tratamientos.....	34
7. Valoración personal.....	35
8. Pronóstico.....	39
9. Referencias bibliográficas.....	39
10. Anexos.....	41

Lista de anexos

	pág.
Anexo 1. Tríptico Centro Mater Misericordiae. Servicio de Desarrollo Infantil y Atención Temprana	41
Anexo 2. Hoja de seguimiento.....	42
Anexo 3. Organigrama del Servicio de Desarrollo Infantil de Atención Temprana	43
Anexo 4. La Rueda del desarrollo.....	44
Anexo 5. Lista de habilidades	45
Anexo 6. Plantilla general de programación individual.....	46
Anexo 7. Rueda del desarrollo de Aleix.....	56
Anexo 8. Características principales en SPW.....	57
Anexo 9. Errores cromosómicos en SPW.....	58
Anexo 10. Criterios diagnósticos.....	60
Anexo 11. Técnicas de diagnóstico en SPW.....	64
Anexo 12. Otras etapas en SPW.....	66
Anexo 13. Especialidades médicas y profesionales en SPW.....	72
Anexo 14. Tratamientos y terapias en SPW.....	74

1. Atención Temprana.

La definición que propone el Libro Blanco de la Atención Temprana (G.A.T., 2000, PAG.13) es la siguiente:

“Se entiende por Atención Temprana el conjunto de intervenciones dirigidas a la población infantil de 0 a 6 años, a la familia y al entorno, que tienen por objetivo dar por respuesta lo más pronto posible a las necesidades transitorias o permanentes que presentan los niños con trastornos en su desarrollo o que tienen el riesgo de padecerlos. Estas intervenciones, que deben considerar la globalidad del niño, han de ser planificadas por un equipo de profesionales de orientación interdisciplinar y transdisciplinar”.

Se basa en la posibilidad de influir de modo favorable en el desarrollo del niño pequeño y de su contexto. Se singulariza por ser esencialmente planificada, fundamentada en una evaluación previa, sistemática y secuencial y se aplica entre los 0 y 6 años, aunque hay una incidencia más elevada entre los 0 y 3 años. Se asienta especialmente en la Neurología evolutiva, Pedagogía, la Psicología evolutiva y de la conducta.

Es necesario conocer las diferentes teorías que describen la evolución normal del niño y que serán el fundamento para valorar si un niño determinado se ajusta o no de los patrones específicos para una evolución normal.

Existen una serie de objetivos propios a la Atención Temprana:

- Disminuir las consecuencias de una deficiencia o déficit sobre el conjunto global del desarrollo del menor.
- Optimizar el transcurso del desarrollo del niño.

- Incluir los mecanismos imprescindibles de compensación, de eliminación de barreras y adaptación a necesidades específicas.
- Impedir o disminuir la manifestación de efectos o déficits secundarios o asociados derivados de un trastorno o situación de alto riesgo.
- Considerar y cubrir las necesidades y demandas de la familia y el contexto en el que habita el niño.
- Estimar al niño como agente activo de la intervención.

En la primera infancia el sistema nervioso se ubica en un período de maduración y de importante plasticidad. El estado de maduración condiciona una mayor vulnerabilidad ante las circunstancias adversas del entorno y las agresiones, por lo que cualquier motivo que altere la adquisición normal de los hitos que son propios de los primeros estadios evolutivos puede afectar al adecuado desarrollo posterior, pero la plasticidad también otorga al Sistema Nervioso de una mayor habilidad de recuperación y reorganización orgánica y funcional, que disminuye significativamente en los años posteriores. Por tanto, la detección precoz de las deficiencias en la infancia es esencial para garantizar un tratamiento eficaz y prevenir consecuencias negativas en el futuro.

2. Presentación del caso.

Mater Misericordiae es el centro que elegí para realizar el “Practicum” de la carrera. Allí tuve la oportunidad de conocer el caso de Aleix T.R, un niño de 2 años y 7 meses de edad que padece el síndrome de Prader-Willi y que recibe tratamiento de estimulación psicológica en esa entidad. Desde el primer momento me interesó su caso especialmente, ya que durante mis estudios universitarios no he estudiado dicho trastorno en profundidad. El presente trabajo estará totalmente basado en este sujeto,

contando con la aceptación del consentimiento expreso informado por parte de los padres y del equipo del centro para el estudio del paciente.

3. Descripción del Centro Mater Misericordiae.

Mater Misericordiae ofrece el servicio de desarrollo infantil y atención temprana. Se sitúa en la calle Camp Redó, nº 3 de Palma de Mallorca (Véase anexo 1. Tríptico Centro Mater Misericordiae. Servicio de Desarrollo Infantil y Atención Temprana).

Es un espacio terapéutico- educativo específico que se dirige a niños/as de edad comprendida de 0 a seis años con alteraciones en el desarrollo o riesgo de padecerlas (por causa orgánica, psicológica o social), a sus familias y a su contexto. Realiza actuaciones de carácter preventivo y/o asistencial para facilitar la evolución del niño o niña en todas sus dimensiones, así como su bienestar y autonomía, posibilitando a todos los niveles su integración en el medio familiar, escolar y social. El centro ofrece un servicio y unas instalaciones adecuadas para los pacientes y sus familias; está formado por un equipo de profesionales multidisciplinar que trabaja de manera conjunta para realizar una intervención individual directa, adaptada a las necesidades o dificultades de cada niño en constante colaboración con la familia.

El centro dispone de una sala de estimulación (sala de los sentidos) que consiste en estímulos visuales (proyector y columna de burbujas), auditivos (equipos de audio), táctiles (distintas formas y texturas), olfativos y combinadas a través de distintos aparatos. Esta sala se utiliza como un recurso más dentro del programa de tratamiento y puede ser usada por las distintas profesionales del centro.

El equipo de atención interprofesional está formado por: pediatra, médico rehabilitador, traumatólogo y ortopeda, genetista, psicólogos, fisioterapeutas, logopeda y trabajadora social.

El servicio desarrollará, en función del acuerdo establecida con los familiares del menor o su representante legal o de hecho, las siguientes actividades:

- Acciones preventivas y/o asistenciales, individuales y/o grupales de atención directa al menor de fisioterapeuta, logopedia y psicóloga.
- Atención, información, orientación y asesoramiento a familias.
- Atención médica individualizada (pediatra, genetista, rehabilitador, traumatólogo y ortopeda).
- Evaluaciones continuadas del niño/a y su familia en los diferentes ámbitos de actuación.

Al finalizar cada sesión, los profesionales proporcionan un feedback a la familia del niño/a sobre la intervención.

Entre los distintos compañeros y profesionales del centro se comentan los casos que necesitan una atención especial por las características del mismo, en las reuniones semanales de equipo técnico.

El control de la asistencia de los niños a la sesión figura en la “hoja de seguimiento” (Véase anexo 2. Hoja de seguimiento). Estas hojas de seguimiento identifican la fecha de la sesión, las actividades realizadas dentro de la misma y las observaciones que la profesional crea conveniente, pueden proceder del entorno del niño/a y pueden afectar al tratamiento del mismo.

El servicio de desarrollo y atención temprana podrá coordinarse con todos aquellos servicios complementarios necesarios o convenientes de los diferentes ámbitos para la integración del menor y su familia en su entorno inmediato, por ejemplo con profesionales de guarderías o colegios y otros profesionales externos como los

diferentes equipos de atención temprana de Consejería de Educación (EAP), médicos especialistas, servicios sociales...

El horario de atención del servicio, es de 8:00h a 20h de lunes a viernes, dependiendo del personal este horario puede variar según jornada.

El centro no está obligado a realizar informe diagnóstico, por lo que se realiza en base a una demanda externa o de la familia del menor.

El servicio dispone de hojas de reclamaciones oficiales a disposición de quien lo solicite. Las sugerencias, quejas y reclamaciones serán contestadas al interesado por la coordinadora del centro. Las causas de suspensión o cese de la prestación del servicio pueden ser: que el menor alcance los seis años de edad, baja voluntaria (renuncia voluntaria por parte de los familiares) o baja forzosa (surgimiento de algún impedimento que altere la convivencia del centro como por ejemplo el incumplimiento del reglamento). El equipo técnico del servicio estudiará las bajas del servicio y propondrá la solución alternativa adecuada.

Para conocer el organigrama del centro, véase el anexo 3. Organigrama del Servicio de Desarrollo Infantil de Atención Temprana.

A continuación adjuntaré la página web del centro: www.orgmater.org

4. Descripción del caso.

Aleix T.R nació el día 2 de noviembre del año 2010, en Palma de Mallorca.

Perfil familiar.

Entorno socio-familiar bueno. Aleix tiene dos hermanos mayores con los que tiene muy buena relación. Ambos padres ejercen como profesores y poseen ayuda de los

abuelos maternos, que viven muy cerca de su domicilio y generalmente son los que le acompañan al tratamiento (suelen quedarse en la sala de espera ya que su presencia dificulta el desarrollo de la sesión y el niño alcanza un nivel atencional más favorable si trabaja sólo). Recibe estimulación cognitiva por parte de la familia y cabe destacar que, desde el comienzo en el centro de Atención Temprana, los padres colaboran activamente en las terapias. En la mayoría de las ocasiones, acuden para observar las sesiones donde además se les proporciona diferentes pautas educativas.

Perfil Social.

Cuando llegó al centro observaron que se trataba de un niño con sonrisa social y totalmente conectado con el entorno. En la actualidad, Aleix posee buenas habilidades sociales tanto con niños como con adultos. Es un niño muy observador y cariñoso. Presenta un buen contacto ocular.

Hábitos de autonomía.

Aleix no posee un control de esfínteres, aún lleva pañal. Se ha iniciado a comer sólo. El menor suele adaptarse fácilmente a las rutinas.

Intereses.

Muestra especial predilección por los cuentos y por la música. Normalmente presenta escasa colaboración en la imitación de gestos en las canciones.

Anamnesis del caso.

El estado de salud de la madre en general (incluyendo el período de embarazo) es bueno, se encuentra dentro de la normalidad. Desde la semana 16 existe la percepción de movimientos fetales de intensidad normal, según refiere la madre.

El parto se llevó a cabo mediante cesárea. En la prueba de Apgar obtuvo una puntuación de 8 sobre 10, pesó 2 kg y 770 gr y midió 49 cm. Al nacer requirió una reanimación superficial con aspiración de secreciones y la administración de oxígeno indirecto. Aleix fue ingresado en Neonatología horas posteriores a su nacimiento debido a un episodio de atragantamiento (obstrucción de la vía aérea) y requirió alimentación por sonda ya que no coordinaba de manera sistemática en cada toma.

En el aspecto neurológico, se realizó un estudio completo de hipotonía neonatal en espera del resultado genético para la determinación del Síndrome Prader-Willi el cual se confirma mediante la técnica FISH y test de metilación. El patrón obtenido fue de anomalía en la metilación del alelo paterno compatible con el síndrome Prader-Willi. En estudios de imágenes (ecografía testicular) aparece que posee las bolsas escrotales vacías.

Se inicia fisioterapia en el centro hospitalario. Sus médicos de referencia, (además del pediatra que realiza su seguimiento) son el genetista y el neuropediatra. Desde el hospital Son Llàtzer se deriva al SVAP (Servei de Valoració i Atenció Precoç) con el objetivo de tramitar la ayuda a la discapacidad para su valoración y seguimiento. En enero del año 2011 se certifica un grado de discapacidad del 36%, hoy en día se encuentra pendiente de renovación.

En la actualidad, Aleix recibe medicación de la hormona del crecimiento.

Exploración psicopatológica general.

Aleix padece retraso madurativo global leve. En lenguaje y comunicación son las áreas donde Aleix requiere de más ayuda aunque manifiesta buena capacidad general y comprensión (posee un sí y no funcional). Si la tarea es de su interés, posee un buen nivel atencional.

En alguna sesión se ha observado un llanto silencioso, característico del síndrome Prader-Willi, aunque generalmente, se calma enseguida.

La evolución durante los últimos meses de tratamiento de Aleix ha sido considerablemente positiva; aunque existe un incremento de conductas negativistas y provocadoras que pueden dificultar el transcurso de la sesión. Estos aspectos se han trabajado con la familia con el fin de realizar un trabajo conjunto. La madre comenta que en los últimos meses en casa ha observado un cambio significativo positivo en relación a los hábitos de autonomía y rutinas.

Escolarización.

Desde un primer momento se recomienda desde el centro que acuda a “escoleta” pero debido a que los padres no trabajaban en ese momento, decidieron no llevarlo refiriendo que “preferían que estuviera con ellos y hacerse cargo de él”.

Actualmente ambos padres trabajan y Aleix vive gran parte del día con los abuelos, por lo que el tema del seguimiento de una serie pautas y establecer límites resulta más complicado aunque la psicóloga trabaja con los abuelos sobre este aspecto, entre otros. La madre explica que en su casa tienen claro el establecimiento de límites y que les ha generado “cierta discusión” con los abuelos maternos, que son más permisivos, ya que aunque ellos intentan cambiar ella es consciente de que es difícil.

El curso que viene el niño será escolarizado, la psicóloga del centro ha realizado y entregado un informe al EAP de “Es Raiguer” para que conozcan el caso y establezcan qué apoyos requerirá Aleix. La psicóloga considera pertinente que obtenga refuerzo en las diferentes áreas haciendo especial hincapié en el lenguaje (receptivo y expresivo).

5. Procedimiento del centro.

La psicóloga reúne los datos que necesita para su trabajo del protocolo de derivación y la ficha social completada por la trabajadora social, a partir del diagnóstico del niño, enviado del SVAP, número de sesiones concedidas, la psicóloga ubica al menor dentro de su horario. En el caso de Aleix, se citó a los padres con una entrevista de acogida que realizó la trabajadora social del centro, se rellenó la ficha social y se le asignó profesional (empezó con dos sesiones de 45 minutos de fisioterapia y se decidió que realizara también estimulación psicológica, en mayo del 2012). Posteriormente, en el mes de abril del 2013 se le da de alta de fisioterapia y se amplió su PIA (programa de atención individual), por lo que realiza una sesión más de psicología (dos sesiones psicológicas semanales de 45 min de duración).

Cuando desde el SVAP no se pauta un tratamiento específico en cuanto al número de sesiones, esto lo decide la psicóloga junto con la coordinadora técnica y solicitan el PIA, donde se recoge la propuesta de tratamiento al SVAP.

La psicóloga reúne en un “horario propio” los horarios libres disponibles en la semana y se lo entrega a la Coordinadora. Ésta, habiendo consensuado con la psicóloga el horario elegido define a los padres los horarios de las sesiones asignadas a su hijo/a.

Con estas sesiones asignadas, se procede a la primera entrevista entre los padres y la psicóloga, y se recogen las primeras impresiones.

Cada profesional al que se le ha asignado del centro realiza una entrevista propia de su área y en las siguientes sesiones realiza la valoración, de este modo se elabora una programación de objetivos que necesita el niño y se trabaja en función a esos objetivos.

5.1 Primera entrevista con los padres.

Se completa el registro “Entrevista psicológica de Atención Temprana”, el conjunto de datos que la profesional intercambia con los padres.

Es un documento de interacción de los padres y la psicóloga, reconociendo datos necesarios en el ámbito familiar, de salud, de sueño, alimentación, desarrollo psicomotor y rutina que sigue el niño/a en su día a día.

También se tiene en cuenta como elemento de valoración y de contacto con el caso, la ficha social, los informes médicos recogidos y el protocolo de derivación con su diagnóstico y el número de sesiones a trabajar. Aleix tenía 4 meses y 2 semanas de edad cuando se le derivó al centro Mater Misericordiae desde el SVAP con una plaza de fisioterapia (tres sesiones semanales). En el informe sobre la primera entrevista que realizó la fisioterapeuta del centro con los padres, consta que el niño se encuentra con una edad de desarrollo de 0 meses.

Al año y medio de edad (momento en el que se le concede una plaza de psicología en el centro) la psicóloga realiza la primera entrevista, donde se recoge que el niño tenía un retraso global de desarrollo, poseía un gateo lateralizado y que para comunicarse señalaba y realizaba demandas en su jerga. Alrededor de los 12 meses de edad se encontraron las primeras palabras: mamá, papá y el nombre de uno de sus hermanos Aià (Adrià).

Pasada esta primera entrevista se inician las sesiones para la valoración del niño empleando la “Rueda del desarrollo” y el “listado de Habilidades”.

5.2 Escala de Valoración – Rueda del desarrollo.

La rueda del desarrollo se asocia a la lista de habilidades que describe con una letra cada HITO del desarrollo. La rueda representa las cinco áreas y para una escala de 0 a 48 meses (Véase anexo 4. La Rueda del desarrollo).

El tiempo necesario para llegar a una valoración, varía en función de las características del niño/a y pueden ser muy distintas de caso en caso. Estas áreas se refieren a:

- Motricidad gruesa/fina (MG, MF).
- Lenguaje y comunicación (LE).
- Área cognitiva (perceptivo – cognitivo PC).
- Área social (SO).

Tanto la rueda del desarrollo como la lista de habilidades, son elementos de valoración que tienen por objeto detectar las áreas que necesitan ser trabajadas, identificando las actividades que realiza de las actividades que necesita mejorar para su realización.

Las áreas cognitiva y social las trabaja únicamente la psicóloga, y las áreas tanto de motricidad gruesa/fina, como lenguaje y comunicación las trabaja la psicóloga conjuntamente con la logopeda o fisioterapeuta según corresponda.

La rueda del desarrollo presenta distintas capacidades a ser investigadas, basándose en una lista de habilidades tomadas desde una escala de desarrollo (Véase anexo 5. Lista de habilidades). Aparecen edades madurativas asociadas a capacidades, de modo que la psicóloga va evaluando cada cierto tiempo o cuando identifica cambios en el niño. Estos

cambios se evidencian cuando se le propone al menor realizar tareas que antes no hacía y con la propuesta, el niño/a las lleva a cabo. Cuando la psicóloga detecta esta situación de mejora, vuelve a valorar con la rueda del desarrollo para confirmar el avance. Estas distintas valoraciones se identifican dentro de la rueda con distintos colores asociando el color y la fecha.

El contraste dentro de la rueda entre lo coloreado y lo pendiente de color, identifica lo trabajado o logrado y lo que queda por trabajar o lo pendiente por lograr. El avance que muestra la rueda del desarrollo depende exclusivamente de las potencialidades que pueda ir consolidando el niño/a.

Este documento coloreado se emplea para comunicar el resultado de la valoración a los padres. En determinados casos, la valoración del niño puede durar más de una sesión. A los padres se les muestra aquellas áreas que el niño/a domina, y las áreas sobre las que se va a trabajar. Tras este feedback con las familias para comentar los resultados de la valoración con la rueda del desarrollo, la psicóloga procede a elaborar la programación individual del niño/a, partiendo de un listado de objetivos (véase anexo 6. Plantilla general de programación individual) cuyo nombre es “programa individual”. Estos objetivos representan las cinco áreas (MG, MF, LE, PC y SO) y las distintas edades por las cuales pasa el menor.

Se seleccionan los objetivos del programa individual en función de las necesidades del niño/a, identificando los objetivos trabajados por: únicamente la psicóloga, en conjunto psicóloga y logopeda o en conjunto psicóloga, logopeda y fisioterapeuta. Con los datos obtenidos se comienza a trabajar los objetivos planteados en el programa individual.

En algunos casos específicos y puntuales se pueden realizar sesiones grupales (2-3 niños) para seguir trabajando los objetivos marcados en el programa individual y además potenciar la interacción social, las habilidades sociales, aspectos conductuales...Esta decisión será consensuada por el equipo en las reuniones de coordinación técnica.

5.3 Valoración y propuesta de nuevos objetivos.

Cuando la psicóloga identifica que los objetivos en trabajo están logrados, emplea nuevamente la rueda del desarrollo y el listado de habilidades. Registrando en la misma rueda, el color que empleó en esa fecha para valorar, por lo tanto se puede efectuar un seguimiento del histórico de valoraciones a través de las fechas y las áreas que han ido mejorando en ese tiempo de trabajo.

El objetivo trabajado y logrado se identifica con una L (de logrado) en la columna de evaluación que aparece en el programa individual del niño/a.

La metodología de trabajo con los niños se repite de la misma manera hasta que la profesional da el alta facultativa.

Si detecta que necesita otro tipo de apoyo que dentro del tratamiento actual no recibe, se conversa con la coordinadora técnica en reunión técnica y ella consulta al SVAP la incorporación a su tratamiento de este apoyo. Si el SVAP lo concede, la gestión administrativa la realiza la trabajadora social. Si hay plazas, se comienza a dar el servicio mientras se realiza la petición al SVAP.

De forma simultánea se solicita al SVAP el cambio de PIA.

5.4 Programa individual.

Cada usuario del servicio de desarrollo y atención temprana tendrá un programa individual, elaborado por el equipo técnico, siendo sus profesionales de referencia quienes lo lleven a cabo. El programa tendrá en cuenta en cada caso las actuaciones necesarias que garanticen una atención individualizada y fijará las directrices que sean necesarias, así como las pautas comunes de intervención respecto a cada menor y su familia.

El último programa individual que se ha elaborado de modo específico para Aleix se realizó en febrero del 2013.

El niño se inicia en los siguientes objetivos:

- Área motora gruesa:
 - Tenerse sobre un pie sin ayuda un instante.
 - Saltar con los dos pies juntos y desde un escalón.

- Área motora fina:
 - Abrir y cerrar frascos de tapa de rosca.
 - Enhebrar bolas en un cordón.
 - Quitar la envoltura de algo comestible o de un objeto pequeño.
 - Pasar un lápiz por un agujero hecho en un trozo de cordón.
 - Imitar trazos verticales y horizontales.
 - Abrir y cerrar frascos de tapa de rosca.

- Área cognitiva:
 - Recitar o representar él solo algunas partes de canciones o poemas.
 - Colocar cubos de un tamaño decreciente para hacer una torre.
 - Seleccionar colores.
 - Construye puzzles de hasta tres piezas.

- Área de lenguaje:
 - Soplar.
 - Imitar la mayor parte de las palabras nuevas de una sílaba o la mayoría de los gestos sencillos que representan palabras.
 - Decir los pronombres: yo, tú, él, ella, mío, eso.
 - Nombrar la acción representada en una lámina.
 - Nombrar colores correctamente.
 - Contar hasta tres.

- Área social:
 - Abrir y cerrar cremalleras.
 - Lavarse y secarse las manos con ayuda.
 - Quitarse el abrigo y la chaqueta.

Aleix progresa en los siguientes objetivos:

- Área motora gruesa:

- Subir escaleras agarrado a una barandilla.
- Patear una pelota.
- Correr.
- Área motora fina:
 - Pasar páginas de un cuento de una en una.
 - Construir un tren con dos cubos en fila.
- Área cognitiva:
 - Realizar encajes de madera de figuras, tamaños y formas variados.
 - Reconocer las formas geométricas elementales (se trabaja la forma de triángulo).
- Área de lenguaje:
 - Realizar cuatro direcciones: “a mamá”, “sobre la mesa”, “a mí”, “sobre la silla”.
 - Asociar dos palabras.
 - Nombrar objetos.
- Área social:
 - Contestar a preguntas sociales: nombre, edad...

El menor ha logrado los siguientes objetivos:

- Área motora gruesa:

- Bajar de los sillones de los adultos.
- Ir en triciclo manejando los pedales.
- Jugar en cuclillas.
- Andar en desnivel.
- Área motora fina:
 - Construir una torre de hasta 10 cubos.
 - Extender con las manos sustancias de mayor consistencia.
- Área cognitiva:
 - Emparejar colores de cuatro en cuatro.
 - Utilizar una pala para conseguir un objeto que está fuera de su alcance.
 - Realizar lotos de hasta seis figuras.
 - Discriminar círculo y cuadrado.
 - Distinguir formas y figuras variadas en un tablero de madera.
 - Reconocer la ropa, juguetes y objetos personales propios y ajenos.
 - Coger los objetos domésticos de sus lugares habituales cuando se le pide (haciendo la petición por medio de gestos o de palabras).
 - Colocar los objetos en su sitio.
 - Realizar lotos de hasta por lo menos doce figuras.

- “Hablar” con muñecas o animales o hacer que se relacionen entre sí.

Aleix realiza juego simbólico.

- Área de lenguaje:

- Imitar palabras conocidas formadas por dos sílabas diferentes (por ejemplo: mesa, vaso) o dos gestos que representan palabras.
- Responder a la indicación “dame”, hecha con palabras o con gestos.
- Seguir instrucciones sencillas (hechas con palabras o con gestos).
- Nombrar dibujos conocidos en libros.
- Identificar 15 o más dibujos de objetos corrientes cuando se nombran con palabras o gestos.
- Comprender dos o más palabras que indiquen categoría (por ejemplo; animales).
- Decir su nombre.
- Obedecer dos órdenes relacionadas.
- Señalar y nombrar las partes fundamentales del cuerpo humano (cabeza, pelo, pies, mano...) sobre él mismo, en una muñeca y en un dibujo.
- Conocer verbos de acción.
- Señala con el dedo índice en un cuento.
- Sigue dos direcciones “encima de la mesa” y “encima de la silla”.
- Realiza onomatopeyas de animales.

- Área social:
 - Imitar actividades sencillas de los adultos.
 - Acercarse a otro niño o adulto para iniciar un juego.
 - Utilizar el tenedor.

Además, Aleix tiene programado trabajar próximamente los siguientes objetivos:

- Área motora gruesa:
 - Lanzar y atrapar una pelota con ambas manos.
 - Subir las escaleras alternando los pies.
- Área motora fina:
 - Imitar la construcción de un puente con tres cubos.
 - Imitar trazos circulares.
 - Imitar trazos en forma de cruz.
 - Imitar trazos en forma de uve.
 - Llenar y vaciar recipientes con arena, agua...
 - Desenvolver paquetes.
 - Doblar un papel por la mitad imitando a un adulto.
- Área cognitiva:
 - Repetir una secuencia de dos palabras o dos números.
 - Aparejar números.

- Seleccionar números.
- Dibujar un cuadrado imitando al adulto.
- Área de lenguaje:
 - Conocer las nociones de “uno-mucho”.
 - Emplear plurales.
 - Conocer el significado de “encima-debajo”.
 - Construir frases con tres palabras.
 - Emplear este/a, ese/a, es, está, fue, era.
 - Conocer el significado de “delante-detrás”.
 - Conocer el significado de “al lado”.
 - Conocer el significado de “entre”.
 - Responder a preguntas del tipo: ¿Con qué ves?, ¿Con qué oyes?...
 - Conocer el significado de “largo-corto”.
 - Conocer el significado de las nociones “pocos-muchos”.
 - Conocer el significado de las nociones “mas-menos”.
- Área social:
 - Reconocerse en una fotografía.
 - Ponerse los calcetines.
 - Control de esfínteres.

- Entretenerse solo con sus juguetes durante 15 minutos.
- Jugar con amigos y entender su turno.
- Llamarse ante un espejo y en una foto.
- Desabrochar botones.
- Ponerse los zapatos.
- Subirse y bajarse las braguitas y pantalones.
- No orinarse durante la noche.
- Sorber líquidos en pajita.
- Compartir sus cosas con otros niños de su edad de modo espontáneo.
- Untar con cuchillo.
- Verter líquidos en una jarra.
- Usar el wáter con independencia.
- Lavarse las manos y la cara sólo.
- Peinarse sólo.
- Cepillarse los dientes.
- Vestirse y desnudarse sólo, a excepción de nudo, lazos y botones en la espalda.

Para observar las mejoras que está permitiendo el tratamiento véase el anexo 7 (Anexo 7. Rueda del desarrollo de Aleix).

En la parte superior izquierda de la Rueda del desarrollo se puede observar la fecha de las diferentes valoraciones que se han llevado a cabo hasta la actualidad. Las zonas coloreadas nos permiten ver los objetivos que ha logrado, los ítems que poseen una línea de color nos indican en qué objetivos se ha iniciado, en los que se está trabajando. En cambio, los ítems en blanco (le correspondería conseguir los objetivos comprendidos entre las franjas de los 24 y 36 meses, dando prioridad a los ítems correspondientes a meses anteriores que aún no ha logrado realizar) nos informan sobre los objetivos que se deben trabajar, teniendo en cuenta su edad cronológica.

A medida que la Rueda del Desarrollo avanza en color, nos permite visualizar (incluso en un simple vistazo) los progresos que ha realizado Aleix en los últimos 3 meses (color azul) sobre todo en el área de lenguaje y en el área cognitiva.

6. Síndrome de Prader-Willi.

La denominación de Síndrome de Prader-Willi (SPW) se debe a que en 1956 los Drs. Prader, Labhart y Willi, del Hospital Infantil de la Universidad de Zurich, fueron los primeros en explicar las características clínicas del síndrome.

El Síndrome Prader-Willi es una enfermedad congénita (se nace con él), no hereditaria, que puede aparecer tanto en varones como en mujeres y se ha detectado en individuos de todas las razas. El síndrome tiene incidencia de 1 de cada 10.000-20.000 nacimientos, por lo que se describe como rara. En España se calcula que existen más de 2.500 casos.

6.1 Características principales.

Para encontrar las características principales del síndrome Prader Willi véase: Anexo 8. Características principales en SPW.

Teniendo en cuenta dichas características, podemos observar que, a pesar de la corta edad de Aleix, cumple algunas de ellas:

Con respecto a la hipotonía muscular, podemos decir que en la entrevista realizada por la fisioterapeuta del centro (el menor tenía 4 meses de edad), queda reflejado que se observaba gran hipotonía, en órgano axial. Aleix no poseía control cefálico ni movilidad en las extremidades superiores. Se inició la marcha libre a los 22 meses de edad (septiembre del 2012). En la actualidad, tiene una marcha completamente autónoma y con buen reflejo de paracaídas. En abril de 2013 fue alta facultativa de fisioterapia. Este hecho, deja de manifiesto la gran importancia que posee el diagnóstico temprano y la intervención en Atención Temprana debido a que ofrece al menor la oportunidad de un comienzo y una evolución más eficaz y positiva.

En febrero de 2013 le detectan colesterol en unas analíticas por lo que han de controlar la dieta, lo cual revela inicios de experimentar un apetito insaciable.

En la ecografía testicular realizada aparece que posee las bolsas escrotales vacías, por lo que el hipogonadismo estaría presente en su caso.

Recibe medicación de hormona del crecimiento para paliar la problemática vinculada a la estatura.

En Aleix se puede contemplar labilidad emocional (sobre todo terquedad y perseverancia) junto a problemas de conducta (manipuladora). Es muy orgulloso, desatento y se niega a colaborar si se le antoja (no devuelve las cosas que se le piden, da patadas cuando se le indica que deje de hacerlo...). Presenta conductas provocadoras y llamadas de atención (arruga el papel si el ejercicio es dibujar o tira cosas al suelo por ejemplo), aunque actualmente ha habido una mejora conductual. A veces, se hace el dormido cuando se le realiza una demanda.

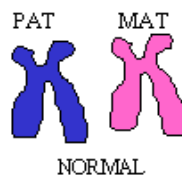
Analizando su físico, se percibe manos y pies de pequeño tamaño, cara estrecha, ojos almendrados, boca pequeña con el labio superior delgado y comisuras de la boca hacia abajo.

Es un niño muy pequeño para poder diagnosticar deficiencia mental. Debe tenerse en cuenta que posee un retraso madurativo global.

6.2 Etiología.

Todas las alteraciones genéticas que originan el SPW tienen como causa común la pérdida o inactivación de genes paternos en la región 15q11-q13 del cromosoma 15. Es conveniente determinar la alteración genética específica que originó el síndrome para proponer un consejo genético.

A nivel cromosómico se encuentran como mínimo tres errores diferentes, que pueden provocar que estos genes no actúen de manera adecuada, causando las características del SPW. Seguidamente, adjuntaré una imagen donde se pueden observar un cromosoma paterno y un cromosoma materno sin errores, con el objetivo de que resulte más sencillo comprender los errores que conllevan al SPW (Véase anexo 9. Errores cromosómicos en SPW):



6.3 Riesgo de recurrencia en la familia.

El riesgo de recurrencia en la familia se considera bajo, frecuentemente sólo hay un miembro de la familia afectado, y los hermanos/as no transmiten la alteración. En

caso de delección o disomía uniparental materna la recurrencia es menor del 1%. En el caso más atípico de mutación de imprinting (se da en un 3-5% de los afectados) el riesgo aumenta al 50%, debido a que los padres pueden ser portadores de mutación. Por esta razón, cabe señalar la importancia de que la familia reciba consenso genético ante un diagnóstico de SPW.

6.4 Diagnóstico.

Durante el embarazo hay una disminución de movimientos del feto. Es habitual la prematuridad y la presentación de nalgas. Los recién nacidos son niños hipotónicos, letárgicos, con hipoplasia genital y normalmente requieren ser alimentados de modo específico. Si las características clásicas están presentes en adultos, el diagnóstico resulta más sencillo.

Al nacer Aleix dormía mucho y comía poco, necesitó que le adelantaran las papillas. La lactancia materna directa era ineficaz debido a la escasa succión que presentaba, era un bebé con una marcada hipotonía generalizada e hipoactivo. Su llanto era débil y agudo.

Los síntomas del SPW varían o son más o menos evidentes dependiendo de la edad, Holm (1993) publicó una serie de criterios de diagnóstico (Véase anexo 10. Criterios diagnósticos).

Haciendo referencia a los “Criterios Mayores”, Aleix cumpliría todos excepto el de hiperfagia, robo de comida, obsesión con la comida. Debido a que sólo tiene 2 años y medio, aún no se puede afirmar que cumpla este criterio aunque cabe señalar que muestra especial interés por la comida, que padece sobrepeso y colesterol, motivos fundamentales por los que se controla su dieta.

Hoy en día Aleix cumple todos los “criterios menores” exceptuando el de trastorno de sueño o apnea obstructiva, hipopigmentación, piel y pelo claro en relación con la familia, anomalías oculares y el pellizcarse la piel. Hay que tener en cuenta que su edad es muy corta y por tanto, algunos criterios podrían aparecer a medida que vaya haciéndose más mayor.

Según los “criterios de soporte”, me gustaría recalcar que Aleix cumple el de alto umbral doloroso ya que en ocasiones se da un golpe significativo y llama la atención la gran resistencia al dolor que se detecta.

El diagnóstico clínico siempre se debe confirmar mediante el estudio genético molecular.

6.5 Técnicas de diagnóstico.

Para realizar el diagnóstico genético se requiere un análisis de sangre para poder prevenir evaluaciones innecesarias sobre posibles causas neuromusculares de la hipotonía.

Se calcula que el tiempo que puede transcurrir hasta que se obtienen los resultados finales del estudio genético completo está comprendido entre uno y tres meses.

Las técnicas disponibles y que pueden realizar los laboratorios de genética para discriminar las alteraciones genéticas asociadas al SPW son el análisis cromosómico de alta resolución, la prueba de metilación, la técnica de hibridación *in situ* fluorescente y el análisis de microsatélites (Véase anexo 11. Técnicas de diagnóstico SPW).

6.6 Etapas del Síndrome Prader-Willi.

Período neonatal (desde el nacimiento hasta el mes de vida).

A pesar de obtener puntuaciones del test de Apgar dentro de la normalidad, en la mayoría de casos los bebés están letárgicos.

Debido al tono muscular bajo, es probable que presente dificultades a la hora de succionar (ya sea débil o inexistente) ya que no posee la destreza necesaria en su lengua, labios y mejillas para aferrarse al pezón, se agote fácilmente y tienda a quedarse dormido. En la mayoría de ocasiones se precisan técnicas y procedimientos especiales para que el niño reciba una nutrición adecuada (tetinas específicas, manipulación de la boca y/o mandíbula o recurrir a una sonda nasogástrica). El bebé suele actuar como si no tuviese hambre y no parece mostrar interés en la alimentación. Debido a las necesidades nutricionales y la hipotonía generalmente se demora su hospitalización. El objetivo principal que se persigue es aumentar el peso. La fisioterapia puede ayudar a la mejoría de la hipotonía.

Puede darse una alteración en la termorregulación, observándose hipotermia (descenso en la temperatura corporal). El hipogonadismo se manifiesta en varones por criptorquidia (ausencia de uno o ambos testículos en el escroto) y pene pequeño y por hipoplasia de clítoris y labios menores en niñas.

Se caracterizan por dormir mayor cantidad de horas, se recomienda que cuando estén despiertos reciban estimulación visual y afecto ya generalmente son niños poco reactivos y son esenciales para su desarrollo. Tienen un llanto débil (no lloran muy a menudo y cuando lo hacen es un llanto flojo).

Del mes a los dos años.

Aunque el retraso en el desarrollo puede ser muy severo en el primer año, normalmente experimenta una mejora evidente durante el segundo. El tono muscular

bajo suele mejorar durante el primer año y afecta haciendo que se requiera más tiempo de lo habitual para lograr los objetivos del desarrollo.

El aumento de peso es lento en el primer año, y tiende a normalizarse el siguiente año, la obesidad en esta edad es poco frecuente. Se aconseja seguir unas pautas de nutrición normales aunque es fundamental un control continuo y estricto para una correcta nutrición. El hecho de que aparezca un apetito normal durante el segundo año de vida puede llevar a confusión y hacer creer que la característica de hambre excesiva no aparecerá. Es esencial el asesoramiento de apoyo en un experto en dietética con conocimiento del Síndrome y poder asegurar una ingesta adecuada de grasa diaria para el desarrollo cerebral.

Hay mucha variabilidad en cuanto a la evolución de cada niño, pero el retraso en el desarrollo psicomotor se presenta en todos los pacientes. La mayoría de los niños con SPW sonríen a los 4 meses y alrededor de los 6 meses se incrementa el estado de alerta. A partir de esta fecha, las habilidades motoras gruesas mejoran: la media de la sedestación es a los 12 meses logrando andar sobre los 24 meses. El lenguaje tiende a estar más retrasado y aparecen sus primeras palabras alrededor de los 21 meses y las frases entre los 3 y los 6 años, por lo que se recomiendan programas de estimulación precoz.

Durante la primera fase de la infancia la mayoría de los niños poseen una talla baja y un crecimiento pondoestaural lento, pero en algunos casos, puede observarse una talla normal. Es adecuado usar las gráficas propias del Síndrome para poder apreciar si el crecimiento es el adecuado. Si se detectara enlentecimiento estaría indicada la determinación del nivel de hormona de crecimiento y algunos pueden beneficiarse con su administración, aunque puede empeorar la escoliosis.

La regulación de la temperatura puede ser un problema. El niño puede tener la temperatura anormalmente baja (menos de 36 grados) durante el primer año de vida. A partir de los doce meses es más frecuente que tengan mucha fiebre durante enfermedades sin importancia o sin causa aparente. Es más habitual la hipertermia que la hipotermia, se observa en enfermedades leves y durante las anestесias, pudiendo manifestarse también sin causa aparente. La disminución de la sensibilidad al dolor es objetiva en la mayoría de los niños, la razón de ello no se conoce, pero el interés reside en que problemas significativos pueden pasar desapercibidos, como fracturas o problemas intrabdominales.

A pesar de continuar la misma dieta puede darse un cambio en el metabolismo del niño y producirse un exceso de kilogramos, junto a una obsesión por la comida y una compulsión por comer. Para que no siga aumentando el peso progresivamente, se ha de controlar la dieta de manera estricta y se recomienda practicar ejercicio físico. Hay que tener en cuenta que debido a sus características, estos niños necesitan menos calorías que el resto de población normal para conservar un crecimiento y un nivel de actividad normal. Su dieta debe ser baja en calorías, adaptada para que su peso sea el adecuado según su altura y que reciba todos los nutrientes necesarios para su desarrollo (son necesarios suplementos de vitaminas y calcio).

Además de al Centro de Atención Temprana, es aconsejable que asistan a la guardería y preescolar de su zona ya que los programas preescolares aumentan las habilidades de comunicación y favorecen las habilidades de interacción social. El Equipo de Orientación y Valoración Psicopedagógica de la zona tras la evaluación del niño podrá realizar una propuesta de escolarización.

Para obtener información sobre etapas posteriores a los dos años, véase anexo 12.

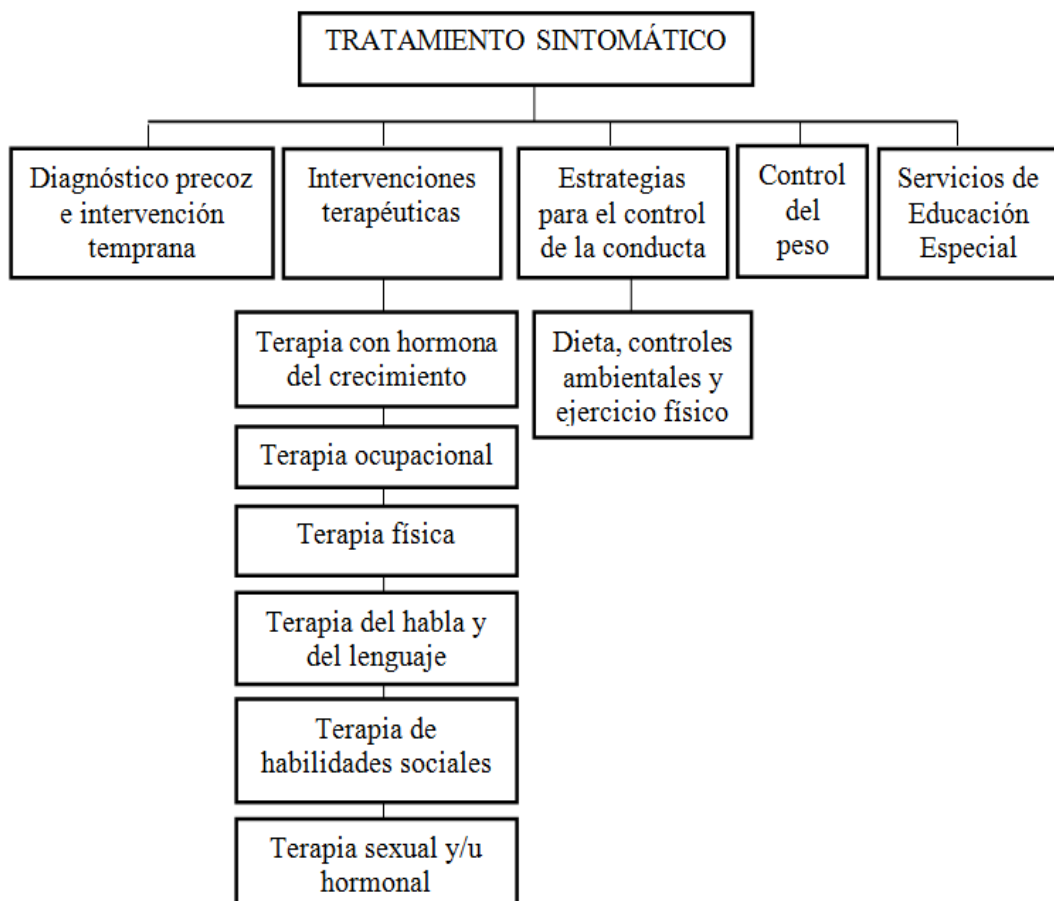
Otras etapas en SPW.

6.7 Especialidades médicas y profesionales relacionados con el síndrome.

En este apartado se citan distintos especialistas médicos y profesionales necesarios para un mejor desarrollo en relación al SPW (Véase anexo 13. Especialidades médicas y profesionales en SPW).

6.8 Tratamientos.

No existe curación que elimine o controle los síntomas asociados al SPW aunque se dispone de diversos tratamientos y terapias que pueden contribuir a la reducción o a aliviar algunos síntomas. El tratamiento es sintomático tal y como se puede observar en el siguiente esquema:



Véase anexo 14. Tratamientos y terapias en SPW, para obtener información detallada sobre las diferentes terapias y tratamientos que muestra la tabla anterior y que están relacionados con el síndrome.

Además de las diferentes terapias explicadas en dicho anexo, podemos encontrar tratamiento farmacológico, que mejora síntomas como; la conducta obsesivo-compulsiva, la hiperfagia, la depresión, la conducta explosiva, la agresividad y la tendencia a pellizcarse la piel. Los fármacos psicotrópicos más aplicados son los inhibidores de la recaptación de serotonina, aunque no existen estudios específicos para el SPW.

7. Valoración personal.

Gracias a la amplia gama de actividades y ejercicios de estimulación que se han producido en los primeros años de vida de Aleix, se ha podido observar que ha disminuido su retraso madurativo asociado al SPW. Ha mejorado su calidad de vida y autonomía, a la vez que la de sus familiares. Es un ejemplo claro de la importancia que posee la atención temprana ya que es un caso en el que se han producido una gran cantidad de cambios significativos en todos los niveles y en el que se han paliado dificultades que actualmente podrían haber sido mayores si no hubiera recibido dicha atención. El hecho de que se haya actuado casi desde el nacimiento hasta la actualidad, ha sido uno de los factores más relevantes en su mejoría debido a que se ha aprovechado la plasticidad neuronal de los primeros años de vida y por tanto ha favorecido y ha potenciado el desarrollo psicomotor, cognitivo, lingüístico, social y afectivo del niño.

Desde el centro Mater Misericordiae se ha trabajado conjuntamente con el entorno familiar ofreciendo pautas a nivel conductual, informando, orientado, asesorando y acompañando emocionalmente a los cuidadores del niño, entre otros aspectos.

He aprendido el papel tan primordial que juega la familia en este tipo de estimulación. En el caso de Aleix, considero que ha sido un elemento clave en los progresos del niño, su referencia y su vínculo con el mundo que le rodea. Me gustaría destacar la actitud colaboradora que han demostrado en todo momento, realizando los ejercicios de refuerzo que indican los profesionales y que completan las sesiones realizadas en las aulas de estimulación. Estos hechos contribuyen a que Aleix haya progresado y progrese de manera tan favorable.

Para poder elaborar este trabajo, he realizado un período de formación de cuatro meses aproximadamente, con el objetivo de aprender los conocimientos y las habilidades básicas del trabajo de evaluación e intervención o actuación clínica en el campo de la atención temprana adaptado específicamente al caso de Aleix, disponiendo en todo momento de la ayuda y supervisión por parte de la psicóloga Aina Llull que además me ha proporcionado diferentes materiales para complementar mis conocimientos.

Junto a la psicóloga, he realizado observación directa, he intervenido como co-terapeuta durante algunas sesiones individuales y grupales de estimulación psicológica, y también he colaborado en la pasación y corrección de diferentes instrumentos de valoración (Rueda del desarrollo – Lista de habilidades) de las diferentes áreas del desarrollo de los niños. He creado programas individualizados (donde se especifica qué ha logrado el menor, qué se está trabajando en la actualidad y en base a ello, se proponen nuevos objetivos) y he elaborado informes psicológicos.

He asistido a las reuniones de equipo semanales, gracias a las cuales he podido conocer diferentes protocolos de actuación pertenecientes a diferentes áreas (logopedas,

fisioterapeutas, trabajadora social...) y he colaborado en diferentes coordinaciones externas (en la mayoría de ocasiones con guarderías).

He cooperado en la realización de diversas entrevistas con familiares de los niños donde generalmente se han tratado aspectos relacionados con su desarrollo y habilidades parentales y en la cumplimentación de registros de asistencia, planificación y calidad. Así como en la revisión y seguimiento diario sobre los casos.

La teoría estudiada durante el Grado de Psicología me ha sido muy útil para poder poner en práctica mis conocimientos. En muchas ocasiones, se hace necesaria una actuación dirigida a eliminar o reducir determinadas conductas que alteran, dificultan o impiden, el desarrollo de conductas adaptativas en la sesión. En este sentido, me ha llamado la atención la efectividad que muestran dos de las técnicas psicológicas de modificación de conducta que más he utilizado en el caso de Aleix, que han sido la de tiempo fuera de reforzamiento positivo y la técnica de extinción (es importante que se apliquen inmediatamente después de la realización de la conducta que se desea eliminar).

La técnica "Time out" o tiempo fuera de reforzamiento positivo, se emplea en respuesta a su comportamiento desafiante y llamadas de atención. El objetivo perseguido es eliminar las conductas indeseables, como alternativa al castigo. La técnica "time out" consiste en retirar un estímulo agradable para el niño, es decir, privar al menor de la oportunidad de obtener un reforzador aislándolo durante un período de tiempo aproximadamente de uno o dos minutos. Un ejemplo de esta técnica sería que, ante una llamada de atención como las que suele exhibir Aleix (tirar un juguete al suelo, por ejemplo), se le explican los motivos o normas por las que no debe hacerlo y si la conducta no termina, se le advierte que habrá tiempo fuera. Si aun así no hay respuesta,

se lo conducirá de manera tranquila a otra silla (donde no haya objetos que puedan resultar reforzadores para él), y se le explicará la razón por la que está ahí. Transcurrido el tiempo previsto, se le permitirá volver al contexto original. Sobre la conducta general del niño, me ha sorprendido la eficiencia que posee sobre Aleix el refuerzo positivo; atender, felicitar y premiar la emisión de conductas adecuadas, ya que se consigue que o bien las mantenga en el tiempo o que se produzca un aumento en su probabilidad de ocurrencia.

La segunda técnica que me gustaría explicar es la de extinción, un método para lograr que una conducta disminuya o desaparezca y que resulta exitosa con respecto a Aleix. El procedimiento de extinción consiste en la omisión de recompensa ante una conducta cuya desaparición se está trabajando. Por ejemplo, ante diferentes llamadas de atención que regularmente usa Aleix (cuando se niega a realizar una tarea y continuamente dice que no) no se presta atención al niño cuando se niega a trabajar para no reforzar y así la falta de atención propicia que la conducta desaparezca. Para no fracasar en su aplicación es importante ser conscientes de que la aplicación de la extinción produce habitualmente al principio sobre todo, un aumento en la frecuencia e intensidad de la conducta que se pretende erradicar aunque suele terminar desapareciendo al mantener la ausencia de refuerzos de forma consistente.

Haciendo referencia a los procesos básicos estudiados durante la carrera y en relación con el caso, he de remarcar que Aleix posee buena capacidad atencional, tanto a nivel selectivo como a nivel sostenido, buena memoria de trabajo y que no presenta dificultades a nivel perceptivo.

8. Pronóstico.

Durante los siguientes meses se continuará trabajando con Aleix desde los diferentes ámbitos. El menor permanecerá siendo atendido en el centro Mater Misericordiae hasta los seis años de edad, obteniendo en el colegio de los apoyos necesarios en un futuro cercano y contando con que a nivel familiar persistirán en el cubrimiento de sus necesidades.

9. Referencias bibliográficas.

Millá, G., y Mulas, F. (2005). *Atención Temprana. Desarrollo infantil, diagnóstico, trastornos e intervención*. Valencia: Promolibro.

Asociación Española para el síndrome de Prader Willi. (2013). *AESPW*. Consultado el 15 de febrero de 2013, de <http://www.prader-willi-esp.com/>

Lima de Araújo, L., Tavares P., y Leite, I. (2012). Síndrome de Prader-Willi: uma revisão atualizada. *Pediatria Moderna*, 48(8), 319-325.

Artigas-Pallarés, J., y Narbona, J. (2011) *Trastornos del neurodesarrollo*. Barcelona:Viguera.

Rustarazo, A Garrot (2012). *El proceso de enseñanza-aprendizaje en personas con Síndrome de Prader-Willi*. Consultado el 4 de marzo de July, 2013, de <http://www.prader-williesp.com/>






Herreros y Torres, E. (2013). El síndrome de Prader Willi: Revisión e importancia del Diagnóstico Precoz. *Pediatría (Asunción)*, 31 (2), 104-111.




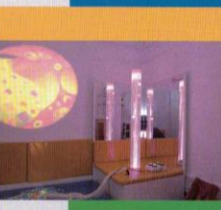


Bergadá, I. (2013). El uso de la hormona de crecimiento en niños y adolescentes. *Medicina*, 73 (3), 272-6.

ANEXOS

10. Anexos.

Anexo 1. Tríptico Centro Mater Misericordiae. Servicio de Desarrollo Infantil y Atención Temprana.

<p>SERVEI DE DESENVOLUPAMENT INFANTIL I ATENCIÓ PRIMERENCA CENTRE MATER MISERICORDIAE</p> <p>La detecció precoç de les deficiències durant la infància és essencial per tal de garantir un tractament eficaç i prevenir les conseqüències negatives en el futur.</p> <p>Què és el servei d'atenció primerenca? A qui s'adreça? És un espai terapèutic i educatiu específic, adreçat a nins i nines de 0 a 6 anys amb alteracions en el desenvolupament o risc de patir-les, a les seves famílies i al seu entorn.</p> <p>Aquest servei porta a terme accions preventives i/o assistencials amb l'objectiu de facilitar l'evolució del nin o nina en totes les seves facetes.</p> <p>Com treballam al centre? Oferim unes instal·lacions amables per als nostres pacients i les seves famílies; el nostre equip de professionals treballa conjuntament per realitzar una intervenció individual i personalitzada, adaptada a les necessitats o dificultats de cada nin o nina. L'atenció directa als infants en el Servei la realitzem sempre en estreta col·laboració amb la FAMILIA.</p>	 <p>C/ del Camp Redó, 3 baixos 07010 Palma Tel.: 971 274959 A/e: atencio.primerenca@orgmater.org</p>  <p>Servei de Desenvolupament Infantil i Atenció Primerenca, concertat per:</p> 	<p>PROMOCIÓ DE L'AUTONOMIA Atenció primerenca</p>  <p>Servei de Desenvolupament Infantil i Atenció Primerenca Servei de Desenvolupament Infantil y Atención Temprana</p> 
<p>SERVICIO DE DESARROLLO INFANTIL Y ATENCIÓ TEMPRANA CENTRO MATER MISERICORDIAE</p> <p>La detecció precoç de las deficiències en la infancia es esencial para garantizar un tratamiento eficaz y prevenir consecuencias negativas en el futuro.</p> <p>¿Qué es el servicio de atención temprana? ¿A quién va dirigido? Es un espacio terapéutico-educativo específico, dirigido a niños y niñas de 0 a 6 años con alteraciones en el desarrollo o riesgo de padecerlas, a sus familias y a su entorno.</p> <p>Este servicio lleva a cabo acciones preventivas y/o asistenciales encaminadas a facilitar la evolución del niño o niña en todas sus facetas.</p> <p>¿Cómo trabajamos en el centro? Siempre ofreciendo un servicio y unas instalaciones amables para nuestros pacientes y sus familias; todo nuestro equipo de profesionales trabaja conjuntamente para realizar una intervención individual y personalizada, adaptada a las necesidades o dificultades de cada niño o niña. La atención directa a los niños y niñas en el Servicio la realizamos siempre en estrecha colaboración con la FAMILIA.</p>		

	<p>Equip d'atenció interprofessional:</p> <ul style="list-style-type: none"> • Pediatra • Metge rehabilitador • Traumatòleg i ortopeda • Genetista • Psicòlegs • Fisioterapeutes • Logopeda • Treballadora social 	
	<p>Les nostres instal·lacions</p> <p>El centre ha estat ampliat i renovat per tal d'oferir unes instal·lacions confortables, amables i preparades per treballar amb els infants segons les seves necessitats.</p> <p>Equipo de atención interprofesional:</p> <ul style="list-style-type: none"> • Pediatra • Médico rehabilitador • Traumatólogo y ortopeda • Genetista • Psicólogos • Fisioterapeutas • Logopeda • Trabajadora social 	
	<p>Nuestras instalaciones</p> <p>El centro ha sido ampliado y renovado ofreciendo unas instalaciones cómodas y amables y preparadas para trabajar con los pequeños y pequeñas según sus necesidades.</p> 	

Anexo 2. Hoja de seguimiento.

atenció primerenca i logopèdia**HOJA DE SEGUIMIENTO**

(_____)

Nombre del usuario

Nombre del profesional:

Fecha: TIPO DE ANOTACIÓN a. Sobre la intervención b. Actitudinal c. Familiar
 d. de Salud e. Otra:

ANOTACIÓN:

Fecha: TIPO DE ANOTACIÓN a. Sobre la intervención b. Actitudinal c. Familiar
 d. de Salud g. Otra:

ANOTACIÓN:

Fecha TIPO DE ANOTACIÓN a. Sobre la intervención b. Actitudinal c. Familiar
 d. de Salud g. Otra

ANOTACIÓN:

Esta hoja se archivarà en la carpeta del usuario

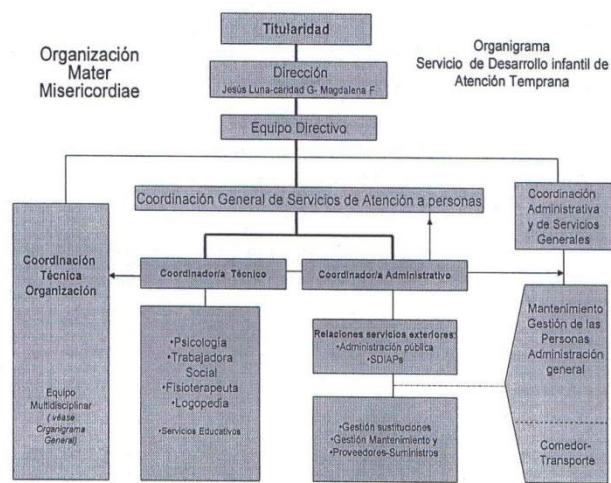
Fecha: Junio 2011

Cod: R-AT-2 Rev: 00

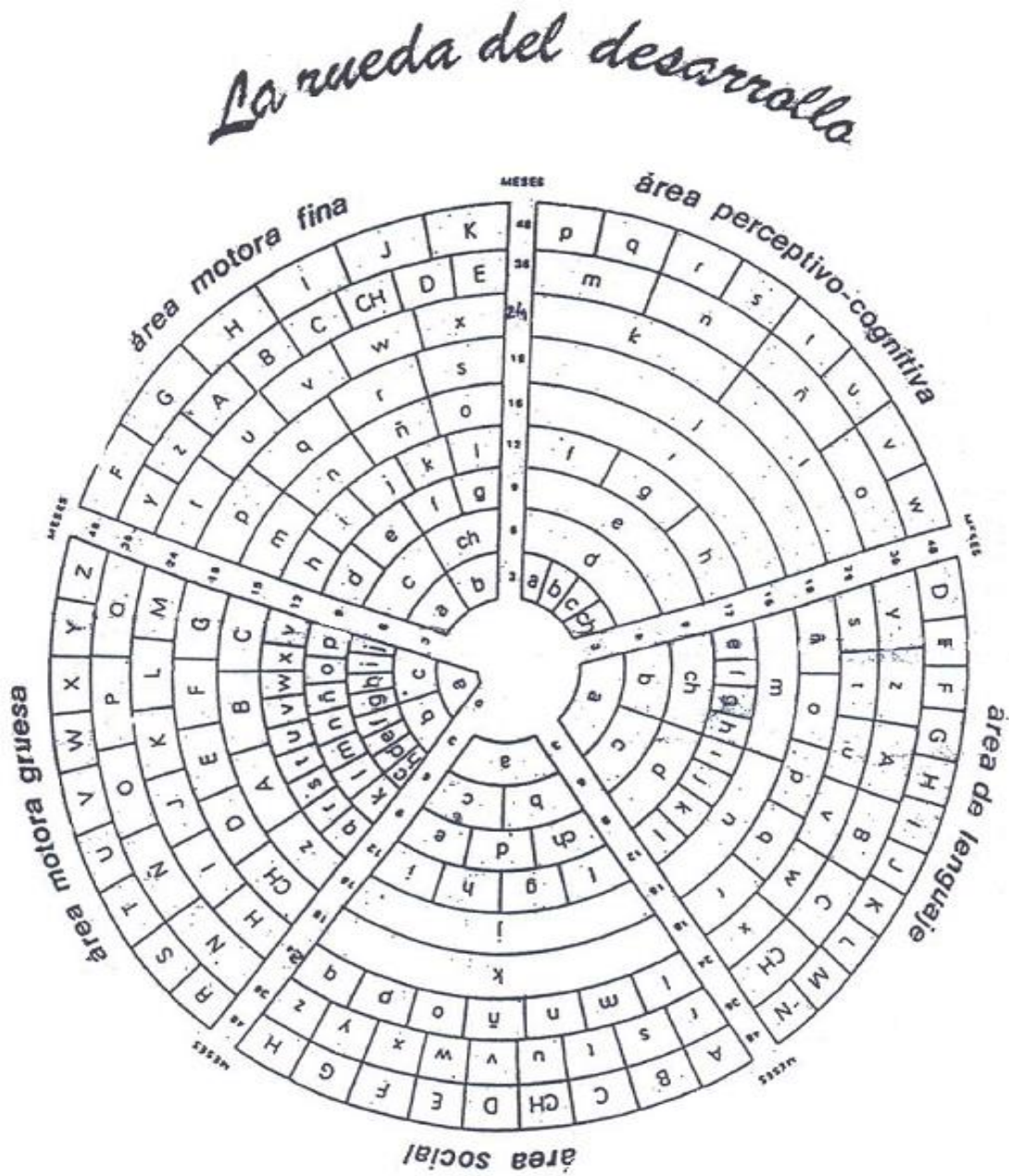


Anexo 3. Organigrama del Servicio de Desarrollo Infantil de Atención Temprana.

Anexo 1. ORGANIGRAMA SERVICIO DE DESARROLLO INFANTIL DE ATENCIÓN TEMPRANA



Anexo 4. La Rueda del desarrollo.



NOMBRE.....SEXO.....

APELLIDOS.....

NACIÓ EL.....EN.....

Anexo 5. Lista de habilidades.

Listas de habilidades



HABILIDAD	Ejercicio
uentar los miembros	1 a) 19
as de la boca arriba	25
ntiene la cabeza 90° en posición boca abajo	20-21
bre antebrazos	22
sa de boca abajo a boca arriba	27
sa de boca arriba a de lado	26
e apoya boca abajo sobre los brazos extendidos	24
ace esfuerzo activo llevando la cabeza hacia adelante en la maniobra de tracción hasta permanecer sentado con apoyo	29-30-31
opera parte de su peso	33
e mantiene sentado sin apoyo	53-54-55-56
ojo de apoyo lateral	57
ojo de paravistas	58-59
e desplaza arrojándose boca abajo	61
sa de boca abajo a sentado	62
nda cogido por las axilas	73-74
sa de sentado a boca abajo	64
: mantiene en posición de gatto	65
: mantiene de pie y de rodillas con apoyo	68-69-70
efijo de apoyo posterior	72
nda cogido de los muebles	66-67
e pie con apoyo coge un objeto del suelo	75-76
nda cogido de las manos	77
nde presione de pie solo.	109
be las escaleras gateando	110
be las escaleras gateando	115
be las escaleras gateando	119
da solo con buen equilibrio	111-112-113
apacha y vuelve a incorporarse	114
be escaleras cogido de la mano	116
sostiene de rodillas sin apoyo	118
epa a los tallores de los adultos	124
be escaleras agarrado a la barandilla	117
tea una pelota	120
re	121-122-123
ja de los tallores de los adultos	125
tiene sobre un pie sin ayuda un instante	126
ta con los dos pies juntos y diseña un caso	127
be las escaleras alternando los pies	173
en trípode manipulando los pedales	174
ipe en cuadril	175
da en desmenujando	176
za y atrapa una pelota con ambas manos	177
mana sobre el pie dominante 5 seg.	213
da entre dos líneas paralelas separadas entre sí 15 cm.	214
na sobre una línea	215.I,II,III
ta desde una altura de 60 cm.	216
ta sobre una cuerda a 5 cm. de altura	217
ta sobre un pie	218
ta sobre un pequeño tamaño mediano	219
ta sobre los tallores	220



HABILIDAD	Ejercicio
a. Consideración mano - partes del cuerpo.	33-34-35
b. Coge al contacto	36
c. Coge un objeto cuando la mano y el ojo están dentro del mismo campo visual	37
ch. Coge objetos que se le ofrecen	38-39
d. Coge los objetos, uno en cada mano	78
e. Golpea dos objetos en dirección vertical	79
f. Golpea dos objetos en sentido horizontal	80
g. Señala con el dedo índice	82-83-84
h. Señala con el dedo índice y los dedos índice y pulgar	81
i. Saca objetos de un recipiente	85
j. Saca anillos grandes de un eje	87
k. Mete anillos grandes en un eje	88
l. Mete anillos grandes en un eje	86
m. Construye una torre de dos cubos	128 I
n. Mete botellas en una botella de boca ancha	129
o. Garbata	132
p. Ensambla recipientes	134 I
q. Ensambla anillos pequeños en un eje	130
r. Pasa páginas de un cuento, varias a la vez	135
s. Saca botellas de una botella	136
t. Ensambla bolas en un eje	131
u. Construye una torre de hasta siete cubos	128 II
v. Imita trazos verticales y horizontales	133
w. Abre y cierra frascos de tapa de rosca	134 II
x. Pasa páginas de un cuento de una en una	135
y. Construye un tron con dos cubos en fila	137
z. Imita la construcción de un puente con tres	178
aa. Imita trazos circulares	179
ab. Imita trazos en forma de cruz	180
ac. Imita trazos en forma de ave	181
ad. Llena y vacía recipientes con arena, agua...	182
ae. Enhebra bolas en un cordón	183
af. Desensambla paquetes	184
ag. Construye una torre de hasta diez cubos	185
ah. Construye una torre con lavas	221
ai. Abre y cierra con lavas	222
aj. Imita la construcción de un puente con cinco cubos	223
ak. Copia un cuadrado	224
al. Copia un cuadrado	225
am. Copia un cuadrado	226
an. Copia un cuadrado	226



HABILIDAD	Ejercicio
a. Fijación visual en objetos	40-41
b. Seguimiento visual	43 I,II
c. Seguimiento visual atrás/adelante, en vertical	42-43 III
ch. Se vuelve al alto de donde procede el sonido	45-46
d. Sigue objetos pequeños en movimiento sobre una mesa	44
e. Busca el objeto que se le cue	89
f. Tira de una cuerda para conseguir un objeto situado fuera de su alcance	90
g. Encuentra un objeto escondido ante su vista bajo un pañuelo o una tela	91
h. Tiene interés por los dibujos	92
i. Coloca la pieza circular en el tablero	139
j. Es capaz de utilizar un palo para conseguir un objeto situado fuera de su alcance	138
k. Discrimina el círculo y el cuadrado	140
l. Discrimina el círculo y el cuadrado	141
m. Empareja colores	186
n. Clasifica colores	187
o. Discrimina el círculo, cuadrado, triángulo	188
p. Distingue figuras y formas vacías en un tablero de madera	189-190
q. Coloca cubos de tamaño decreciente para hacer una torre	227
r. Empareja colores de cuatro en cuatro	228
s. Selección de colores	229
t. Realiza lotos de hasta por lo menos doce figuras	310
u. Realiza lotos de hasta por lo menos doce figuras	311
v. Realiza encajes de madera de figuras, tamaños y formas variados	232-233
w. Selección de figuras	234
x. Selección de figuras	235
y. Reconoce las formas geométricas elementales	236

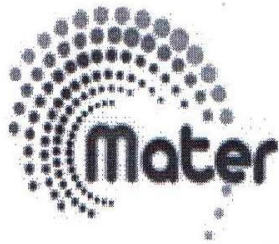


HABILIDAD	Ejercicio
a. Emite sonidos suaves y vocálicos	47-48
b. Se ríe y llora de alegría	50
c. Respuesta a la imitación de boca	49
ch. Responde claramente a su nombre	94
d. Dice "pa, ma, ba, da, ta"	93
e. Conoce el significado de "papa" y "mami"	97
f. Busca objetos familiares por los que se le pregunta	99
g. Dice "papa" y "mami" con significado	98
h. Comprende una prohibición	95
i. Comprende instrucciones sencillas	96
j. Imita el sonido del coche	101
k. Imita sonidos de animales	100
l. Responde a "¿dónde?"	145
m. Dice tres palabras	153
n. Comprende frases sencillas	142
o. Identifica objetos familiares que se le piden	143
p. Realiza una figura en un libro	144
q. Realiza dos direcciones: "a mamá", "sobre la mesa"	147
r. Señala partes fundamentales del cuerpo humano sobre sí mismo y otro	150-151
s. Realiza cuatro direcciones: "a mamá", "sobre la mesa", "a mí", "vóbre la alla"	145-146-147-148
t. Señala partes fundamentales del cuerpo humano en un dibujo	152
u. Asocia dos palabras	155
v. Conoce las monedas de "uso-nuevos"	156
w. Nomina objetos	157
x. Nomina dibujos conocidos en libros	158
y. Dice los pronombres: yo, tú, él, ella, mío, eso	191
z. Nombra la sección representada en una lámina	192 a) 197
aa. Conoce el significado de "encima-debajo"	198-199
ab. Nombra la sección representada en una lámina	200
ac. Conoce el significado de "encima-debajo"	201-202
ad. Construye frases con tres palabras	203
ae. Señala y nombra las partes del cuerpo humano (cabeza, pelo, manos...)	237-
af. Nombra colores correctamente	238
ag. Conoce el significado de "delante-detrás"	239
ah. Conoce el significado de "al lado"	240
ai. Conoce el significado de "encima-debajo"	242
aj. Responde a preguntas del tipo: ¿con qué nos? ¿con que galleta, etc.?	243
ak. Cuenta hasta tres	244
al. Cuenta hasta tres	245
am. Conoce el significado de "largo-corto"	246
an. Conoce el significado de las nociones "poco-mucho"	247
ao. Conoce el significado de las nociones "más-menos"	248



HABILIDAD	Ejercicio
a. Señala el llamado	50-
b. Responde al llamado	51
c. Puede tomar semáforos con cuchara	52
ch. Participa en juegos de escondite	103
d. Imita movimientos y gestos del adulto	105
e. Bebe en vaso con ayuda	106 I
f. Se come un trozo de pan sin ayuda	106 II
g. Colabora cuando lo visitan y desmenuzan	104
h. Mastica	107
i. Juego cooperativo con la pelota.	108
j. Se quita los calcetines, zapatos y gomo	160/172
k. Utiliza la cuchara	165
l. Se reconoce en una fotografía	138
m. Ayuda a guardar sus juguetes	166
n. Abre y cierra cremalleras	167
o. Se lava y seca las manos con ayuda	168-169
p. Construye un puente con bloques	163-164
q. Construye de estirar	170-171
r. Inicia actividades sencillas de los adultos	172
s. Juega con anillos y entiende su turno	204
t. Se llama ante el espejo y en una foto	205
u. Desabrocha botones	206
v. Se pone los zapatos	207
w. Se sienta y baja las braguitas y pantalones	208
x. Se lava las manos solo	209
y. No se oírta durante la noche	210
z. Se quita el abrigo y la chaqueta	211
aa. Sobre líquidos en palja	212
ab. Contesta a preguntas sociales: nombre, edad...	249
ac. Llena con cubitos	250
ad. Vierte líquidos en una jira	250 II
ae. E. Se lava cara y manos solo	251
af. E. Se lava cara y manos solo	252
ag. Se cepilla los dientes	253
ah. Se cepilla los dientes	254
ai. Se viste y desmenuza solo, a excepción de nudos, lazos y botones en la espalda	255

Anexo 6. Plantilla general de programación individual.



PROGRAMA INDIVIDUAL

NOMBRE:

FECHA DE NACIMIENTO:

FECHA DE PROGRAMACIÓN:

Código	Objetivo	Evaluación
	0-3 meses	
MG01	Buen tono muscular	
MG02	Pasa de lado a boca arriba	
MG03	Levanta la cabeza 90° en posición boca abajo	
MG04	Levanta la cabeza, de modo que se vea su nariz; brazos y piernas están flexionados. DP (decúbito prono: boca abajo)	
MG05	Dobla y estira brazos y piernas.	
	3-6 meses	
MG06	Mantiene la cabeza firme cuando está en brazos.	
MG07	Sostiene la cabeza en la maniobra de tracción sobre antebrazos	
MG08	Pasa de boca abajo a boca arriba	
MG09	Pasa de boca arriba a de lado Se apoya boca abajo sobre brazos extendidos	
MG10	Hace esfuerzo activo llevando la cabeza hacia delante en la maniobra de tracción hasta sentarse	
MG11	Permanece sentado con apoyo	
MG12	Pasa de boca arriba a boca abajo	
MG13	Soporta parte de su peso	
MG14	Levanta la cabeza a un ángulo de 45°; los brazos y piernas están parcialmente flexionados. DP	
MG15	Extiende la cabeza, los brazos y las piernas, estando en decúbito prono.	
MG16	Se apoya en los codos, estando en decúbito prono.	
MG17	Tiende la mano apoyándose en un codo. DP	
MG18	Se apoya en las manos, con los brazos extendidos y la cabeza en un ángulo de 90°. DP	
	6-9 meses	
MG19	Se mantiene sentado sin apoyos	
MG20	Reflejo de apoyo lateral	
MG21	Reflejo de paracaídas	
MG22	Carretilla	
MG23	Se desplaza arrastrándose boca abajo	
MG24	Pasa de boca abajo a sentado	
MG25	Pasa de boca arriba a sentado	
MG26	Gira en círculo, estando en decúbito prono.	
MG27	Se desliza hacia adelante, estando en decúbito prono.	
MG28	Se pone de manos y rodillas.	
MG29	Se balancea, estando apoyado en sus manos y rodillas.	

	9-12 meses	
MG30	Anda cogido de las axilas	
MG31	Pasa de sentado a boca abajo	
MG32	Se mantiene en posición de gateo	
MG33	Se mantiene de pie y de rodillas con apoyo	
MG34	Reflejo de apoyo posterior	
MG35	Gatea	
MG36	Anda cogido de los muebles	
MG37	Da pasos laterales agarrándose a algo con la mano para sujetarse.	
MG38	De pie con apoyo coge un objeto del suelo	
MG39	Anda cogido de las manos	
	12-15 meses	
MG40	Puede ponerse de pie sólo	
MG41	Anda sólo	
MG42	Sube las escaleras gateando	
MG43	Anda hacia atrás	
MG44	Levanta una mano en alto, estando sobre manos y rodillas.	
	15-18 meses	
MG45	Anda sólo con buen equilibrio	
MG46	Se agacha y vuelve a incorporarse	
MG47	Sube escaleras cogido de la mano	
MG48	Se sostiene de rodillas sin apoyo	
MG49	Trepa a los sillones de los adultos	
MG50	Baja escaleras a gatas, de espaldas.	
	18-24 meses	
MG51	Sube escaleras agarrado a la barandilla	
MG52	Patea una pelota	
MG53	Corre	
MG54	Baja de los sillones de los adultos	
MG55	Se tiene sobre un pie sin ayuda un instante	
MG56	Salta con los dos pies juntos y desde un escalón	
	24-36 meses	
MG57	Sube las escaleras alternando los pies	
MG58	Va en triciclo manejando los pedales	
MG59	Juega en cuclillas	
MG60	Anda en desnivel	
MG61	Lanza y atrapa una pelota con ambas manos	
	36-48 meses	
MG62	Alterna los pies al bajar escaleras	
MG63	Se mantiene sobre el pie dominante 5 seg.	
MG64	Anda entre dos líneas paralelas separadas entre sí 15 cm.	
MG65	Camina sobre una línea	
MG66	Salta desde una altura de 60 cm.	
MG67	Salta sobre una cuerda a 5 cm de altura	
MG68	Salta sobre un pie	
MG69	Bota una pelota de tamaño mediano	
MG70	Anda sobre los talones	
	0-3 meses	
MF01	Coordinación mano - partes del cuerpo	
MF02	Coge al contacto	
MF03	Lleva un juguete y una mano a su campo visual y los mira cuando se le coloca un juguete en la mano (puede mover la cabeza o la mano), o se lleva el juguete a la boca en la línea media (si padece algún problema visual).	
	3-6 meses	
MF04	Coge un objeto cuando la mano y el ojo están dentro	

	del mismo campo visual	
MF05	Coge objetos que se le ofrecen	
MF06	Mueve el brazo activamente cuando ve un objeto o escucha el sonido que hace.	
MF07	Golpea un objeto que se encuentra a la altura de su pecho.	
MF08	Agarra un objeto que alguien coloca en su mano (esto es, no lo agarra de forma refleja).	
MF09	Tiende la mano y agarra objetos que se encuentran cerca de él.	
MF10	Extiende el brazo para alcanzar y agarrar algo.	
MF11	Mira a sus manos en la línea media, las mueve activamente y observa los resultados.	
MF12	Juega con sus propios pies o con los dedos de sus pies.	
MF13	Levanta ambas manos cuando se le ofrece un objeto; las manos están parcialmente abiertas.	
MF14	Junta las manos en la línea media.	
MF15	Pone ambas manos sobre un juguete en la línea media.	
	6-9 meses	
MF16	Coge dos objetos, uno con cada mano	
MF17	Golpea dos objetos en dirección vertical	
MF18	Golpea dos objetos en dirección horizontal	
MF19	Señala con el dedo índice	
MF20	Usa su mano para "rastrillar" el suelo y recoger objetos pequeños (esto es, acerca los dedos a la palma de la mano).	
MF21	Suelta un objeto para coger otro.	
MF22	Pasa objetos de una mano a la otra.	
	9-12 meses	
MF23	Coge bolitas usando sólo los dedos índice y pulgar	
MF24	Saca objetos de un recipiente	
MF25	Saca anillos grandes de un eje	
MF26	Mete objetos en un recipiente ancho	
MF27	Mete anillos grandes en un eje	
MF28	Da palmas.	
MF29	Emplea ambas manos para realizar la misma acción.	
	12-15 meses	
MF30	Construye una torre con dos cubos	
MF31	Mete bolitas en una botella de boca ancha	
MF32	Garabatea	
MF33	Abre y cierra recipientes	
MF34	Quita algunos aros de un soporte.	
MF35	Quita unas clavijas pequeñas y redondas de los huecos en los que se encuentran.	
MF36	Separa cuentas unidas a presión.	
	15-18 meses	
MF37	Ensarta anillos pequeños en un eje	
MF38	Pasa páginas de un cuento, varias a la vez	
MF39	Saca bolitas de una botella	
MF40	Ensarta bolas en un eje	
MF41	Extiende sustancias blandas con los dedos.	
	18-24 meses	
MF42	Construye una torre de hasta siete cubos	
MF43	Imita trazos verticales y horizontales	
MF44	Abre y cierra frascos de tapa de rosca	
MF45	Pasa páginas de un cuento una a una	
MF46	Construye un tren con dos cubos en fila	
MF47	Extiende con las manos sustancias de mayor consistencia	
MF48	Quita la envoltura de algo comestible o de un objeto pequeño.	

MF49	Pasa un lápiz por un agujero hecho en un trozo de cartón.	
	24-36 meses	
MF50	Imita la construcción de un puente con tres cubos	
MF51	Imita trazos circulares	
MF52	Imita trazos en forma de cruz	
MF53	Imita trazos en forma de uve	
MF54	Llena y vacía recipientes con arena, agua,...	
MF55	Enhebra bolas en un cordón	
MF56	Desenvuelve paquetes	
MF57	Construye una torre de hasta 10 cubos	
MF58	Dobla un papel por la mitad imitando a un adulto	
	36-48 meses	
MF59	Corta papel con tijeras	
MF60	Abre y cierra con llaves	
MF61	Imita la construcción de un puente con cinco cubos	
MF62	Copia un cuadrado	
MF63	Colorea superficies de figuras sin salirse de los contornos	
MF64	Dibuja una cara humana	
	0-3 meses	
PC01	Fijación visual en objetos	
PC02	Seguimiento visual 180°	
PC03	Seguimiento visual atrás-adelante, en vertical	
PC04	Se vuelve al sitio de donde procede el sonido	
PC05	Sigue con la mirada un objeto que se mueve en círculo.	
PC06	Se calla cuando oye un sonido.	
PC07	Se lleva la mano a la boca.	
	3-6 meses	
PC08	Sigue objetos pequeños en movimiento sobre una mesa	
PC09	Fija la mirada en el lugar donde desaparece un objeto o una persona	
PC10	Sigue mirando a una persona cuando ésta se cubre la cara con un paño	
PC11	Retira un paño de su cara.	
PC12	Retira un paño de la cara de una persona.	
PC13	Gira la cabeza y busca o tiende la mano hacia un sonido a la altura de los oídos cuando está acostado.	
PC14	Gira la cabeza o extiende la mano hacia el origen de un sonido a la altura de los oídos mientras está sentado.	
PC15	Manifiesta anticipación a los acontecimientos habituales que forman parte de los cuidados cotidianos.	
	6-9 meses	
PC16	Busca el objeto que se le cae	
PC17	Destapa un juguete parcialmente escondido.	
PC18	Destapa un juguete totalmente escondido.	
PC19	Encuentra un juguete escondido debajo de una "tapa", cuando están presentes 2 "tapas".	
PC20	Encuentra un juguete cuando éste está escondido debajo de 1 de 2 "tapas", alternativamente.	
PC21	Gira la cabeza hacia el sonido y mira o tiende la mano directamente hacia el objeto que produce el sonido cuando éste se le presenta a la altura de los hombros.	
PC22	Mira directamente (o extiende la mano) hacia el objeto que produce el sonido cuando éste se le presenta hacia un lado y a la altura de la cintura.	

PC23	Anticipa los acontecimientos que ocurren con frecuencia en los juegos que le son familiares (por ejemplo, las canciones infantiles) después de 2 ó 3 veces.	
	9-12 meses	
PC24	Tira una cuerda para conseguir un objeto situado fuera de su alcance	
PC25	Encuentra un objeto escondido ante su vista bajo un pañuelo o una taza	
PC26	Tiene interés por los dibujos	
PC27	Después de una distracción momentánea, mira a la "tapa" debajo de la cual ha desaparecido un objeto	
PC28	Gira la cabeza y mira a uno y otro lado cuando oye dos sonidos (o tiende la mano hacia un lado y luego hacia el otro cuando los oye).	
PC29	Anticipa los acontecimientos que ocurren con frecuencia en los juegos que le son familiares la primera vez que juega.	
PC30	Reacciona frente a un objeto "distinto" incluido en un conjunto de objetos parecidos.	
PC31	Junta dos objetos que guardan una relación funcional.	
	12-15 meses	
PC32	Coloca la pieza circular en el tablero	
PC33	Mira al lugar correcto cuando se esconde un objeto en 1 de 2 lugares	
PC34	Recuerda la localización de objetos que se han dejado en un lugar durante unos minutos.	
PC35	Imita actividades relacionadas con la función de los objetos.	
	15-18 meses	
PC36	Es capaz de utilizar una pala para conseguir un objeto que está fuera de su alcance	
PC37	Mira al lugar correcto cuando se esconde un objeto en 1 de 3 lugares	
	Reacciona a un cambio en un juego o rutina conocida.	
PC38	Juega espontáneamente con diversos objetos, demostrando sus funciones.	
	18-24 meses	
PC39	Discrimina el círculo y el cuadrado	
PC40	Empareja colores	
PC41	Busca un objeto en el lugar correcto después de verlo tapado en 3 lugares sucesivamente.	
PC42	Mira sucesivamente a 2 "tapas" diferentes hasta encontrar un objeto que estaba escondido (desplazamiento invisible)	
PC43	Mira sucesivamente a 3 "tapas" diferentes hasta que se destapa un objeto que estaba escondido.	
PC44	Imita las acciones de los adultos con nuevos objetos varias horas después de observarlas.	
PC45	Coge sus juguetes cuando están en los lugares habituales.	
PC46	Imita una acción novedosa que implica el uso de una combinación de objetos varias horas después de observarla.	
	24-36 meses	
PC47	Realiza lotos de hasta seis figuras	
PC48	Construye puzzles de hasta tres piezas	
PC49	Discrimina el círculo, cuadrado, triángulo	
PC50	Distingue figuras y formas variadas en un tablero de madera	
PC51	Reconoce la ropa, juguetes y objetos personales propios y ajenos.	
PC52	Coge los objetos domésticos de sus lugares habituales cuando se le pide (haciendo la petición por medio de gestos o de palabras).	

PC53	Coloca los objetos en su sitio.	
PC54	Recita o representa él solo algunas partes de canciones o poemas.	
PC55	Repite una secuencia de 2 palabras o 2 números.	
PC56	"Habla" con muñecas o animales o hace que se relacionen entre sí.	
	36-48 meses	
PC57	Coloca cubos de un tamaño decreciente para hacer una torre	
PC58	Empareja colores de cuatro en cuatro	
PC59	Selecciona colores	
PC60	Realiza lotos de hasta por lo menos doce figuras	
PC61	Realiza encajes de madera de figuras, tamaños y formas variados	
PC62	Apareja números	
PC63	Selecciona números	
PC64	Reconoce las formas geométricas elementales	
PC65	Dibuja un cuadrado imitando al adulto	
	0-3 meses	
LE01	Emite sonidos guturales vocálicos	
LE02	Dispone de señas lógicas para expresar los estados de hambre, aflicción y placer.	
	3-6 meses	
LE03	Se ríe y da gritos de alegría	
LE04	Buena movilización de la boca	
LE05	Se tranquiliza cuando se le habla.	
LE06	Mira a una persona que habla y hace gestos.	
LE07	Repite los sonidos que acaba de vocalizar cuando el adulto los imita.	
LE08	Reacciona de modo apropiado al tono de voz o a algunas expresiones faciales.	
LE09	Se vuelve en la dirección en que oye decir su nombre.	
LE10	Detiene su actividad cuando se le llama por su nombre.	
	6-9 meses	
LE11	Responde claramente a su nombre	
LE12	Dice "pa, ma, ba, da, ta"	
LE13	Imita una inflexión (es decir, el tono de voz).	
LE14	Intenta reproducir nuevos sonidos.	
LE15	Responde con el gesto correcto a las indicaciones "arriba" y "adiós".	
	9-12 meses	
LE16	Conoce el significado de "papa" y "mama"	
LE17	Busca objetos familiares por los que se le pregunta	
LE18	Dice "papa" y "mama" con significado	
LE19	Comprende una prohibición	
LE20	Comprende instrucciones sencillas	
LE21	Imita el sonido de un coche	
LE22	Imita sonidos de animales	
LE23	Responde a "dame"	
LE24	Responde a la indicación "no" (es decir, deja de hacer algo momentáneamente).	
LE25	Identifica 3 objetos o personas cuando se dice su nombre con palabras o con gestos.	
	12-15 meses	
LE26	Dice tres palabras	
LE27	Sopla	
LE28	Imita palabras conocidas formadas por dos sílabas diferentes (por ejemplo: mesa, vaso) o 2 gestos que representen palabras.	

LE29	Imita la mayor parte de las palabras nuevas de una sílaba o la mayoría de los gestos sencillos que representan palabras	
LE30	Responde a la indicación "dame", hecha con palabras o con gestos (lo mismo que en el ítem 15I)	
LE31	Sigue instrucciones sencillas (hechas con palabras o con gestos).	
	15-18 meses	
LE32	Comprende ordenes sencillas	
LE33	Entrega objetos familiares que se le piden	
LE34	Identifica la figura de un libro	
LE35	Realiza dos direcciones: "a mama" "sobre la mesa"	
LE36	Señala partes fundamentales del cuerpo humano sobre Sí mismo y otro	
LE37	Utiliza 7 o más palabras o señas.	
LE38	Dice o señala "sí" y "no" con sentido.	
LE39	Saluda a las personas conocidas con una vocalización o gesto apropiado.	
	18-24 meses	
LE40	Realiza cuatro direcciones: "a mama", "sobre la mesa", "a mí", "sobre la silla"	
LE41	Señala partes fundamentales del cuerpo humano sobre un dibujo	
LE42	Asocia dos palabras	
LE43	Conoce las nociones de "uno - mucho"	
LE44	Nombra objetos	
LE45	Nombra dibujos conocidos en libros	
LE46	Identifica 15 o más dibujos de objetos corrientes cuando se nombran con palabras o con gestos.	
LE47	Comprende 2 o más palabras que indiquen categoría (por ejemplo animales).	
	24-36 meses	
LE48	Dice su nombre	
LE49	Dice los pronombres: yo, tu, él, ella, mío, eso	
LE50	Emplea plurales	
LE51	Nombra la acción representada en una lámina	
LE52	Conoce el significado de "encima - debajo"	
LE53	Construye frases con tres palabras	
LE54	Obedece dos órdenes relacionadas	
LE55	Emplea este/a, ese/a, es, está, fue, era	
	36-48 meses	
LE56	Señala y nombra las partes del cuerpo humano (cabeza, pelo, pies, mano,...)	
LE57	Nombra colores correctamente	
LE58	Conoce el significado de "delante - detrás"	
LE59	Conoce el significado de "al lado"	
LE60	Conoce el significado de "entre"	
LE61	Conoce verbos de acción	
LE62	Responde a preguntas del tipo: ¿con qué ves?, ¿con qué oyes?, etc.	
LE63	Cuenta hasta tres	
LE64	Conoce el significado de "largo - corto"	
LE65	Conoce el significado de las nociones "pocos - muchos"	
LE66	Conoce el significado de las nociones "mas - menos"	
	0-3 meses	
SO01	Sonrisa social	
SO02	Deja de llorar cuando se le habla, abraza o acuna.	
	3-6 meses	

S003	Responde al llamado	
S004	Puede tomar semisólidos con cuchara	
S005	Intenta llamar la atención vocalizando, sonriendo, estableciendo contacto visual o empleando gestos corporales.	
	6-9 meses	
S006	Participa en juegos de escondite	
S007	Imita movimientos y gestos de adulto	
S008	Bebe en vaso con ayuda	
S009	Participa en juegos sencillos.	
	9-12 meses	
S010	Se come un trozo de pan sin ayuda	
S011	Colabora cuando le visten o desnudan	
S012	Mastica	
S013	Juego cooperativo con la pelota	
S014	Repite una actividad que provoca las risas de quien le mira o está con él.	
S015	Inicia un juego.	
	12-15 meses	
S016	Se quita los calcetines, zapatos y gorro	
S017	Se aleja del adulto que le cuida habitualmente, estando los dos en la misma habitación.	
S018	Permanece fuera de la vista del adulto que le cuida habitualmente durante cortos períodos de juego.	
S019	"Da" cosas a otras personas cuando se las piden (lo mismo que el ítem 12h).	
S020	Comparte algo espontáneamente con adultos.	
	15-18 meses	
S021	Utiliza la cuchara	
S022	Comunica sus preferencias (tiene juguetes, alimentos, ropa y cuentos preferidos).	
S023	Manifiesta afecto (por ejemplo: da abrazos, besos).	
S024	Intenta complacer a los demás.	
	18-24 meses	
S025	Se reconoce en una fotografía	
S026	Ayuda a guardar sus juguetes	
S027	Abre y cierra cremalleras	
S028	Se lava y seca las manos con ayuda	
S029	Se pone los calcetines y sombrero	
S030	Control de esfínteres	
S031	Imita actividades sencillas de los adultos	
S032	Se entretiene solo con sus juguetes durante 15 minutos.	
S033	Se acerca a otro niño o adulto para iniciar un juego.	
	24-36 meses	
S034	Juega con amigos y entiende su turno	
S035	Se llama ante un espejo y en una foto	
S036	Desabrocha botones	
S037	Se pone los zapatos	
S038	Se sube y baja las braguillas y pantalones	
S039	Se lava las manos sólo	
S040	No se orina durante la noche	
S041	Se quita el abrigo y la chaqueta	
S042	Sorbe líquidos en pajita	
S043	Comparte sus cosas con otros niños de su edad de modo espontáneo.	
	36-48 meses	
S044	Contesta a preguntas sociales: nombre, edad,...	

S045	Utiliza el tenedor	
S046	Unta con cuchillo	
S047	Vierte líquidos en una jarra	
S048	Usa el water con independencia	
S049	Se lava la cara y manos sólo	
S050	Se peina sólo	
S051	Se cepilla los dientes	
S052	Se viste y desnuda sólo, a excepción de nudo, lazos y botones en la espalda	
	PROGRAMACIÓN A PARTIR DE 4 AÑOS (EDAD EVOLUTIVA)	*
P.1	Apoyo curricular escolar. Especificar.	
P.2	Resolución de conflictos	
P.3	Entrenamiento en habilidades sociales.	
P.4	Modificación de conducta.	
P.5	Otros: Especificar.	
P.6		
P.7		
	TRASTORNOS DENTRO DEL ESPECTRO AUTISTA	*
TEA1	Contacto ocular	
TEA2	Postura adecuada	
TEA3	Imitación no verbal	
TEA4	Juego imitativo	
TEA5	Juego simbólico	
TEA6	Control de estereotipias: Especificar estereotipias según el niño	
TEA7	Control de c. disruptivas: Especificar conductas según el niño	
TEA8	Control de jerga	
TEA9	Flexibilidad ante los cambios	
TEA10	TEORÍA DE LA MENTE	
10.A	Reconocimiento de expresiones faciales asociadas a sentimientos básicos	
	ALEGRIA	
	ENFADO	
	TRISTEZA	
	MIEDO	
10.B	Interpretación de la causa a partir del contexto.	
	ALEGRIA	
	ENFADO	
	TRISTEZA	
	MIEDO	
10.C	Comprensión de términos relacionados con sentimientos básicos y relaciones causales (Porque)	
10.D	Expresión de términos relacionados con sentimientos básicos y relaciones causales (Porque)	
10.E	Reconocimiento de expresiones faciales asociadas a sentimientos complejos	
	VERGÜENZA	
	SUSTO	
	DISCULPA	
	SORPRESA	
	RECHAZO	
	ABURRIMIENTO	
	ASCO	
	DESILUSIÓN	
	SATISFACCIÓN	
	DISTRACCIÓN	
	PEREZA	
	ORGULLO	

10.F	Interpretación de la causa a partir del contexto.	
	VERGÜENZA	
	SUSTO	
	DISCULPA	
	SORPRESA	
	RECHAZO	
	ABURRIMIENTO	
	ASCO	
	DESILUSIÓN	
	SATISFACCIÓN	
	DISTRACCIÓN	
	PEREZA	
	ORGULLO	
10.G	Comprensión de términos relacionados con sentimientos complejos	
10.H	Expresión de términos relacionados con sentimientos complejos	
10.I	Comprensión de términos mentalistas:	
	PENSAR	
	GUSTAR-NO GUSTAR	
	IMAGINAR	
	CREER	
	SABER	
	QUERER	
10.J	Expresión de términos mentalistas:	
	PENSAR	
	GUSTAR-NO GUSTAR	
	IMAGINAR	
	CREER	
	SABER	
	QUERER	
10.K	Comprensión de preguntas con ¿Quién ?	
	Comprensión de los concepto: ganar y perder	
10.L	Resolución de problemas	

Anexo 8. Características principales en SPW.

El SPW es un conjunto de signos y síntomas que no se expresan en todas las personas afectadas, y si se manifiestan no lo hacen con la misma intensidad o frecuencia. Abarcan hipotonía muscular, apetito insaciable que conduce a una obesidad (en caso de que no se controle la dieta), hipogonadismo y un incompleto desarrollo sexual, retraso en las etapas evolutivas, baja estatura en edad adulta, manos y pies de pequeño tamaño y labilidad emocional acompañada de problemas de conducta. El 97% de los casos presenta deficiencia mental que fluctúa de leve a moderada. Este síndrome se singulariza por un trastorno del crecimiento, el desarrollo, y la alimentación. Se cree que una alteración funcional del hipotálamo (implicado en funciones relacionadas con el hambre y la saciedad) podría desencadenar algunas de las manifestaciones clínicas.

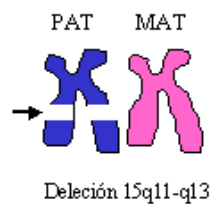
Poseen buenas capacidades perceptivas visuoespaciales, pero presentan dificultades relacionadas con la memoria a corto plazo, visual, motora y auditiva. Generalmente, tienen buena aptitud para las tareas domésticas y escasas habilidades sociales. Los sujetos que padecen este trastorno tienen niveles más elevados de oxitocina que la población normal, los cuales van ligados a la falta de saciedad, compulsión y la tendencia a pellizcarse la piel.

Desde el nacimiento tienen los siguientes rasgos faciales: cara estrecha, ojos almendrados, boca pequeña con el labio superior delgado y comisuras de la boca hacia abajo.

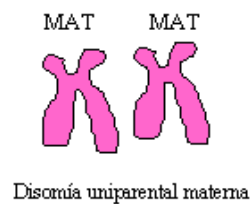
Anexo 9. Errores cromosómicos en SPW.

Los dos errores más comunes y que pueden suceder en cualquier concepción son:

- **Deleción "de novo" en el cromosoma 15 paterno:** Se produce una pérdida de un fragmento del cromosoma 15 paterno. Este tipo de alteración ocurre en un 70 % de los afectados. El riesgo de tener otro hijo afectado es aproximadamente un 1%, por lo que estima bajo.



- **Disomía uniparental del cromosoma 15 materno:** Se heredan los dos cromosomas 15 de la madre, por lo que no hay cromosoma 15 paterno. Esta alteración se da en un 25 % de los afectados. El riesgo de recurrencia es bajo, aproximadamente un 1%. No se han encontrado familias con más de un hijo afectado.



La tercera causa (mutación del imprinting) se produce en la minoría de los casos (3-5 % de los afectados):

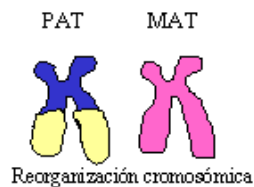
- **Alteración del imprinting:** Sucede un error que origina que en la línea germinal de los progenitores no se borre la marca de impronta que define de qué progenitor procede el cromosoma 15. Esta señal muestra que una mujer transfiere a su descendencia cromosomas "femeninos", y un hombre cromosomas "masculinos".

Por lo tanto, en la línea germinal, se ha de borrar la impronta del padre en las mujeres y la impronta de la madre en los hombres. Un error de imprinting ocasiona que un hombre transmita sus cromosomas con un imprinting materno. En caso de esta mutación la posibilidad de recurrencia es alta, de un 50%, ya que los padres pueden ser portadores de la alteración



Además, podría darse una cuarta causa llamada “reorganización cromosómica”, producida en el 1% de los afectados.

- **Reorganizaciones cromosómicas** (translocaciones, inversiones, etc): En los casos donde se haya observado translocación "de novo" o heredada el riesgo estimado se basará en la naturaleza de la translocación.



Anexo 10. Criterios diagnósticos.

Como los bebés y niños poseen menor cantidad de síntomas que los adolescentes y adultos con SPW, el sistema de puntuación difiere con la edad.

Hasta los tres años se diagnostica si se reúnen cinco puntos (cuatro de ellos han de pertenecer al grupo de Criterios Mayores). En niños mayores de tres años y adultos se requieren para el diagnóstico un mínimo de ocho puntos (cinco de ellos han de corresponder a la lista de Criterios Mayores).

Los siguientes aspectos se evalúan cada uno con 1 punto:

Criterios mayores:

- a) Hipotonía central neonatal y del lactante con reflejo de succión débil, que mejora con el tiempo.
- b) Problemas de alimentación que requieren técnicas de alimentación especiales con poca ganancia de peso o fallo en el crecimiento.
- c) Ganancia de peso excesivo o rápido (superando en dos desviaciones típicas el percentil del peso al de la altura) después de los 12 meses, pero antes de los 6 años; obesidad central en ausencia de intervención.
- d) Datos faciales característicos, como dolicocefalia en el lactante, cara estrecha o diámetro bitemporal, ojos en forma de almendra, boca pequeña con el labio superior girado hacia arriba en el ángulo de la boca (se requieren tres o más).
- e) Hipogonadismo con alguno de los siguientes en función de la edad; hipoplasia genital o retrasada o incompleta, maduración gonadal con signos puberales retrasados en ausencia de intervención después de los 16 años de edad.

- f) Retraso global del desarrollo en niños más jóvenes de 6 años de edad; retraso mental de ligero a moderado o problemas de aprendizaje en niños más mayores.
- g) Hiperfagia, robo de comida, obsesión con la comida.
- h) Delección de 15q11-q13 mediante alta resolución (más de 650 bandas) u otra anomalía citogenética de la región cromosómica del síndrome de Prader-Willi (incluida la disomía materna).

En este punto se ha de realizar la “**Suma de los criterios mayores**”, es decir, se suman los puntos que se han obtenido en las cuestiones anteriores.

A continuación se adjuntan diferentes aspectos estimados como Criterios Menores y valorados con 1/2 punto.

Criterios menores:

- a) Disminución de movimientos fetales o letargia o llanto débil durante el período de lactante, que mejora con la edad.
- b) Problemas de conducta característicos (rabietas, arranques violentos) y conducta obsesivo-compulsiva, tendencia a argumentar, oposicionista, rígido, manipulativo, posesivo o tozudo, perseverativo, autor de pequeños robos o mentiroso (se requieren más de cinco).
- c) Trastorno del sueño o apnea obstructiva.
- d) Estatura baja por su base genética a la edad de 15 años (en ausencia de intervención para el crecimiento).
- e) Hipopigmentación, piel y pelo claro en relación con la familia.

- f) Manos pequeñas (percentil < 25), pies pequeños (percentil < 10) o ambos para el peso y la edad.
- g) Manos estrechas con borde recto del pulgar.
- h) Anomalías oculares (exotropía, miopía).
- i) Saliva espesa y viscosa que se incrusta en los ángulos de la boca.
- j) Defectos de articulación.
- k) Pellizcarse la piel.

Posteriormente se ha de calcular la “**Suma de los criterios menores**”, es decir, se suman los puntos que se han obtenido en los aspectos anteriores.

Por último se lleva a cabo la “**Suma total criterios**”, mediante la Suma del resultado obtenido en los Criterios Mayores y en los Criterios Menores y se anota el resultado final.

Además, se pueden encontrar unas recomendaciones de apoyo o “Criterios de soporte”, que hemos de tener en cuenta porque aumentan la certeza de un diagnóstico acertado aunque no puntúan.

Criterios de soporte:

- a) Umbral de dolor elevado.
- b) Dificultad para vomitar.
- c) Temperatura inestable en el período de lactante y alteración en la sensibilidad térmica en niños mayores y adultos.
- d) Escoliosis, cifosis o ambas.

- e) Menarquía prematura.
- f) Osteoporosis.
- g) Habilidad inusual con puzles y rompecabezas.
- h) Estudios neuromusculares normales.

Anexo 11. Técnicas de diagnóstico en SPW.

- **Análisis cromosómico de alta resolución:** La delección 15q11-q13 puede localizarse en un análisis de alta resolución (550 bandas) aunque esta técnica aporta falsos positivos y falsos negativos. Dicha prueba debe solicitarse con regularidad ya que permite identificar otros problemas cromosómicos que pueden tener características clínicas similares al SPW y detectar traslocaciones que predisponen a la delección 15q.
- **Prueba de metilación:** Un patrón característico del SPW es aquel en el que sólo se adquiere producto del alelo materno, ya sea porque existe una delección del paterno, porque ambos son maternos o bien porque el paterno presenta metilación (ambos alelos presentan impronta materna). Para poder discriminar entre delección, disomía uniparental o defecto de impronta se han de administrar técnicas de hibridación *in situ* fluorescente (FISH) o análisis de microsatélites.
- **Hibridación *in situ* fluorescente:** Esta técnica posibilita analizar la presencia de la región 15q11-q13 en ambos cromosomas 15, usando sondas de ácido desoxirribonucleico determinadas de dicha región. Los cromosomas se analizan a través de un microscopio óptico de fluorescencia. Como la disomía uniparental no se identifica con la FISH, el estudio diagnóstico no debe finalizar ante la negativa de esta prueba sino que se debe llevar a cabo el estudio de microsatélites que examina los *loci* polimórficos de la región 15q11-q13. De este modo se permite diagnosticar los casos ocasionados por disomía uniparental o mutación de la impronta.
- **Análisis de microsatélites:** Con la realización de esta prueba es posible diferenciar si ambos cromosomas provienen del mismo origen parental, es decir, los dos

derivan de la madre (se podría confirmar que se trata de una disomía uniparental materna) o si su procedencia es biparental (un cromosoma deriva del padre y el otro de la madre) lo cual advertiría un diagnóstico de defecto en la impronta.

Anexo 12. Otras etapas en SPW.

De dos a seis años.

A partir de los dos años comienza a hacerse obvio el apetito insaciable. Continúa el retraso en el desarrollo y los problemas de conducta y la labilidad emocional pueden suscitar problemas.

Se ha de continuar con una ingesta de alimento muy controlada con ayuda de pautas que ayudan a disminuir la ansiedad que padecen.

El retraso mental es menos claro, las habilidades motoras finas y gruesas mejoran así como el lenguaje. La marcha puede retrasarse ocasionalmente hasta los 4 ó 5 años. Muchos niños se vuelven exageradamente habladores durante estos años aunque la mayoría poseen errores de articulación que pueden perpetuarse toda la vida. En estos primeros años de vida, el lenguaje expresivo suele ir más retrasado que el lenguaje receptivo. Este retraso puede desencadenar frustración en el niño (externalizada mediante rabietas) y en las personas que forman parte de su contexto. Por tanto, otra meta de este período de tiempo será mejorar sus habilidades comunicativas. Un retraso excesivo en la adquisición del lenguaje puede conllevar al uso de lenguajes alternativos, como el lenguaje de signos o los métodos aumentativos de la comunicación. A pesar del retraso en el desarrollo del lenguaje, la habilidad verbal es frecuentemente buena. Los niños con SPW tienen diferentes trastornos de aprendizaje y su capacidad intelectual normalmente varía en un retraso de moderado a ligero.

Aunque son niños agradables, afables y obedientes, a partir de los 4 años pueden existir cambios de conducta significativos como tozudez, rabietas, y dificultad para afrontar los cambios. El déficit de habilidades sociales normalmente crea dificultades en la relación con sus compañeros y genera problemas de comportamiento. El tratamiento

conductual a través de un psicólogo en esta etapa puede evitar problemas mayores en un futuro. Debe crearse un entorno estructurado que posibilite la máxima autonomía y disminuya aquellas condiciones que los induzcan a realizar conductas inapropiadas. La intervención más efectiva es la implantación de unas normas firmes y estables que se mantengan estrictamente por parte de todos los cuidadores del menor. La hiperactividad se observa insólitamente.

La salud general normalmente es buena, a no ser que exista una obesidad mórbida.

El estrabismo ocurre en más del 50% de los niños afectados, por lo que se necesita evaluación oftalmológica y frecuentemente corrección quirúrgica. La escoliosis es muy frecuente y se ha de buscar su posible presencia.

La mayoría de sujetos presentan incapacidad para el vómito y en caso de que ingieran alguna sustancia peligrosa, no deberán utilizarse vomitivos (puede no ser efectivos y las dosis múltiples de esta medicación pueden causar toxicidad), sino hacer un lavado de estómago. Persiste la disminución de la sensibilidad al dolor.

Durante esta etapa muchos niños comienzan a rascarse la piel. Una manera de tratarlo es ofrecerle actividades manuales para que desvíen su atención e imposibilite esa acción manteniendo las manos ocupadas con otra tarea. Las mangas largas y otras prendas protectoras son útiles.

Puede que aparezca rumiación y caries dental ya que poseen una saliva espesa. Por este motivo, hay que promover una apropiada higiene bucal y unos correctos hábitos alimenticios. El uso de pasta dentífrica y otros productos para incrementar la salivación es favorable.

De los seis a los catorce años.

Es importante el control de peso, los retos en la conducta y los aspectos sociales.

Se ha de evitar el apetito insaciable y la obesidad, así como la sobrecarga hídrica debido a que beben en exceso. Las restricciones calóricas vendrán determinadas en función al aumento de peso ganado, permanece el control de la dieta. Un plan regular de ejercicio físico es básico para mantener el peso y beneficia la hipotonía, la ansiedad y la disciplina. Se debe garantizar una ingesta adecuada de calcio y de suplementos vitamínicos para prevenir la osteoporosis.

La familia y los cuidadores de su entorno deben estar atentos ante señales de agitación emocional siendo conscientes que los comportamientos destructivos alteran al resto de personas de su alrededor. Su dirección requiere el consejo de profesionales, pudiendo ser necesarias estrategias conductuales como la ayuda farmacológica aunque no se recomienda su uso continuado. Hay que evaluar continuamente las terapias físicas, ocupacionales y del habla.

En ocasiones existe un trastorno por déficit de atención (con o sin hiperactividad). La somnolencia en el contexto escolar o las distracciones por diversión interfieren el aprendizaje.

No hay que olvidar la supervisión dental porque por su mandíbula pequeña a veces es necesaria la ortodoncia. La saliva espesa, filamentosa y en poca cantidad hace imprescindible aumentar su producción con pasta de dientes, lavados bucales y goma de mascar sin azúcar.

La escoliosis en esta edad es más frecuente. Puede darse un fallo en el crecimiento por la ausencia del brote puberal.

De los catorce a los veintiún años.

Resulta más complicado el tema del control del peso dado que participa más en la comunidad y tiene mayor cantidad de ocasiones para obtener comida, aún oponiéndose al esfuerzo de sus cuidadores para limitar su consumición. Tienden a aumentar los comportamientos manipulativos, los robos de alimento y de dinero. Se han de seguir las recomendaciones para la restricción calórica y los suplementos de vitaminas y calcio así como el ejercicio físico diario. La salud general suele ser normal siempre y cuando el peso esté controlado. La diabetes mellitus tipo 11 puede aparecer en personas significativamente obesas, por lo que periódicamente se han de practicar controles de glucemia.

Los límites que se establecen por el síndrome pueden causar frustración, y su manejo es delicado por lo que es habitual experimentar mayor irritabilidad, agitación, habla chillona, falta de cooperación, conducta compulsiva, contestaciones y terquedad, siendo fundamental la intervención psicológica-psiquiátrica. Es provechoso impulsar sus propias cualidades positivas.

La socialización es principal, siendo significativa la instrucción pre-vocacional para la transición a programas de trabajo adulto.

Persisten los problemas de rascado de la piel y habrá de mantenerse el cuidado dental.

Si no se interviene hormonalmente, la falta del brote puberal es habitual, habiendo conseguido generalmente a los 16 años la talla adulta. El pelo del pubis puede aparecer tempranamente a pesar de que la pubertad se retrasa y es incompleta. El desarrollo genital es ocasionalmente completo. Menstruaciones irregulares y en pequeña cantidad

pueden aparecer en estos años. La barba en los varones es escasa. Si hay enuresis puede ser tratada.

Los problemas de hipoventilación y desaturación durante el sueño son comunes, y en casos de obesidad extrema puede haber apneas del sueño. La somnolencia diurna y los trastornos de la respiración se producen en más del 90% de los afectados, por lo que requieren de estudio y tratamiento. Si la hipoventilación es severa, necesariamente se precisa de una rápida pérdida de peso.

Mayores de veintiún años.

Las personas con SPW nunca llegan a ser aptas para controlar su propia ingesta por lo que existe un mayor riesgo de obesidad. La complicación más severa de salud es la presencia de diabetes mellitus tipo 11, por lo que se advierte el control de la obesidad, para examinar o revertir la diabetes y calcular la glucosa sanguínea y el nivel de la hemoglobina glicosilada. El fallo cardíaco derecho, las úlceras de estasis (estancamiento de sangre u otro líquido en alguna parte del cuerpo) y la celulitis son trastornos usuales cuando hay obesidad extrema (más del 100% de su peso ideal). Cuando el sobrepeso se aproxima a un 150%-200% hay hipoventilación y apneas del sueño y se precisa hospitalización para lograr una pérdida de peso rápida y evitar una muerte temprana. Si se descubre hipertensión es conveniente tratarla y provocará una reducción de peso. La osteoporosis (fragilidad de los huesos debido a una menor cantidad de sus componentes minerales) comienza de modo precoz y puede acarrear fracturas. Es posible prevenirla con actividad física y con la ingesta de calcio y Vitamina D. La cifosis (curvatura de la columna vertebral) es corriente. La esperanza de vida puede ser normal si se controla el peso. La salud general es normalmente buena, aunque se ha informado de

envejecimiento prematuro. La obesidad y sus complicaciones son las causas más frecuentes de enfermedad y mortalidad.

La somnolencia diurna y los trastornos de la respiración en el sueño ocurren en más del 90% de los individuos.

Aumenta la necesidad de interacciones sociales y la voluntad de vivir independientemente. La situación ideal sería generar hogares para adultos con supervisión las 24 horas del día, donde mantengan a la vez el contacto con su familia, fomentando el desarrollo de amistades y la introducción en las tareas y trabajos de la comunidad donde residen.

Los problemas de conducta tienden a permanecer, requiriendo evaluación y tratamiento por profesionales. No obstante, algunos individuos poseen leves problemas de conducta y pueden tener una buena convivencia aunque no pueden emplear el dinero de modo independiente, porque harían un uso incorrecto. Una minoría de adultos desarrolla síntomas de psicosis y precisan hospitalización. Los problemas de irritación de la piel y úlceras son frecuentes en los pliegues cutáneos, pudiéndose paliar gracias a una higiene extremada para prevenirlo. A veces se requiere tratamientos antibióticos tópicos y/o generales para combatir las conductas de rascarse la piel. Además de este comportamiento, se han descrito al menos 20 tipos más de conductas autolesivas.

Los empleos que más se ajustan a sus características parecen ser la horticultura, los cuidados de la casa y de manufactura.

Anexo 13. Especialidades médicas y profesionales en SPW.

- Genetista: Para diagnosticar el SPW es indispensable una prueba genética. Es necesario conocer la alteración genética que provoca el síndrome para que la familia reciba consejo genético sobre la probabilidad de tener otro miembro afectado; aunque las posibilidades de recurrencia son muy bajas.
- Endocrino: Este especialista se relaciona con el control del peso, controla la ingestión de calorías y puede garantizar que la dieta tiene todos los nutrientes necesarios para su desarrollo. Además, evaluará el desarrollo y funcionamiento de los órganos sexuales y otras características propias del síndrome.
- Neurólogo: Su valoración y diagnóstico neurológico puede orientar la intervención en la estimulación precoz, fisioterapia, aprendizaje y los problemas del sueño.
- Neumólogo: Es común que los niños y niñas con SPW tengan complicaciones respiratorias, las cuales puede analizar y también podrá prevenir posibles dificultades en el futuro.
- Oftalmólogo: Se encarga de tratar alteraciones oftalmológicas como estrabismo o miopía, frecuentes en este síndrome.
- Dermatólogo: Algunos pacientes con SPW tienden a autolesionarse rascándose la piel hasta provocarse heridas sin dejar que estas heridas se curen por sí solas, por lo que este experto las controlará.
- Traumatólogo: Realiza exámenes periódicos por ser sujetos predispuestos a padecer escoliosis, osteoporosis (disminución de la masa ósea) u otros problemas ortopédicos, debido al síndrome.

- Digestivo: Experto en tratar trastornos de tránsito, úlcera gástrica y dificultad para vomitar que frecuentemente se manifiestan en el síndrome.
- Odontólogo: La saliva espesa y los malos hábitos alimenticios provocan problemas dentales desde una edad muy temprana que podrá supervisar este técnico.
- Psicólogo: Durante toda la vida, el apoyo psicológico y la orientación a familiares, permitirá el mejor manejo del SPW mejorando la calidad de vida de todo el entorno familiar.

Para alcanzar una atención global adecuada, los diferentes profesionales (fisioterapeutas, logopedas, psicólogos, trabajadores sociales, educadores, profesores...) han de actuar de manera conjunta, trabajando con la familia ya que debe estar informada e implicada en toda la intervención.

Otros profesionales.

Si en algún momento de la vida del sujeto con SPW ha de someterse a anestesia, el anestesista ha de saber que hay factores de su salud que pueden perturbarse durante la anestesia. Por esta razón, debe conocer las características y manifestaciones concretas del síndrome.

Anexo 14. Tratamientos y terapias en SPW.

Un diagnóstico precoz favorece que se pueda impedir la obesidad desde el comienzo y facilitar la entrada a los servicios fundamentales de intervención temprana y terapias.

La terapia de hormona de crecimiento es una de las intervenciones terapéuticas más significativas para el tratamiento del síndrome. Mejora la salud y la calidad de vida de los niños, añade beneficios relevantes incluyendo la altura y la mayor tasa de crecimiento, incrementa los tamaños de manos y pies a las proporciones normales, provoca un descenso en el índice de masa corporal, enriquece el desarrollo muscular, mejora la función respiratoria y el rendimiento físico, acrecienta el gasto energético en reposo, restablece los niveles de colesterol y progresa con respecto a la densidad mineral ósea. Su uso debe ser controlado. Se administra a través de una inyección subcutánea diaria con aguja fina.

La terapia ocupacional refuerza el desarrollo de los músculos y mejora las habilidades motoras finas y gruesas. El fisioterapeuta la dirige para incrementar la fuerza de la mano y los dedos y la destreza, la planificación motora, la coordinación y las dificultades de integración sensorial. En el recién nacido se trabajará la fuerza general y la resistencia. Algunos terapeutas profesionales se forman en aspectos de alimentación con el objetivo de asistir a la labor de la succión, deglución, y posteriormente de la masticación en el bebé. La terapia fortifica el cuello, la espalda y los grupos de músculos del hombro. El sistema de integración sensorial del cuerpo supone el tratamiento del cerebro y organizar toda la información sensorial que recibe del cuerpo. Si el sistema propioceptivo del niño no funciona de manera adecuada, éste presentará dificultades para negociar o mover su cuerpo en el espacio. Las dificultades

con el sistema vestibular provocarán en el menor hipersensibilidad o hiposensibilidad en relación con las acciones participativas o con el medio ambiente. Es positivo que los padres, familiares y cuidadores se comprometan a participar en las sesiones de terapia y así poder continuar en casa dicha labor entre sesiones.

La terapia física fortalece los grupos musculares determinados principales, mejorando la postura y la coordinación motora. Favorece la fuerza, la resistencia, la coordinación, la estabilidad postural y la planificación del desarrollo motor. El tratamiento ayuda al niño a aprender a mover su cuerpo y cambiar de postura. Igual que ocurre con la terapia anterior, es importante que los padres, familiares y cuidadores participen y/o observen la terapia física del niño a fin de incorporar estas actividades en casa.

La terapia del habla y del lenguaje debería iniciarse mucho antes de que el niño sea capaz de hablar. En esta terapia se ejecutan ejercicios motórico-orales, mejora el control de los músculos de la boca y la lengua, se ofrecen técnicas de planificación fundamental que les beneficiará en la articulación y pronunciación, en etapas posteriores. Ayuda al niño a comunicarse consigo mismo y facilita sus relaciones interpersonales. Algunos terapeutas aconsejan el uso de sistemas de comunicaciones de foto y / o lenguaje de signos para incrementar y progresar el desarrollo del lenguaje verbal. Los niños con SPW suelen tener dificultades con la planificación motórica, y la dispraxia del habla es un problema de planificación en las áreas del lenguaje del cerebro. Un diagnóstico de dispraxia del habla requiere intervenciones específicas de terapia del habla y el lenguaje para verificar dicho trastorno.

La terapia de habilidades sociales acostumbran a ser necesarias para los niños con SPW debido a las dificultades de habla, retrasos en el procesamiento, limitaciones

físicas, deterioro cognitivo y de madurez emocional y / o problemas de integración sensorial que pueden suceder. Normalmente precisan de ayuda adicional para aprender y practicar buenas habilidades sociales. Esta terapia ayuda a desarrollar y fortalecer sus habilidades sociales y el juego para que los niños puedan iniciar, desarrollar y mantener amistades duraderas en el tiempo. Conlleva trabajar mediante una serie de desarrollo de habilidades sociales que abarcan la armonización, la atención conjunta, las interacciones recíprocas y el mantenimiento del tema, aunque no sea su favorito. Existen programas de habilidades sociales que pueden ser grupales.

La terapia sexual y / u hormonal puede resultar eficiente para normalizar el crecimiento puberal del niño. Se ha evidenciado que el uso de hormonas sexuales de sustitución es eficaz en la mejora de las características sexuales secundarias. Los hombres jóvenes suelen responder adecuadamente al tratamiento de la deficiencia de la hormona, mejoran su forma corporal, vello facial y corporal, el tamaño de los genitales y la función, mientras que en las mujeres jóvenes se produce un desarrollo de mama mayor y de los ciclos menstruales. Es primordial realizar un seguimiento de todos los medicamentos.

Las intervenciones conductuales y estrategias de manejo favorecen en la gestión de su sistema emocional. Las técnicas que enfatizan en los refuerzos positivos, la coherencia y la estructura son fructuosas para todos los niños y especialmente en casos de niños y adultos con SPW debido al sentimiento general de previsibilidad y seguridad que crean en ellos. Cabe destacar la importancia que tiene para la estabilidad emocional el establecimiento de rutinas consistentes. Los padres y/o cuidadores son el modelo del niño en todos los sentidos, incluyendo la regulación emocional. Por tanto, su tarea consiste en intentar sentirse fresco y tranquilo, incluso, y sobre todo, ante la inestabilidad emocional del niño. Proporcionar al niño una sensación de control

adecuado y de poder sobre él, ayuda al proceso de toma de decisiones y al de solución de problemas. Estas intervenciones muestran como el compromiso y la negociación son prácticos a la hora de reducir sentimientos de frustración. Los medicamentos psicotrópicos pueden ser apropiados para aquellos sujetos que padecen un desequilibrio químico de fondo que interfiere con su aptitud para gestionar eficazmente sus emociones y conducta. Medicamentos como los inhibidores selectivos de la reabsorción y reciclaje de serotonina, pueden ser fructíferos en casos difíciles.

Como se viene explicando durante el transcurso de todo el trabajo, el control de peso es un aspecto básico en este síndrome. El menor debe recibir la cantidad adecuada de calorías para mantener el crecimiento y desarrollo saludable del cerebro. El pediatra puede orientar en cuanto a cantidad y tipos de alimentos aptos para el consumo del bebé o del niño, sin olvidar el suministro de grasas saludables necesarias para un buen desarrollo cerebral. La instauración de una rutina u horario para las comidas es conveniente. El programa de control de peso debe ser individualizado, contener un examen de peso semanal y un control total de la comida que se consume. El ejercicio debe ser muy regular e iniciarlo lo antes posible.

Haciendo referencia a los servicios de educación especial, podemos afirmar que normalmente los centros escolares están capacitados para proporcionar diferentes profesionales que evalúen las necesidades del niño, en relación a la capacidad para participar de modo productivo en el contexto escolar. Estas evaluaciones probablemente incluirán terapia física, ocupacional, del habla, desarrollo social y/o emocional. Los programas de educación especial han de suministrar opciones que satisfagan las necesidades educativas y de servicio de las personas con necesidades especiales. De este modo, se ha de facilitar información sobre el PWS al colegio para que se mantenga implicado en el proceso educacional.