

EL SÍNDROME DEL MAULLIDO DE GATO

ASPECTOS CARACTERÍSTICOS Y PAUTAS EDUCATIVAS

por Serena Nardi



A.B.C.

“La sindrome del Cri du chat - Aspetti caratteristici e linee guida educative”

Primera edición: noviembre 2009

“El síndrome del maullido de gato: Aspectos característicos y pautas educativas” es la primera edición en español - 2014

Traducción de: Roberto Carloni

Esta publicación ha sido elaborada con la colaboración de la Sociedad Autostrade per l'Italia Spa.

® Todos los derechos de esta publicación están reservados. Se permite la reproducción de textos e imágenes para uso exclusivo de investigación y divulgación sin fines de lucro sólo mediante una solicitud formal a la Associazione Bambini Cri du Chat y con el consentimiento del autor.

Diseño de la publicación por Daniele Cavari

autostrade // per l'italia

*“De cómo el carpintero maese Cereza
encontró un trozo de madera
que lloraba y reía como un niño”*

Extracto de *“Las aventuras de Pinocho”*
por Carlo Collodi

Dr. Serena Nardi

Licenciada en Logopedia en 2001 en la Facultad de Medicina y Cirugía de la Universidad de Florencia. Trabajó en Florencia en la Clínica Neurológica I del Hospital Careggi y posteriormente en el Hospital Pediátrico Meyer. Ha colaborado con la Associazione Bambini Cri du Chat como coordinadora de las intervenciones educativas, escolares y terapéuticas a nivel nacional para los niños con éste síndrome. En 2006 consiguió el título de Counselor - Consejero en la relación de ayuda. Ha participado en numerosos cursos de formación acerca de los temas relacionados con la edad de desarrollo. Realiza actividades docentes y cursos de actualización. Actualmente vive y trabaja en Bolonia.

Este trabajo está dedicado a todos aquellos que necesitan aprender algo más sobre esta enfermedad rara, el síndrome del maullido de gato. Es el resultado de una experiencia iniciada en 2001 y que tuvo como primer objetivo la formación de un terapeuta del equipo científico de la asociación que se especializara en esta enfermedad rara.

El segundo objetivo fue concretar la labor del terapeuta realizando una larga serie de visitas al lugar de residencia de las familias con niños con síndrome del maullido de gato y proporcionando, además de la asistencia a los padres y a los varios asistentes sociales y profesores de apoyo, la recopilación de datos sobre el desarrollo intelectual, motor, del lenguaje, y sobre todo comportamental del niño.

El terapeuta responsable de dirigir la primera y la segunda fase de este difícil proyecto fue la doctora Serena Nardi, que se formó con la ayuda indispensable de las doctoras Marilena Pedrinazzi, Luisa Maddalena Medolago Albani, del doctor Luigi Sangalli y bajo la supervisión de la profesora Paola Cerruti Mainardi.

El resultado de este trabajo, que duró tres años, se ha resumido en esta publicación que pretende ser una "guía" y tiene el fin de proporcionar tanto importantes observaciones sobre el síndrome como informaciones útiles para los padres y los que trabajan con los niños.

Estos datos se elaboraron con el auxilio del método comparativo y podrán ser actualizados y mejorados en el futuro a medida que la investigación avance.

Las contribuciones que brindaron todos los miembros del Comité Científico de la A.B.C. a este proyecto desde sus inicios son indiscutiblemente preciosas y todos ellos merecen nuestra más profunda gratitud.

Los que han experimentado la presencia del terapeuta en casa conocen la utilidad de este proyecto y ahora podrán comprender aún mejor algunas de las técnicas utilizadas a través de la lectura de la presente labor de investigación.

Además, los padres primerizos podrán beneficiarse de la experiencia adquirida por los demás y empezar en una posición ventajosa.

Agradecemos infinitamente a la Fondazione Monte dei Paschi di Siena que ha respaldado nuestros proyectos y que ha hecho posible esta publicación.

Un gran agradecimiento a los ayuntamientos donde residen algunos de nuestros pacientes con el síndrome del maullido de gato, que creyeron e invirtieron en nuestro trabajo durante algunos años.

Muchas gracias también a todas las familias que necesitaban más información sobre el tema y por eso han ofrecido su propia experiencia individual. Les animamos a que sigan trabajando con sus hijos para contrarrestar, lo más posible, los daños causados por esta enfermedad rara.

Maura Masini

Mamá de Timoteo

Presidenta de A.B.C.

Associazione Bambini Cri du chat



La **A.B.C. Associazione Bambini Cri du Chat** es una asociación sin ánimo de lucro que se creó en octubre de 1995 gracias al compromiso de algunos padres. La asociación tiene como objetivo informar a las familias con niños con síndrome del maullido de gato, garantizando una adecuada puesta al día en los nuevos conocimientos científicos y terapéuticos para poner fin a su aislamiento. La asociación pretende aumentar la conciencia pública acerca de la existencia del síndrome y de los problemas que conlleva y, en particular, sensibilizar a los médicos, a los pediatras, a los trabajadores de la salud y especialmente a las escuelas para mejorar el cuidado de estos niños.

Un objetivo muy importante es también el trabajo de investigación científica, monitorización y correlación de los datos sobre el crecimiento y desarrollo de las personas con síndrome del maullido de gato. En este sentido, A.B.C., desde hace varios años, ha establecido una beca en el campo de la investigación clínico-genética y también ha realizado otros proyectos de investigación con Telethon Italia. La asociación cuenta con la colaboración y la ayuda para la investigación de instituciones y asociaciones como Orphanet y Galliera Banco Genético.

Contactos:

Sede central: via Macchiavelli 56 - 50026 - San Casciano in Val di Pesa (Firencia), Italia

Tel. y Fax: +39 055 82.86.83

E-mail: abc@criduchat.it

Sitio web: www.criduchat.it - www.criduchat.eu

ÍNDICE

ASPECTOS GENÉTICOS	1
ASPECTOS SOMÁTICOS Y MÉDICOS	3
Los rasgos característicos del síndrome al nacimiento	3
Evolución de estos aspectos en los años siguientes	4
ALIMENTACIÓN	4
PROBLEMAS DEL SUEÑO	6
DESARROLLO DE LAS AUTONOMÍAS BÁSICAS	7
DESARROLLO PSICOMOTOR Y DEL LENGUAJE	8
HIPERACTIVIDAD Y DÉFICIT DE ATENCIÓN	9
ASPECTOS SENSORIALES	10
Relación entre percepción sensorial y comportamiento	10
Déficit sensoriales y estereotipias	11
FUNCIONES ORO-MOTORAS Y PROBLEMAS ODONTOLÓGICOS-ORTODÓNICOS	13
CAPACIDADES MANUALES	14
APRENDIZAJES ESCOLARES	14

LA EDUCACIÓN EN LA FAMILIA Y EL PROYECTO DE REHABILITACIÓN

GESTIÓN DEL COMPORTAMIENTO	16
PAUTAS GENERALES PARA LOS PADRES	17
Educación	18
Creación de un entorno facilitador	20
Promoción de las autonomías	21
Búsqueda y participación en los programas de rehabilitación	22
Prevención y tratamiento	22
Orientaciones generales para la asistencia	23
PAUTAS PARA LA ESCUELA: PRINCIPIOS Y MODALIDADES	24
PAUTAS PARA EL PROYECTO DE REHABILITACIÓN	26

EVALUACIÓN DE LOS CAMBIOS INDUCIDOS POR LA TERAPIA EN UNA MUESTRA DE 30 NIÑOS ITALIANOS AFECTADOS POR EL SÍNDROME DEL MAULLIDO DE GATO: LOS FACTORES PRINCIPALES

MÉTODO DE OBSERVACIÓN	28
RESULTADOS DE LA PRIMERA EVALUACIÓN:	29
PRIMERA EVALUACIÓN: ALGUNAS OBSERVACIONES	30
RESULTADOS DE LA SEGUNDA EVALUACIÓN	33
INTERPRETACIÓN DE LOS DATOS	36
APÉNDICE 1 - Algunos consejos útiles	39
APÉNDICE 2 - Un estudio de caso: Anna, dos años	41
BIBLIOGRAFÍA	46



ASPECTOS GENÉTICOS

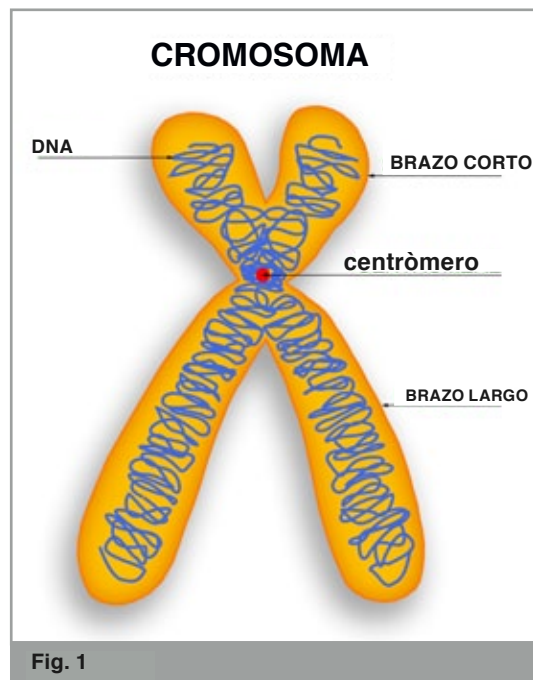
El **síndrome del maullido de gato** (del francés *Cri du Chat*), o **síndrome de Lejeune**, es un trastorno genético raro que fue descubierto y clasificado en 1963 por el genetista francés Lejeune y que es causado por la deleción (pérdida de un fragmento) del brazo corto de uno de los cromosomas 5 (5p-). (véase fig. 1)

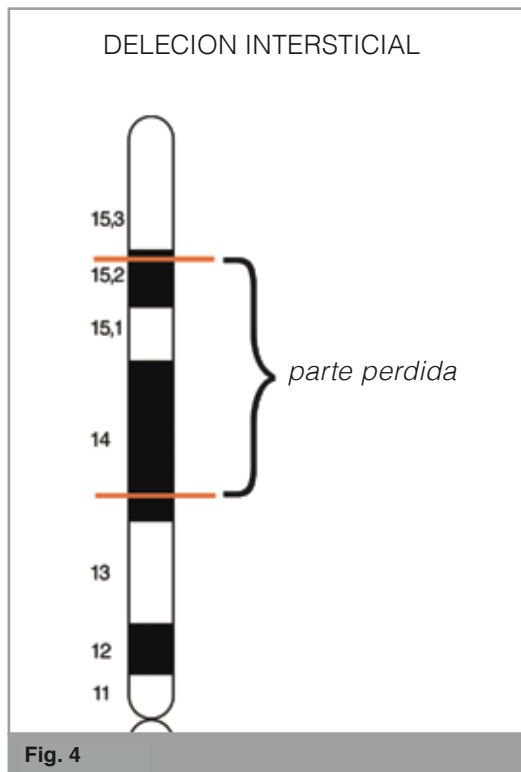
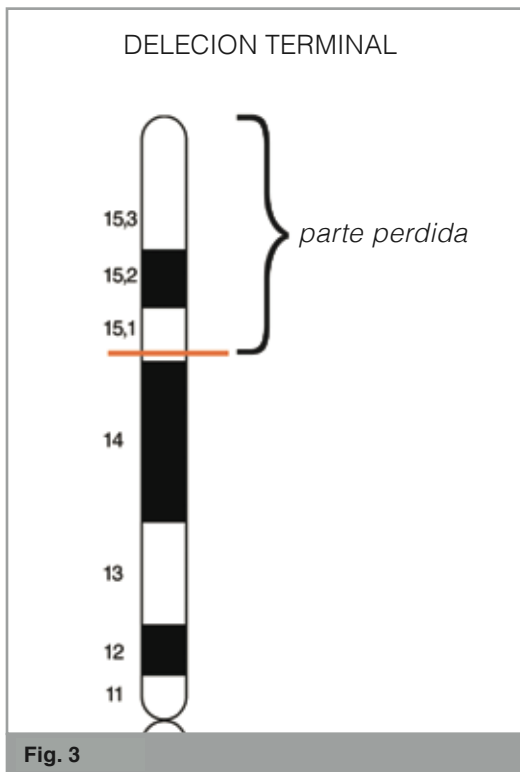
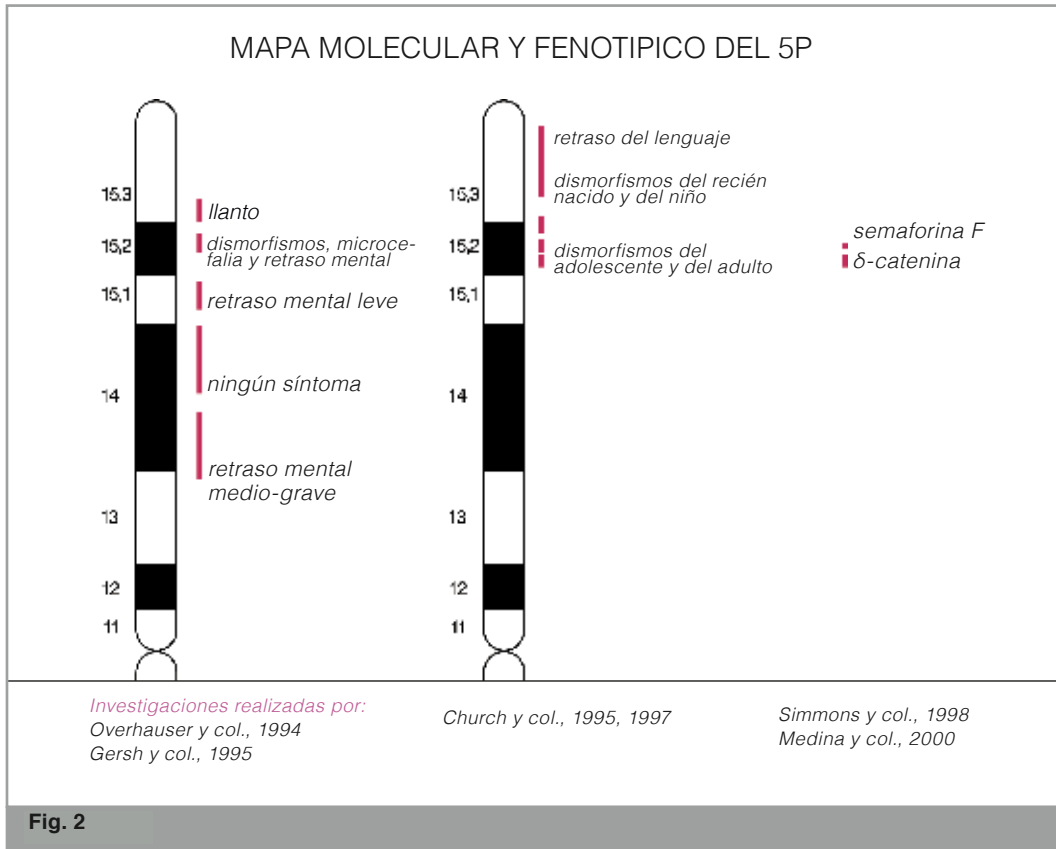
En la mayoría de los casos, la deleción es causada por una mutación “de novo” y, por lo tanto, el cariotipo de los padres resulta ser normal. En el 10-15% de los casos, el cariotipo de uno de los padres puede llevar a una anomalía cromosómica, a menudo una translocación equilibrada que no se manifiesta en el padre pero que puede causar la deleción en el hijo. En raros casos, la deleción se origina por otras aberraciones cromosómicas como el mosaicismo, la inversión o el cromosoma en anillo. El análisis citogenético molecular ha confirmado la presencia de áreas críticas en el brazo corto del cromosoma 5, cuya pérdida sería responsable de los aspectos patológicos típicos del síndrome (véase fig. 2). La gravedad es variable y depende en parte de la magnitud de la pérdida de material genético. Hasta la fecha, se han identificado tres genes: la semaforina y el delta-catenina, que parecen estar involucrados en el desarrollo neurológico, y la hTERT, que podría contribuir a los cambios fenotípicos [cfr. 27,28].

La pérdida de material genético conlleva alteraciones a nivel somático y problemas médicos, neurológicos, retraso en el crecimiento, en el desarrollo psicomotor y del lenguaje, con una gran variabilidad individual.

La supresión puede ser de varios tipos: “terminal” - con un punto de ruptura que determina la pérdida de un fragmento del cromosoma (véase fig.3); “intersticial” - en este caso, causa la pérdida de una parte central del brazo del cromosoma, con dos puntos de ruptura (véase fig.4); en un menor número de casos se puede producir una translocación. Las translocaciones consisten en la transferencia de material entre dos o más cromosomas diferentes. Las translocaciones equilibradas son una especie de “intercambio equitativo” de fragmentos de diferentes cromosomas, no implican la pérdida de material genético y no resultan en anomalías clínicas. En aquellas no equilibradas, uno o más cromosomas, a raíz de la translocación, han perdido material genético, mientras que otros tienen superávit: en estos casos se habla de una translocación desequilibrada que puede ocurrir si el cariotipo de uno de los padres contiene una translocación equilibrada; la clínica suele ser más insidiosa y los aspectos somáticos y clínicos pueden ser diferentes de los que caracterizan el síndrome del maullido de gato. [cfr. 3, 6, 17, 18]

El riesgo de que el síndrome se repita en un segundo hijo es despreciable en el caso de una mutación de novo y es de 9-19% en el caso de la translocación en







uno de los padres. El asesoramiento genético es una herramienta esencial para obtener toda la información relevante.

Además de la genética, el entorno, la estimulación y el tratamiento temprano pueden afectar significativamente en la evolución del desarrollo psicomotor.

ASPECTOS SOMÁTICOS Y MÉDICOS

Los rasgos característicos del síndrome al nacimiento

Las siguientes características físicas están presentes en los recién nacidos con síndrome del maullido de gato; éstas los hacen similares entre ellos y, a través de la observación clínica por personal médico, permiten la detección precoz del síndrome (que debe ser confirmado por pruebas de laboratorio).

Los aspectos más comunes que caracterizan los niños con síndrome del maullido de gato son [cfr. 1]:

- Típico llanto que recuerda al maullido del gato, debido a anomalías en la laringe (pequeña, estrecha y en forma de diamante) y en la epiglotis (hipotónica y flácida), que causan incluso un tono de voz más agudo.
- Bajo peso, baja talla y microcefalia (circunferencia de la cabeza por debajo de lo normal); por lo general, hay un retraso del crecimiento intrauterino.
- Cara redonda en forma de luna llena
- Raíz nasal prominente
- Orejas con implantación baja
- Hipertelorismo, epicanto, rima del ojo con esquinas hacia abajo, estrabismo.
- Microretrognatia (mandíbula pequeña)
- Boca en forma de arco
- Anormalidades de los dermatoglifos, un solo pliegue en las palmas de las manos
- Hipotonía (el niño es más “flojo”)

Más raramente, se pueden observar:

- Problemas respiratorios (cianosis, asfixia) presentes sobre todo en el primer mes de vida.
- Problemas de alimentación (la succión no es lo suficientemente eficaz como para comer). Estos problemas suelen ser gestionados en las salas neonatales y, de vez en cuando, en las de la Terapia Intensiva Neonatal (TIN).
- Infecciones del tracto respiratorio bastante frecuentes en los primeros años de vida. Por eso el ingreso a la guardería no siempre puede ser aconsejable.
- Malformaciones (especialmente renales y cardíacas) y malformaciones menos graves tales como sindactilia, hernia inguinal, luxación congénita de las caderas, pie equino varo, hipospadias, descenso de uno o ambos testículos a través del canal inguinal (criptorquidia).

En cualquier caso, el personal médico proporcionará la información para realizar las



intervenciones terapéuticas específicas o las pruebas necesarias.

Evolución de estos aspectos en los años siguientes

Las características físicas cambian con el paso de los años y en los niños mayores se observa:

- Cara larga y estrecha;
- Atenuación del hipertelorismo y del epicanto;
- Frecuente estrabismo divergente;
- Arcos supraorbitarios pronunciados;
- Paladar en forma de bóveda (estrecho) y maloclusión dental (mordida abierta);
- Hipoplasia mandibular (mandíbula pequeña);
- Metacarpianos y metatarsianos cortos;
- Estatura y peso generalmente inferiores a la norma;
- Atenuación del típico llanto, permanencia de un tono de voz agudo (la laringe se queda pequeña);
- Encanecimiento prematuro;
- Hipertonía que sustituye a la hipotonía presente al momento del nacimiento, marcha espástica;
- Microcefalia más evidente;
- Retraso en el desarrollo psicomotor (adquisición del andar autónomo, del lenguaje etc.);

Además pueden aparecer:

- Miopía, cataratas, problemas del nervio óptico.
- Pies planos, escoliosis.
- Muy raramente, crisis convulsivas

El desarrollo (peso, talla y perímetro craneal) del niño con síndrome del maullido de gato parece reducido en comparación con la norma. A través de un estudio internacional se han desarrollado las curvas de crecimiento específicas para esos niños (disponible en línea en www.criduchat.it o en el folleto publicado por A.B.C., *La síndrome del Cri du Chat*, 2002 [cfr. 1]), así que se recomienda comparar su crecimiento con las curvas de crecimiento específicas en lugar de las líneas de crecimiento para la población general (pues las dos tendencias son diferentes y por lo tanto de difícil comparación).

ALIMENTACIÓN

Se notan frecuentemente problemas de alimentación, especialmente en los primeros años de vida. Poco después del nacimiento, la succión puede ser débil e ineficaz. y, por lo tanto, la lactancia materna puede ser difícil. En casos donde el niño es incapaz de alimentarse suficientemente, se puede aplicar una sonda orogastrica o nasogástrica para respaldar su crecimiento temporalmente. En esta primera etapa es recomendable la ayuda de un logopeda o terapeuta físico para encontrar la tetina más conveniente (tanto para el biberón como para la succión no nutritiva - el chupete) y las posiciones que más faciliten la comida. Además, es importante proporcionar los primeros estímulo-



los oro-faciales con el fin de facilitar la succión y la deglución.

Más adelante, pueden aparecer dificultades en la coordinación entre la respiración y la deglución (que se manifiesta con tos y molestias para la alimentación); estas dificultades son fisiológicas a los 5-6 meses de vida; un logopeda o un fisioterapeuta pueden ser de gran ayuda si estas dificultades son pronunciadas y frecuentes. En general, puede ser útil comprobar si las vías respiratorias están libres y posiblemente aspirar el moco de la nariz antes de empezar la comida.

Especial atención merece la textura de los alimentos. Generalmente hasta los 6 meses, el bebé toma solamente líquido (leche). A los 6 meses se introducen las primeras comidas para bebés y los purés semilíquidos (más densos pero homogéneos). Progresivamente, se van introduciendo batidos, alimentos picados gruesamente hasta llegar, a los 10-12 meses, a los alimentos blandos en trozos pequeños (o sea que se deshacen fácilmente). Con el debido cuidado y con la opinión del doctor, se pueden seguir etapas similares en el caso de un niño con síndrome del maullido de gato, aunque cada caso debe ser evaluado individualmente. También se aconseja de introducir el vaso ya después de los 12 meses para reducir gradualmente el uso de biberones (que debe suspenderse totalmente dentro de los 18-24 meses). Un logopeda puede ser útil para evaluar las habilidades del niño y apoyar los padres en el cambio de utensilios, texturas de comida y estrategias.

Esto es especialmente importante por dos razones: a nivel oral y motor, los niños con síndrome del maullido de gato muestran cierta torpeza (véase "Funciones oro-motoras y problemas odontológicos-ortodóncicos") con dificultad para masticar y gestionar los alimentos más "difíciles". Por lo tanto, los padres suelen adoptar una actitud protectora que a menudo les lleva a seguir con una dieta blanda (como purés) durante mucho tiempo, aunque el niño tenga más de un año de edad; de todos modos, esto no facilita la organización de sus funciones orales, ya que no tiene la oportunidad de utilizar los músculos oro-faciales para llevar a cabo las tareas más difíciles. El otro aspecto importante es el nivel sensorial: los niños con síndrome del maullido de gato pueden ser más sensibles tanto a nivel táctil-oral como a nivel olfativo-gustativo. Por lo tanto, puede suceder que el niño se acostumbre y acepte sólo un tipo de alimentos (por su gusto, olor, color y textura), y rechace los otros. A través de la comida es importante proporcionar al niño poco a poco diferentes estímulos que faciliten también su organización de la percepción. Se puede variar ligeramente la consistencia, el sabor o la temperatura de la comida hasta que el niño la acepte. También se recomienda no mezclar muchos sabores en un único plato, sino de repartirlos en más comidas [cfr. 15].

Otra regla es dejar que el niño coma de manera autónoma con sus manos lo más temprano posible, y sobre todo cuando se introducen alimentos sólidos pero blandos. De esta manera, no sólo el niño logra un autonomía importante, sino que también se le motiva repetidamente para practicar su movilidad manual fina y potenciar su concentración visual. Estas habilidades son muy importantes pero también muy difíciles de lograr con ejercicios que se introducen demasiado tarde y que, por consiguiente, resultarían poco motivadores. Los cubiertos sí se pueden introducir más tarde (llegar a



controlar una herramienta es más difícil que controlar su propia mano y el movimiento hecho para sujetar una cuchara o un tenedor es menos complejo que él que se hace con las manos) [cfr.1].

Normalmente, los padres ven la alimentación como un aspecto muy importante, sobre todo en los primeros años de vida; en los niños con síndrome del maullido de gato esta normal preocupación se puede amplificar tanto por el crecimiento más lento del niño como por las dificultades que pueden surgir. Por consiguiente, el apoyo del pediatra y del logopeda es muy importante para guiar a los padres en la elección de los alimentos y para promover el desarrollo de la capacidad de alimentarse del niño.

PROBLEMAS DEL SUEÑO

Los padres de los niños con síndrome del maullido de gato señalan muy a menudo que sus hijos tienen problemas del sueño. Podemos hablar de dos cuestiones diferentes: la primera se puede definir como un problema de auto-regulación del ciclo sueño-vigilia. Esa afecta principalmente a los lactantes y a los niños pequeños y se manifiesta en la dificultad de conciliar el sueño y/o en despertares frecuentes por la noche y por la madrugada. La segunda, que es a menudo la consecuencia del prolongamiento de la primera, se puede definir como un trastorno del comportamiento relativo al descanso nocturno. Se manifiesta en los niños mayores, donde junto a las dificultades de autorregulación del sueño, encontramos problemas de conducta (por ejemplo, duermen sólo con los padres).

En cuanto al primer aspecto, podemos señalar que a menudo puede ser difícil para un bebé adormecerse y en general aprende a hacerlo y a regular el sueño entre los 3 y 6 meses de edad. La actitud de los padres y algunas pequeñas estrategias pueden ayudar al niño a organizar el ciclo sueño-vigilia y a conciliar el sueño [cfr. 14].

1. **Ritmos:** es útil acostar al niño siempre a la misma hora (entre las 8.30 y las 9) y despertarlo siempre a la misma hora por la mañana (y no dejarle dormir mucho por la mañana porque durmió poco por la noche). A medida que el ritmo se estabiliza, será el mismo bebé a despertarse por la mañana después de haber dormido lo suficiente.

2. **Rutinas:** es muy importante el rito del adormecimiento: una canción, un beso de buenas noches, arropar al niño etc. La repetición de estos pequeños gestos crean una atmósfera de seguridad que tranquiliza al niño.

3. **Dejar que el bebé lllore:** Se aconseja a los padres que no se precipiten a tranquilizar al niño cada vez que lllore sino de dejarle el tiempo para aprender a dominarse. Esto puede ser insoportable para algunos padres. En este caso, se recomienda disminuir gradualmente (pero constantemente) su presencia. En el primer caso, el niño aprende a dormirse en unos días, mientras que en el segundo caso los tiempos serán más largos.

4. **Constancia:** Es importante mantener las mismas rutinas (¡incluso si el niño tiene un resfriado!).

5. **Actitud y estado de ánimo de los padres:** es importante recordar que los bebés y los niños son muy sensibles a los estados emocionales y a las tensiones. Si los padres viven el momento de acostarse con ansiedad y tensión, el niño puede detectarlo y tener



más dificultades para relajarse.

6. **Actividades durante el día:** son útiles especialmente las actividades al aire libre.

A menos que haya algún problema médico especial, se recomienda dejar que el bebé duerma en su cuna de inmediato (posiblemente el uso de intercomunicadores, monitores o dispositivos similares pueden tranquilizar a los padres de que todo va bien).

El segundo aspecto se ve en los niños mayores que no han recibido una educación del sueño. En estos casos, el problema principal es que son dependientes de la presencia de uno de los padres, a menudo la madre. Por lo tanto, el bebé/el niño se duerme solo en la cama con un padre, forzando al otro, por los límites de espacio, a ir a dormir a otra parte. No es demasiado tarde para enseñar al hijo a dormir solo, aunque requiera más tiempo y esfuerzo.

DESARROLLO DE LAS AUTONOMÍAS BÁSICAS

La expresión “autonomía básica” puede referirse a: la capacidad de comer y dormir solo, de ponerse y quitarse la ropa, de controlar los esfínteres (de día y de noche), de ir al baño solo. Muchos niños con síndrome del maullido de gato adquieren las autonomías principales (necesitando sólo pequeñas ayudas por parte de un adulto) si se educan desde muy pequeños. En cambio, es más frecuente la falta total o parcial de estas capacidades en los niños mayores que no han sido educados bajo este punto de vista, también porque los médicos y los agentes rehabilitadores no han proporcionado a los padres la información necesaria. Recomendamos a los padres centrar la atención sobre estos aspectos lo más pronto posible. En particular: como hemos dicho, la educación del sueño nocturno en autonomía comienza casi de inmediato (véase par. 4). Posteriormente, desde la introducción de los primeros alimentos sólidos, se puede ayudar al niño, por ejemplo a comer solo con las manos (véase par. 3). Según el desarrollo del niño, generalmente entre los 2 y los 3 años, se puede empezar a enseñarle a vestirse y desvestirse con ejercicios cada vez más difíciles: al principio se puede pedir al niño bajar la camisa después de meterle la cabeza y los brazos. También se le puede pedir meter un brazo y luego el otro en el jersey hasta que llegue a ser autónomo. Recordad que es más fácil quitar la ropa que ponérsela, por lo tanto es necesario ayudar al niño con las tareas que requieren más control motor fino, por ejemplo atando o desatando los cordones de las zapatillas. Por lo contrario, el niño puede abrir y cerrar solo los cierres de velcro. En cuanto al control de esfínteres, es recomendable solicitar la opinión de un agente rehabilitador experto o de un neuropsiquiatra infantil. En particular, se puede proponer el uso del inodoro en determinados horarios a partir del momento en el que el bebé tenga la fuerza suficiente para aguantarse sentado sin caerse, posiblemente antes de que aprenda a levantarse solo.

Puede ser útil sentar al niño durante uno o dos minutos en el retrete después de las



comidas (el estómago lleno estimula el vaciado gástrico) para facilitar en el niño la formación de la asociación entre el retrete y la defecación. Posteriormente, se recomienda poner al niño sobre el inodoro (con eventuales adaptaciones para facilitar el asiento) a intervalos de aproximadamente 30 minutos, dejándolo sin pañal a lo largo del día (sería mejor realizar esta actividad en primavera-verano). Gracias a estos ejercicios, el niño se acostumbrará al inodoro y podrá eliminar el pañal, aunque los tiempos pueden variar de un caso a otro.

DESARROLLO PSICOMOTOR Y DEL LENGUAJE

El desarrollo psicomotor está severamente retrasado en niños con síndrome del maullido de gato aunque investigaciones recientes ponen de manifiesto resultados más positivos y optimistas que en el pasado [cfr 19, 20]. En particular, resultan cruciales las modalidades de criar al niño: en las primeras investigaciones, se observaban niños y chicos institucionalizados mientras que posteriormente se analizaban niños criados en su familia y prematuramente involucrados en proyectos terapéuticos; estos últimos presentaban un mejor desarrollo psicomotor y cognitivo [cfr. 6, 8]. Esto sugiere que la severidad del daño genético no es el único factor importante y que el medio ambiente desempeña un papel crucial en el desarrollo del niño.

En el estudio de Mainardi et al. 2001 [cfr. 6], a través de la administración de la escala de Denver en 80 niños con síndrome del maullido de gato, se ha puesto de manifiesto que el 50% de los niños están de pie por sí solos con un apoyo a los 21 meses, andan solos a los 3 años (y el 95% camina antes de los 8 años), el 50% de los niños agarra objetos a los 9 meses y come solo a los 4 años; además, el 50% dice papá y mamá a los 3 años y combinan dos palabras a los cinco años.

Con pocas excepciones, los niños con síndrome del maullido de gato caminan independientemente aunque con un retraso en la adquisición de esta competencia. Incluso este hecho sugiere que la prioridad de la fisioterapia no es la verticalización (ej. uso de la estática) y el logro de la deambulación, sino la promoción de una buena organización motora que se exprese a través de la capacidad de movimiento finalizado (gateo y cambios posturales) que será propedéutica a la capacidad de caminar autónomamente de una manera más armoniosa. En cambio, las principales dificultades se observan en la coordinación dinámica de los movimientos y en las habilidades motoras finas.

En cuanto al desarrollo del lenguaje, que resulta perjudicado en estos niños, se observan dos líneas de divergencia que se apartan del desarrollo normalmente conocido [cfr. 12]: una está relacionada con la diferencia entre la edad cronológica del niño y la presunta edad lingüística, que se hace mayor a medida que aumenta la edad (por ejemplo, la edad cronológica del niño es de 6 años, pero su lenguaje puede ser similar a él de un niño de 2 años). La otra línea de divergencia se sitúa entre la comprensión del lenguaje y el lenguaje expresivo: de hecho, mientras que la comprensión del lenguaje parece crecer hasta una edad lingüística de casi 10 años, en la mayoría de los niños observados, el lenguaje expresivo no avanza más allá de la edad de 2/3 años. Un estudio de Sohner y Mitchell, 1991 [cfr. 24] sugiere que existe una correlación entre el



retraso cognitivo y motor con respecto al retraso en el lenguaje expresivo.

Otra observación se relaciona con las habilidades de comunicación. En algunos casos, las habilidades del lenguaje expresivo parecen ser muy limitadas, pero se observa un buen uso de las habilidades de la comunicación no verbal, como el uso de las expresiones faciales, los gestos y las secuencias de gestos. Esto sugiere la posibilidad de utilizar otros canales de comunicación (con referencia a los principios de la CAA - Comunicación Aumentativa y Alternativa o de la CF - Comunicación Facilitada), que puede, en parte compensar las limitaciones del lenguaje verbal. En otros casos, se observa un uso escaso o inexistente de modalidades de comunicación no verbales junto a un lenguaje verbal inexistente. La observación de estos niños, que no necesariamente presentan pérdidas genéticas más amplias, destaca la presencia de mayores alteraciones sensoriales y de comportamiento más "pobres" y estereotipados que, en primer lugar, afectan el acceso lingüístico y comunicativo (y sobre todo la comprensión del hecho de que el entorno puede comunicarse) y, en segundo lugar, las posibilidades expresivas (comprensión del hecho de que puede comunicarse con el entorno).

Estos aspectos se analizarán más en detalle en el tercer apartado del libro.

HIPERACTIVIDAD Y DÉFICIT DE ATENCIÓN

La hiperactividad es una de las características más significativas y que se presenta con mayor frecuencia. Se puede manifestar en diferentes formas y con varias intensidades, especialmente en los momentos en que el niño está más cansado o estresado, o también cuando busca la atención de los adultos. La hiperactividad se expresa a través de la inquietud, irritabilidad, impulsividad, incapacidad de esperar; el niño puede pasar rápidamente de un objeto/juego a otro sin utilizarlo de manera funcional (por ejemplo, no utiliza un lápiz para garabatear, sino que se lo pone en la boca y lo tira al suelo) y puede tener una percepción del espacio como si no tuviera límites ni reglas (por ejemplo, el niño corre por la calle sin tener la percepción del peligro o, en cuanto sea capaz de deambular, se mueve por la casa tirando al suelo cualquier adorno obligando a los padres a cerrar los cajones y las puertas y a trasladar a un nivel más alto y no accesible todos los adornos).

Al mismo tiempo se observa que el intervalo de atención a la tarea es muy bajo y que la distracción producida por el sonido y los estímulos visuales es muy alta. Por consiguiente es muy importante crear un entorno facilitador desde el punto de vista sensorial, para que el niño se dedique a una actividad de manera más continua [cfr. 21].

Un aspecto importante que debemos considerar para tener puntos de referencia con respecto a los intervalos de atención esperados es la supuesta edad mental del niño. De hecho, si la edad mental del niño es de 2 años, éste será capaz de centrarse en la misma actividad durante 3 o 4 minutos como máximo. Por lo tanto, es importante que las actividades propuestas, tanto en la familia como en la escuela terapéutica, sean de corta duración y se repitan varias veces al día para facilitar su aprendizaje [cfr. 11].

Para los niños con estos problemas es muy importante tener un buen descanso nocturno. Además, la sucesión de las actividades cotidianas deben tener un ritmo regula.



Es esencial que el adulto mantenga una actitud firme y decidida y que proporcione reglas que puedan guiar al niño en su vida diaria. También es importante que los adultos mantengan un contacto visual con el niño y utilicen frases sencillas acompañadas de una expresión facial congruente con el mensaje verbal (si le estoy ragañando, no tengo que sonreír sino poner un cara enojada). Por otro lado, es imprescindible que el adulto involucre a los niños en experiencias motoras o sensoriales o en actividades y ejercicios que le enseñen a dirigir su energía de una manera específica y concretamente conceptualizable [ver. 22].

ASPECTOS SENSORIALES

Relación entre percepción sensorial y comportamiento

La hipersensibilidad a los sonidos y a las imágenes es un fenómeno característico del síndrome del maullido de gato [cfr. 12, 13]. La hiperacusia o la hipersensibilidad visual surgen de un déficit en el sistema nervioso central (a partir de ahora snc) a nivel de integración y procesamiento de la información sensorial. Sin embargo, los órganos de los sentidos y la decodificación periférica, generalmente no presentan alteraciones. La hiperacusia conlleva la percepción de los ruidos de fondo con un umbral auditivo muy bajo que generalmente son filtrados y se pueden percibir sólo si llegan a ser objeto de atención consciente. Por otro lado, los ruidos que tienen una mayor intensidad son amplificados y por consiguiente causan fastidio, especialmente si son impredecibles. La consecuencia es que el niño con hiperacusia será particularmente atraído por el sonido apenas audible y sin importancia y tendrá más dificultades para seleccionar, entre todos los ruidos que se producen simultáneamente, la voz humana como portadora de un significado particular. Por lo tanto, el tratamiento de los déficits del lenguaje no puede prescindir de una valoración de estos aspectos. La hiperacusia puede manifestarse en diferentes formas y con varias intensidades. El niño puede inquietarse en un entorno con un fondo ruidoso o alarmarse y asustarse por los ruidos fuertes (por ejemplo, la sirena de una ambulancia, un trueno, una motocicleta, etc.). Hasta se puede sobresaltar por el el sonido de un envoltorio de caramelos. También es una experiencia común ver al niño con hipersensibilidad auditiva subir el volumen de la música, lo que a menudo desconcierta a los padres. Es importante tener en cuenta que la música tiene un ritmo y no tiene saltos bruscos y, por lo tanto, tiene una característica muy importante para el niño: es predecible. Por consiguiente, la música no sólo es agradable sino también cubre todos los otros ruidos ambientales que son mucho menos predecibles.

Otras características del síndrome, aunque varían en cada caso, son las alteraciones de otros canales sensoriales. En el próximo apartado se proporcionará una lista de las principales manifestaciones de comportamiento que se deben a déficits sensoriales. En cuanto a la sensibilidad táctil, se notan varios tipos de alteraciones: por lo general, la sensibilidad al dolor está reducida y entonces el niño no llora o llora poco, por ejemplo en el caso de que se caiga.

A menudo se le define como “buen niño” porque no se queja (para entender este



sentimiento se puede pensar en cómo, después de la anestesia del dentista, se percibe la boca, la lengua, etc.). En algunos casos, aunque más raramente, la sensibilidad al dolor es más acentuada o no se percibe inmediatamente. Por otro lado, la sensibilidad táctil suele ser más acentuada y por consiguiente un contacto ligero, como una caricia o el peinarse el cabello, puede resultar muy molesto (es la misma sensibilidad que tiene la piel después de una quemadura de sol). Paradójicamente, una palmada en el brazo puede resultar más agradable que una caricia. En otros casos, o en combinación con los cambios mencionados, el niño se da arañazos, mordiscos y rozamiento hasta producirse laceraciones en la piel, como si tuviera una especie de molestia perpetua (pensemos por ejemplo en la sensación de la picadura de un insecto).

Ya hemos hablado de la alteración de la sensibilidad del gusto y del olfato en el apartado “alimentación” (pag. 6),

Déficit sensoriales y estereotipias

Se pueden dividir las alteraciones de los sentidos en:

- **HIPERSENSIBILIDAD:** la vía sensorial está demasiado abierta y por lo tanto la estimulación que llega al cerebro es excesiva y molesta.
- **HIPOSENSIBILIDAD:** la vía sensorial no está suficientemente abierta y por consiguiente la estimulación es demasiado baja y no llega al cerebro.
- **RUIDO BLANCO:** por una alteración de la vía sensorial, esa produce estímulos independientes de lo que sucede en el mundo exterior. Por lo tanto, el mensaje que viene desde el exterior se ve alterado o, en casos extremos, está cubierto por el ruido de fondo del sistema.

La causa de este tipo de alteraciones no está en el nivel periférico (los órganos sensoriales no suelen tener alteraciones), sino que se encuentra en un funcionamiento alterado del sistema nervioso central.

Las estereotipias que puede presentar el niño están relacionadas con las modalidades sensoriales alteradas [cfr. 22].

Las causas de muchas estereotipias y alteraciones de comportamiento son las alteraciones sensoriales, que en el síndrome del maullido de gato son las que empiezan en “hiper-”. Por consiguiente, el canal sensorial está demasiado abierto y el sistema nervioso central recibe una gran cantidad de información. Paralelamente, los sistemas sensoriales y de atención no están completamente operativos. La consecuencia es que el SNC está inundado de información que no puede manejar u organizar. Esto produce también una dificultad en la construcción de modelos de representación del Yo y de la realidad externa.

Analizando lo que el niño hace espontáneamente, podemos detectar algunos de los comportamientos arriba mencionados y así descubrir las anomalías sensoriales presentes.



CLASIFICACIÓN DE LAS ESTEREOTIPIAS Y DE LOS COMPORTAMIENTOS CARACTERÍSTICOS EN BASE A LA MODALIDAD SENSORIAL ALTERADA

(Texto extraído de: Luigi Sangalli, "L'attività motoria compensativa", Trentino Edizioni, 2006)

Problemas sensoriales del tacto:

- Camina de puntillas
- Es poco sensible a los estímulos dolorosos
- Le molestan las caricias o los besos
- Es extremadamente sensible al dolor
- Presenta una permanencia de estímulo (por ejemplo: sigue frotándose en el punto del cuerpo donde se golpeó una media hora antes (es importante saber de qué tipo es y dónde se manifiesta)
- Mueve las manos y/o las choca contra la frente, la cara, o se golpea el rostro con las manos de lado.
- Golpea la cabeza contra superficies duras
- Se provoca laceraciones profundas en el cutis
- Se da bofetadas, golpes, se muerde o se procura lesiones en algún modo

Problemas sensoriales de la vista:

- Evita establecer contacto con los ojos
- Mira las manos, los objetos o los detalles del entorno durante al menos 5 segundos consecutivos.
- Mueve rápidamente los dedos o las manos delante de los ojos durante unos segundos o más
- Parece mirar cosas en el aire que sólo él puede ver
- Mueve objetos casuales para hacerlos girar (por ejemplo placas, tazas, vasos)
- Hace girar rápidamente balones y/o ruedas
- Apila objetos con extrema precisión
- Crea hilos con su saliva

Problemas sensoriales del oído:

- Emite sonidos con un timbre de voz muy agudo y/o alto o vocalizaciones por autoestimulación
- Se golpea la cabeza o las orejas
- Golpea los objetos para hacer ruido
- "Se aísla en la música" o la escucha a alto volumen
- Se tapa los oídos con las manos

Los problemas sensoriales vestibulares:

- Gira sobre sí mismo o gira en círculo
- Balancea el cuerpo mientras está sentado o de pie
- Hace movimientos rápidos y bruscos cuando se desplaza de un lugar a otro
- Salta mientras se mueve o se desplaza de un lugar a otro.
- Asume posturas extrañas cuando se sienta o se acuesta en posición al revés.

Problemas sensoriales del gusto y del olfato:

- Come alimentos especiales y se niega a comer los alimentos que generalmente todos comen
- Come cualquier cosa logre agarrar (heces, tierra, detergentes, etc.)
- Lame objetos no comestibles (por ejemplo, las manos de una persona, la ropa, el suelo)
- Percibe olores o huele objetos (por ejemplo, juguetes, las manos de las personas, el pelo)
- Come mirando hacia el plato



La evaluación y el tratamiento de las alteraciones sensoriales son cruciales y deben ser incluidos en el plan de rehabilitación y educación del niño.

A menudo, pero siempre con cierta variabilidad, se observan comportamientos problemáticos difíciles de gestionar. Algunos de ellos se definen comúnmente “autolesión” o “auto agresión” (cuando el comportamiento agresivo del niño se dirige hacia sí mismo) y “hetero agresión” (cuando se dirige contra los demás). Es importante tener en cuenta que la relación entre los déficits sensoriales y comportamientos auto/hetero-agresivos [cfr.9].

Por ejemplo, una niña que sufre de síndrome del maullido de gato solía golpearse la cabeza cada vez que la contradecían y le negaban algo. La estrategia demostraba ser muy útil para ella, porque todos se inclinaban a su voluntad por miedo a que se lastimara. Pero la cuestión es que ella no se lastimaba! Su reducida percepción del dolor le permitía continuar durante mucho tiempo. Así que no se trataba de de auto-daño, sino todo lo contrario. En este caso, el adulto tiene que asegurarse de que el niño no se meta en una situación de peligro real, pero al mismo tiempo no tiene que complacerlo, ni ceder ante el chantaje y, en la medida de lo posible, ignorar este comportamiento. Otras veces, el niño puede pellizcar y rascarse siempre en el mismo punto provocándose laceraciones o heridas. También puede jugar a golpearse las orejas y hacer mucho ruido. Son síntomas de una búsqueda de auto-estímulos y cuando se manifiestan es importante preguntarse qué es lo que falta al niño (o qué es lo que le sobra) y qué podemos hacer para solucionarlo.

La presencia de comportamientos estereotipados o problemáticos indica la presencia de alteraciones sensoriales y deben tratarse como tal.

FUNCIONES ORO-MOTORAS Y PROBLEMAS ODONTOLÓGICOS-ORTODÓNICOS

A continuación se enumeran las principales alteraciones oro-motoras

- La lengua tiene una menor capacidad de moverse.
- La actividad de varios músculos faciales y bucales a menudo no está bien coordinada.
- La raíz de la lengua es corta y gruesa
- La lengua es delgada y estrecha (en forma de “cigarrillo”) y a veces más rígida
- Los músculos de la mímica facial (que permiten los pequeños movimientos faciales de las expresiones) es hipotónica.
- Los músculos de los labios son inarmónicos: el labio superior es más largo, que el inferior
- Dificultades neurológicas en la coordinación de los músculos de la lengua con los de la cara (déficit central).
- Hipersalivación por alteración de la sensibilidad y/o alteración en el control motor oral.

A nivel estructural se observa:

- El paladar es estrecho y profundo (ojival)



- La dentición es a menudo disarmonica (mordida abierta, mordida profunda...)
- La mandíbula es pequeña. (El tercio inferior de la cara aparece, en general, menos desarrollado que la parte superior).

Dada la tendencia a desarrollar estas alteraciones, es útil tener en cuenta varios aspectos que pueden facilitar la organización de los problemas orales y reducir los odontológicos [cfr.25]:

1. Cuidado del proceso de alimentación: veáse pag. 5 (textura de los alimentos/uso del biberón y del chupete).

2. Tipo de alimentación: evitar el exceso de alimentos o bebidas azucarados.

3. Cuidado de la higiene bucal: es importante que la boca y los dientes del niño estén limpios. Inicialmente, no es necesario ni usar la pasta de dientes (que produce una gran cantidad de espuma y es difícil de eliminar), ni el cepillo de dientes. Es suficiente utilizar una gasa húmeda enrollada en el dedo meñique y pasarla en las encías, en la lengua y en el paladar y, cuando aparecen, en los dientes, con un movimiento que va de la encía al diente. Se puede introducir el cepillo de dientes más tarde, a los 2 años.

4. Motricidad general: el desarrollo motor grueso precede y facilita la coordinación motora fina (tanto a nivel oral como manual). En particular, la actividad boca abajo y el gateo facilitan la organización de los movimientos de deglución y posteriormente de masticación.

5. Motricidad oral: estimulaciones orales específicas. Se puede introducir el masaje facial bastante temprano (en las primeras etapas es preferible centrarse en el masaje corporal excluyendo la cara) cumpliendo las indicaciones de un logopeda.

6. Consultas odontológicas regulares se concertarán con el dentista a partir de la aparición de los primeros dientes.

CAPACIDADES MANUALES

Las capacidades motoras se pueden dividir en dos categorías principales: las gruesas y las finas. De manera intuitiva, se puede entender que las primeras preceden las segundas. En los niños con síndrome del maullido de gato, las capacidades motoras gruesas se desarrollan en tiempos muy largos mientras el control de los movimientos está sujeto a dificultades pues requiere un alto nivel de coordinación sensorial y motora (ej. el movimiento para articular el lenguaje o los movimientos manuales para escribir). Al igual que con cualquier habilidad, para promover las habilidades manuales es necesario identificar y trabajar sobre los requisitos previos. Un ejercicio, simple, motivador y repetido puede ser dejar que el niño coma con sus manos.

APRENDIZAJES ESCOLARES

En general no es aconsejable que el niño empiece la guardería muy temprano tanto por la aparición de infecciones respiratorias frecuentes como por su inmadurez gene-



ral. La guardería suele ser una experiencia positiva aunque el niño necesite tiempo para adaptarse. Las experiencias más positivas surgen de la interacción entre los padres, los maestros y el equipo de rehabilitación. A menudo el apoyo de un neuropsiquiatra infantil y de terapeutas es útil para el planeamiento de los objetivos didácticos y de las modalidades para alcanzarlos.

En el segundo apartado se ahondará en los aspectos relativos a la promoción del aprendizaje escolar.

LA EDUCACIÓN EN FAMILIA Y EL PROYECTO DE REHABILITACIÓN

GESTIÓN DEL COMPORTAMIENTO

De la observación de algunos niños con síndrome del maullido de gato, se desprende que uno de los principales problemas para la familia es la gestión de la conducta del niño. De hecho, aunque el carácter de estos niños suele ser sociable y cariñoso, a menudo su comportamiento puede generar muchas dificultades para la familia que se pregunta qué postura es más útil adoptar. El comportamiento es un aspecto crucial en el desarrollo del niño con síndrome del maullido de gato. A este respecto, es necesario destacar dos consideraciones:

- 1) El comportamiento es el resultado de una serie de factores.
- 2) A su vez, el comportamiento afecta la evolución global del niño y la calidad de su vida familiar.

De aquí se deduce que la presencia de problemas de comportamiento, la falta de cooperación del niño y el escaso desarrollo de las autonomías básicas afectan y redu-



cen su capacidad de aprendizaje. Esto es debe a que la familia y los maestros centran toda su atención sobre el trastorno del comportamiento (actitud que, paradójicamente, puede contribuir a empeorarlo), pues el niño no es realmente capaz de participar en la realización de cualquier actividad y además está menos involucrado en las situaciones que, por su naturaleza, proporcionan incidentalmente importantes oportunidades de aprendizaje.

A la limitación cognitiva innata y de matriz genética se añade otra que se crea en el ámbito de la relación entre el individuo y el entorno.

PAUTAS GENERALES PARA LOS PADRES

A continuación, se proporcionan breves pautas para cuya comprensión es útil leer la primera parte del libro. El resumen de este apartado se encuentra en el apéndice.

1. EDUCACIÓN
2. CREACIÓN DE UN ENTORNO FACILITADOR
3. PROMOCIÓN DE LAS AUTONOMÍAS



4. BÚSQUEDA Y PARTICIPACIÓN EN LOS PRGRAMAS DE REHABILITACIÓN
5. PREVENCIÓN Y TRATAMIENTO

1. Educación

La educación de un hijo es una experiencia difícil en si misma como demuestra la enorme cantidad de libros y tratados sobre el tema. Esto se debe a que nos enfrentamos a una serie de problemas de gravedad variable tanto organizativos como prácticos y nos obliga a tomar decisiones por otra persona. Además es una labor que nos plantea constantemente preguntas, nos empuja a confrontarnos con nosotros mismos y con nuestra visión del mundo (a veces obligándonos a ponerla a un lado) y nos obliga a escuchar y observar antes de actuar. Educar a un niño con discapacidad requiere un mayor esfuerzo y conlleva una experiencia emocional más compleja. Por lo tanto, es importante reflexionar sobre su dificultad tanto para aceptar esa realidad y enfrentarse a ella de manera constructiva como para pedir ayuda o buscar “alianzas”. Por ejemplo, hablar con otros padres de niños discapacitados puede hacernos sentir menos solos y puede darnos información útil e ideas. Buscar un apoyo psicológico nos permite centrarnos en las dificultades y utilizar nuestros recursos interiores. Crear un espacio personal nos ayuda a regenerar y recuperar la energía. Inclusive participar activamente en los programas educativos de rehabilitación puede promover un sentido de confianza.

En el ámbito de educación de un niño con síndrome del maullido de gato, nuestra experiencia sugiere algunos principios útiles:

LAS REGLAS

Es importante tener en cuenta que el respeto de las reglas es un aspecto problemático que merece una atención especial. Un niño que generalmente no sigue reglas porque no puede entender su significado o porque sí lo entiende pero le gusta provocar, a menudo está desorientado y confundido. En el caso de los niños con síndrome del maullido de gato, la falta de respeto a las reglas pone tanto a los padres como al niño en un estado de caos, de lo cual es difícil salir.

Las reglas - Un paso a la vez

No es necesario imponer al niño muchas reglas y prohibiciones: a menudo es preferible establecer pocas reglas pero bien definidas, compartida y irrevocables. Cuando el niño las interiorice no habrá ninguna necesidad de volver a impartirlas porque se han integrado a su comportamiento.

Reglas- Compartidas

En el caso de que la madre diga: “Ya basta!” y la abuela le conteste “Pobrecito, déjale jugar” se crea una situación en la que la madre no sabe qué hacer y el niño, advirtiéndolo, tenderá a ignorar la regla. En este ejemplo, es importante no contradecir la madre. Si la abuela no está de acuerdo, puede hablar y discutir con ella, pero en otro momento. El problema también es muy común entre uno de los padres y el otro, entre los padres y los abuelos o a menudo entre la familia y personas externas. La madre no puede pedir a todos que estén de acuerdo con lo que decida, pero sin duda puede mantener y defen-



der su posición, y eso es suficiente para hacer cumplir la regla.

Reglas-Constantes

Para poder aprender una regla es importante mantenerla, así que los padres no deben ceder ante el chantaje.

Reglas-Claras

No es crucial dar muchas explicaciones y gastar muchas palabras. Decir “No!”, “¡Detente!”, “¡Basta!” etc. permite lograr el objetivo de manera más inmediata que “esto no es hace porque podrías hacerte daño.” Una explicación sencilla al alcance del niño puede ser útil, pero en un momento posterior.

LOS RITUALES Y LAS RUTINAS

Con rituales nos referimos a una secuencia de actividades o gestos que se repiten y tienen el objetivo de tranquilizar al niño. Por ejemplo, el ritual de la hora de dormir consiste en colocar al niño en la cama, bajar la luz, cantarle una canción o leerle un cuento corto, darle el beso de buenas noches y salir de la habitación. También las pequeñas acciones en casa pueden ser planteadas para que sean repetitivas y, consiguientemente, sean más fácil de aprender y reproducir, incluso espontáneamente. Por ejemplo, cuando el niño llega a casa, con la ayuda y la guía de un adulto, se quita la mochila y la pone en su lugar, se quita la chaqueta y la cuelga, se quita sus zapatos, va al baño y se lava las manos.

LOS RITMOS

Puede ser especialmente útil darle cierta estructura y ritmos al día del niño. De hecho, un ritmo regular ayuda al niño a orientarse en el tiempo y esto significa saber dónde está en un momento preciso y lo que puede suceder después, con una reducción del nivel de ansiedad (por ejemplo, un día típico podría ser así: desayuno, escuela, psicomotricidad, almuerzo, escuela, gimnasio, salir con los abuelos, merendar con ellos, volver a casa con mamá y papá...). Si este es el típico día del niño, es importante explicar con pocas y sencillas palabras los cambios que pueden introducirse, con el fin de aliviar su ansiedad frente a un acontecimiento inesperado.

LA COMUNICACIÓN EFICAZ

Congruencia: la comunicación se hace de palabras, expresiones faciales, gestos, tono de voz y la mayoría del significado del mensaje depende de aspectos no verbales. Si una madre regaña al niño y eso la hace sentir culpable, ella tratará de tranquilizarlo al mismo tiempo. Así que con la voz le dirá: “¡No!”, pero con una mirada indulgente, una sonrisa o una voz dulce le dirá: “Sigue así.” El niño entonces continuará y se dará cuenta de que la palabra “no” en realidad significa “sí”.

VER TODO EN PERSPECTIVA

Es importante tener en cuenta dos cosas: el niño al que nos enfrentamos crecerá y le costará mucho más olvidar lo que aprendió que intentar adquirir nociones nuevas. Esto



significa que una conducta socialmente aceptable a los tres años no sigue siéndolo a los quince. Por ejemplo, si enseñamos a un niño de tres años a saludar, abrazar y dar besos a todo el mundo indistintamente, en general esto será aceptado. Pero si él sigue con este comportamiento a los quince años, puede resultar molesto. Mejor que le enseñemos a abrazar solo los parientes y los vecinos y a saludar con la mano, invitándolo a mirar en la cara a las personas menos familiares.

Recordemos también que el niño o chico está en un contexto social que no necesariamente tiene que adaptarse a sus necesidades. Por consiguiente, las normas generales de cortesía que se aplican a todos los niños deben ser válidas para él también.

2. Creación de un entorno facilitador

En la primera parte del libro, hemos descrito las diferentes áreas de dificultades a las que se enfrenta el niño con síndrome del maullido de gato; a continuación, haremos especial referencia a las dificultades de tipo sensorial. El entorno en el que vive el niño puede ser planificado de manera que sea menos molesto desde el punto de vista sensorial y por lo tanto más relajante y facilitador.

DESDE UN PUNTO DE VISTA SONORO

Es importante asegurarse de que no haya demasiados ruidos (por ejemplo: zumbidos, repiqueteos...) por lo menos en la habitación donde el niño está más a menudo. Si tiene problemas para dormir, se debe intentar averiguar si por la noche hay ruidos que le molestan (por ejemplo, el agua que pasa en el radiador...). Algunos niños pueden dormir solo si hay ruidos de ambiente habituales, pero se despiertan al surgir otros más extraños porque representan una fuente de temor.

Hay que tener en cuenta que cuanto más ruidoso sea el exterior, más ruido tenderá a hacer el niño (para dirigir su atención al ruido que produce y así aislarse de los demás). Por lo tanto, es útil hacer una selección de los estímulos (por ejemplo, el apagar el el televisor si se está hablando). Incluso la inserción en la escuela puede ser difícil debido a que es un ambiente muy ruidoso; por lo tanto, es importante poner en práctica una serie de pequeñas medidas (véase la segunda parte de la guía - Pauta para la escuela). En general, es útil hablar en voz baja, casi susurrando -sobre todo para llamar la atención - tranquilamente y no "a trompicones" (es decir, evitar que la voz suba o baje la intensidad o el tono), no gritar (porque dificulta la comprensión del lenguaje: el niño puede ser atraído por el estímulo acústico, pero no escuchar las palabras). Asimismo, es importante evitar los lugares muy caóticos y crear pequeños espacios silenciosos. Puede ser útil hablarle con mensajes simples utilizando pocas palabras y tratando de mirarle a los ojos. Si hay ruidos que le asustan (por ejemplo, la aspiradora) es útil avisarle de antemano.

DESDE UN PUNTO DE VISTA VISUAL

Es importante que no haya demasiados estímulos visuales simultáneamente. A menudo, la habitación del niño está llena de juguetes, colores, diseños, etc. Por lo tanto,



el niño pasa de una cosa a otra de una manera caótica. Visualmente, el entorno debe estar relajado y “esencial”: los juegos tienen que estar en una caja y es importante reducir la gama de colores y la cantidad de objetos y dibujos presentes. Puede ser útil dar al niño un juego a la vez y recogerlo cuando ya no lo use. Además, es esencial mantener la habitación en la que el niño pasa más tiempo en ligera penumbra. Incluso en la elección de los juegos es importante tener en cuenta estos consejos: por ejemplo, un juego que se ilumina, habla y se mueve puede ser demasiado desde un punto de vista sensorial y demasiado poco desde un punto de vista cognitivo. Un libro con las imágenes no debe estar demasiado “lleno” de dibujos porque el niño puede centrarse solo en un particular y no reconocer la imagen entera.

3. Promoción de las autonomías

Otra área en que los padres tienen que centrarse es la esfera de la autonomía. Las autonomías básicas deben ser conquistadas paso a paso empezando bastante temprano. En primer lugar, los padres tienen que reflexionar sobre su propia experiencia emocional desde este punto de vista. De hecho, pueden asumir una actitud protectora que les lleva a substituirse al niño (es decir, hacer las cosas en su lugar) porque interiormente están convencidos de que es demasiado frágil y necesitado de todo. Por lo tanto, puede ser útil tomar consciencia de este pensamiento y, sin negarlo, tratar de no identificarse con su hijo y tener en cuenta de que se pueden enseñarle ciertas autonomías para que sea un poco menos frágil y necesitado.

- **Alimentación:** (véase pág. 6) en cuanto se introduzca la comida sólida en trozos, dejad que el niño coma con las manos por sí mismo. Sugerencias: podéis poner una hoja de periódico en el suelo para coger lo que deja caer; es mejor darle pocos trocitos de comida a la vez y ponerlos directamente en la mesa de la trona. Se puede empezar gradualmente con unos trozos sabrosos al principio y luego terminar dándole de comer. Poco a poco, se le dejará comer de manera autónoma (siempre dándole pocos trozos cada vez). Los cubiertos se introducirán más tarde, cuando el niño haya aprendido a comer con las manos.
- **Descanso:** el objetivo principal es hacer que el niño duerma solo en su cama y el secundario que sea capaz de conciliar el sueño por sí mismo (véase página 8).
- **Quitarse o ponerse la ropa:** ya sobre los dos años de edad, podemos pedirle su cooperación en estas actividades, proponiendo tareas inicialmente fáciles y que se hacen progresivamente más difíciles (ver página 9).
- **Control de los esfínteres:** la mayoría de los niños con síndrome del maullido de gato logra el control de los esfínteres, a pesar de que los tiempos son muy variables. Incluso la edad en la que empezar este tipo de tarea varía de un niño a otro.
- **Ir al baño:** el cuidado personal se puede enseñar mediante la creación de rutinas en las que en un principio el padre acompaña al niño, luego le da sugerencias y al final le deja llevar a cabo las tareas de forma autónoma.



4. Búsqueda y participación en los programas de rehabilitación

Tanto la experiencia sobre el terreno como una serie de estudios e investigaciones señalan la importancia de la participación de la familia en los programas de educación y rehabilitación del niño. Con participación se entiende involucrarse de manera activa, y no solo buscando información de manera pasiva. Dejando de lado las situaciones, lamentablemente aún existentes, en las que la terapia se realiza a puertas cerradas y los padres esencialmente desempeñan el papel de taxistas de su hijo, en la mayoría de los casos, los terapeutas comparten con los padres los objetivos y los modalidades de trabajo, pero a menudo con una actitud exclusivamente informativa. Sin embargo, lo que realmente hace la diferencia es proponer actividades que los padres pueden llevar a cabo en casa. Para que el niño aprenda, es necesaria cierta repetitividad: o sea, es importante exponer al niño a la misma experiencia muchas veces para que sea capaz de interiorizarla. Por consiguiente, incluso el mejor ejercicio es insuficiente si se lleva a cabo sólo dos veces por semana.

Sin embargo, hay que tener en cuenta una cuestión práctica: el terapeuta tiene derecho a sus vacaciones, a bajas por enfermedad y a ir a las reuniones, así como el niño puede quedarse enfermo o estar incapacitado para ir al lugar de tratamiento. Por lo tanto, las oportunidades de aprendizaje se reducen aún más. El objetivo no es de convertir los padres en terapeutas, sino que ellos compartan con el equipo de rehabilitación la responsabilidad de los tratamientos y que cooperen con ello.

5. Prevención y tratamiento

La tabla siguiente es un resumen de los posibles problemas médicos y de las relativas pautas [cfr. 5]:

PAUTAS PARA LA ESCUELA: PRINCIPIOS Y MODALIDADES

El contexto escolar puede facilitar el aprendizaje de rutinas y normas de conducta. Sin embargo, al mismo tiempo requiere que el niño haga un esfuerzo considerable desde el punto de vista sensorial. Eso se debe al hecho de que el entorno de la escuela (a partir de la guardería) es normalmente ruidoso (lleno de ruidos en primer plano y de fondo, gritos, ecos, reverberaciones, etc.) y muy rico en estímulos visuales (dibujos, carteles, mochilas de colores vivos, cuadernos, etc.). Todo eso constituye una enorme molestia para un niño con síndrome del maullido de gato. Después de unos meses desde su inserción, el niño puede aprender a tolerar el ruido ambiental y a adaptarse, pero probablemente no estará dispuesto a escuchar (y por lo tanto para comprender el lenguaje y de las entregas), ya que invierte todas sus energías en el control sonoro del entorno. Por lo tanto, es muy importante que la escuela tenga en cuenta estas dificultades y trate de organizar un ambiente más facilitador para el niño, incluso pidiendo la cooperación del equipo de rehabilitación y de los padres [cfr. 23].

ORIENTACIONES GENERALES PARA LA ASISTENCIA

PROBLEMAS	DATOS CLÍNICOS	INDICACIONES
PROBLEMAS NEONATALES	<ul style="list-style-type: none"> Bajo peso al momento del nacimiento, posibles problemas respiratorios (asfixia, cianosis) 	<ul style="list-style-type: none"> Asistencia neonatológica y pediátrica Asistencia psicológica a la familia
	<ul style="list-style-type: none"> Dificultad de succión, vómitos, hipotonía 	<ul style="list-style-type: none"> Es importante comenzar el tratamiento fisioterapéutico (para mejorar la succión y deglución) desde las primeras semanas de vida Posible lactancia materna
MALFORMACIONES CONGÉNITAS	<ul style="list-style-type: none"> Cardíacas (defectos septales, persistencia del conducto arterioso) 	<ul style="list-style-type: none"> Ecg, Rx tórax, Ecocardiograma BD en diagnóstico
	<ul style="list-style-type: none"> Intestinales (malrotaciones, enfermedad de Hirschprung) 	<ul style="list-style-type: none"> Ecografía abdomen en caso de necesidad
	<ul style="list-style-type: none"> Cerebrales (agenesia del cuerpo calloso) 	<ul style="list-style-type: none"> Ecografía transfontanelar en diagnóstico, TAC y RMN si se indica
	<ul style="list-style-type: none"> Renales 	<ul style="list-style-type: none"> Ecografía aparato urogenital a los 2 meses
	<ul style="list-style-type: none"> Luxación congénita de caderas 	<ul style="list-style-type: none"> Ecografía de cadera también a los 2 meses
	<ul style="list-style-type: none"> Criptorquidia, hernias inguinales, sindactilia, labio leporino 	<ul style="list-style-type: none"> Consulta al cirujano pediátrico
DISTURBIOS NEUROLÓGICOS	<ul style="list-style-type: none"> Hipotonía seguida de hipertonia, retraso psicomotor y del lenguaje 	<ul style="list-style-type: none"> Intervenciones de rehabilitación tempranas (desde las primeras semanas de vida): fisioterapia, psicomotricidad, logopedia; importante una estrecha colaboración entre familias y operadores
	<ul style="list-style-type: none"> Hipoacusia neurosensorial (rara) 	<ul style="list-style-type: none"> Audiometría en los primeros meses de vida
	<ul style="list-style-type: none"> Convulsiones (raras) 	<ul style="list-style-type: none"> EEG
PROBLEMAS ANESTESIOLÓGICOS	<ul style="list-style-type: none"> Posible dificultad de intubación por las anomalías de la laringe 	<ul style="list-style-type: none"> Informar al anestesiista
INFECCIONES RECURRENTES	<ul style="list-style-type: none"> Respiratorias y gastrointestinales 	<ul style="list-style-type: none"> Valoración inmunológica y alergológica Vacunaciones obligatorias y recomendadas
DISTURBIOS OFTALMOLÓGICOS	<ul style="list-style-type: none"> Estrabismo divergente, miopía, catarata 	<ul style="list-style-type: none"> Visita oftalmológica periódica
DISTURBIOS ORTOPÉDICOS	<ul style="list-style-type: none"> Pie plano, equino-varo; escoliosis 	<ul style="list-style-type: none"> Visita ortopédica periódica
PROBLEMAS ODONTOLÓGICOS	<ul style="list-style-type: none"> Presencia de caries dentales no elevada 	<ul style="list-style-type: none"> Higiene oral temprana, profilaxis con flúor, sesiones regulares de higiene oral profesional
	<ul style="list-style-type: none"> Frecuente maloclusión tipo "mordida abierta" 	<ul style="list-style-type: none"> Posibles tratamientos ortodónticos preferentemente con anestesia local



A continuación veremos algunos de las cuestiones que son generalmente más difíciles de solucionar:

El niño debe estar en clase tanto como sea posible o no?

Muchos docentes intentan promover la socialización del niño, fomentando su participación en las actividades que se desarrollan en clase y evitando lo más posible de aislarlo de sus compañeros.

A este propósito, cabe destacar dos observaciones:

1) La socialización es un proceso que tiene que ser guiado. Al principio, se fundamenta en la relación entre el maestro de apoyo y el niño. Posteriormente, se extiende a un pequeño grupo de alumnos (3-4 compañeros) con la mediación de la figura de referencia. Debemos considerar la socialización como un objetivo a largo plazo, o sea como resultado del proceso educativo en general, y no como una "imposición" al niño recién ingresado en la clase ni como un requisito previo para comenzar. De hecho, la inserción directa en el grupo de clase puede ser para él un esfuerzo sensorial que no logra aguantar, especialmente si la relación con el maestro de apoyo todavía no se ha definido y estructurado. Esto puede aumentar la sensación de malestar y desorientación, facilitando la re-emergencia de comportamientos estereotipados o problemáticos que alejan el niño de sus compañeros.

2) La segunda consideración se centra en el aprendizaje escolar: no es posible pedir al niño que comprenda y lleve a cabo las tareas educativas en un contexto que de por sí requiere un elevado control sensorial.

A raíz de estas dos consideraciones, se considera que además de la participación en la vida de clase, es esencial fomentar tanto una relación entre el niño y el maestro de apoyo como el trabajo individual con un profesor de referencia en un lugar dedicado.

¿Qué objetivos?

Los objetivos básicos de la escuela son aprender a leer, escribir y calcular. En el caso de los niños con una discapacidad marcada, a menudo los objetivos son otros, por ejemplo la socialización de las autonomías y de integración. Si queremos que estas palabras no sean vacías, dichos objetivos didácticos deben ser considerados alcanzables también para estos niños. Por lo tanto, la escuela debe garantizar en primer lugar la promoción del aprendizaje escolar. Para un niño con síndrome del maullido de gato, la lectura, la escritura o las habilidades de cálculo pueden parecer imposibles de aprender. Por supuesto, es apropiado evaluar su nivel de desarrollo global e plantearse micro-objetivos que pretenden fomentar los requisitos previos de esas competencias. Por ejemplo, la lectura implica un requisito fundamental: una atención visual suficiente. Es muy difícil para un niño con síndrome del maullido mantenerse centrado en un objeto y generalmente prefiere verlo en movimiento, por ejemplo tirándolo. Por lo tanto, en ámbito del aprendizaje de la lectura, en primer lugar es importante trabajar sobre el reconocimiento de objetos ("coge el vaso"/"dame el lápiz" etc.) y luego de imágenes y símbolos, como los de la lectura. Para lograr este mismo resultado es también necesario otro requisito: una suficiente atención auditiva que permita al niño escuchar y



comprender una pequeña tarea.

Cuando una de estas funciones está ausente, se puede descomponer en una serie de objetivos secundarios. Lo importante es saber precisamente como es su estructura. Algunos niños pueden llegar a respetar y realizar entregas que están relacionadas a objetos mientras que otros darán una lectura exclusivamente funcional.

¿Escuela normal o especial?

Otra pregunta que a menudo los padres se hacen es si es preferible introducir al niño en un escuela ordinaria o en una especial. La escuela especial proporciona clases con un numero reducido de niños con diversos tipos de discapacidades y generalmente es posible realizar las terapias necesarias en la misma institución. Esto puede representar una solución simple y cómoda y en ciertos casos puede ser aconsejable. Sin embargo, nuestra experiencia sugiere que es preferible introducir al niño de manera atenta y guiada en la escuela pública, ya que su contexto puede desencadenar sus procesos de imitación y motivación.

Consejos útiles para la estructuración del entorno

1) Construir un rincón de trabajo tranquilo: el escritorio se puede poner delante de una pared blanca y colocar a sus lados los estantes y los materiales que se van a utilizar.

2) Actividades breves: la duración de un trabajo depende del periodo de atención del niño; por consiguiente, las actividades propuestas tienen que llevarse a cabo en pocos minutos (y no exceder los 10). Posteriormente, será necesario un breve descanso antes de seguir con la tarea.

3) Planificar de antemano: antes de empezar a trabajar, es importante tener en cuenta la lista de las actividades que se propondrán para organizar el material que se utilizará; de esa manera, no habrá tiempos de inactividad que reduzcan la atención del niño.

4) La tarea propuesta debe llevarse a cabo y es aconsejable señalar el principio y el final de la actividad.

5) Proponer una actividad a la vez.

6) Hablar en VOZ BAJA, calma, no “a trompicones”: en particular, para ayudar al niño en la realización de las tareas y para atraer su atención, es recomendable SUSURRAR.

7) Las entregas deben ser simples, con pocas palabras esenciales para facilitar su comprensión.

8) En algunos casos, el periodo de atención del niño mejora si el entorno está en penumbra (por ejemplo, poniendo una cortina oscura delante de la ventana). De todos modos, el escritorio del niño no debe estar cerca de la ventana y no debe tener luz directa o reflejada por el plano.

9) Establecer reglas claras para las actividades.

10) Las imágenes usadas no deben ser ambiguas (es decir, con muchos detalles visuales) sino es mejor usar una sola imagen sobre un fondo neutro.



11) Para los niños con discapacidades visuales, se recomienda el uso de hojas grises sin líneas o cuadrículas. Evitar las hojas de papel reciclado ya que tienen una textura de puntos. Para las tareas que se llevan a cabo con el auxilio del ordenador puede ser útil reducir el brillo de la pantalla.

12) Se puede utilizar la música creando talleres específicos y generalmente es una experiencia que los niños aprecian mucho. Por lo contrario, se recomienda evitar el uso de la música durante las otras actividades escolares pues interfiere con la escucha del mensaje y por consiguiente con la comprensión de la entrega.

PAUTAS PARA EL PROYECTO DE REHABILITACIÓN

La rehabilitación fundamentada en la familia se centra en dos ejes principales. El primero es el del individuo y tiene el objetivo de desarrollar su máximo potencial. El segundo es el del contexto (y en particular el familiar) del niño. Por consiguiente, la familia desempeña un papel protagonista en los programas de rehabilitación coordinados por un equipo que puede incluir un neurólogo pediatra, un fisiatra, un fisioterapeuta, un logopeda, un psicomotricista y un terapeuta ocupacional. De hecho, es muy importante no sólo informar a la familia sobre los objetivos que se plantea la terapia, sino involucrar a sus miembros directamente en el plan de rehabilitación considerándolos un elemento fundamental en la evolución del niño.

Las experiencias más positivas se observan en referencia a tratamientos de tipo global. Con esta expresión, indicamos un tipo de tratamiento que tiene en cuenta tanto al niño (la etapa de desarrollo en la que se encuentra, su recursos y su déficits) como a su sistema familiar. Por lo tanto, la rehabilitación tanto de tipo fisioterápico como psicomotor no será sectorial, o sea no se centrará en un aspecto individual, sino global y tratará de tener en cuenta los requisitos previos que permiten el desarrollo de funciones múltiples.

En la creación de un proyecto de rehabilitación individual se cruzan muchos niveles:

EJE DEL INDIVIDUO

- REHABILITACIÓN DE LOS TRASTORNOS SENSORIALES
- DESARROLLO MOTOR
- DESARROLLO DE LAS HABILIDADES COMUNICATIVAS Y LINGÜÍSTICAS
- DESARROLLO DE LAS AUTONOMÍAS
- CONTROL Y GESTIÓN DE LA CONDUCTA
- DESARROLLO DEL PERÍODO DE ATENCIÓN
- DESARROLLO DE HABILIDADES PARA LLEVAR A CABO ACTIVIDADES ESPECÍFICAS
- DESARROLLO DE HABILIDADES SIMBÓLICAS Y COGNITIVAS
- DESARROLLO DE LAS FUNCIONES OROMOTORAS
- DESARROLLO DE LAS FUNCIONES MANUALES



EJE DEL CONTEXTO

- INFORMAR
- APOYAR A LA FAMILIA
- INVOLUCRAR LA FAMILIA Y SOLICITAR SU PARTICIPACIÓN
- EN LAS ACTIVIDADES

Por otro lado, la existencia de muchos planes de acción no tiene que crear un cajón de sastre en el que poner un poco de todo; a veces los programas son muy estructurados, presentan un rico abanico de objetivos e ideas, pero son demasiado fragmentados y sus resultados son difíciles de verificar. Por el contrario, la evaluación tiene que ser clara en términos de prioridades, recursos y áreas deficitarias. En particular, es importante destacar cuáles son los requisitos previos que permiten el desarrollo de una o más funciones que al principio no están bien estructuradas.

Desde este punto de vista, el papel del rehabilitador o del equipo de rehabilitación es principalmente observar al niño en su totalidad e indicar a los padres y al personal de la escuela cuáles son las actividades más adecuadas para él y las modalidades y los objetivos que se quieren lograr.

Es importante que los padres, el terapeuta y los docentes sigan un programa único con actividades detalladas y unos objetivos claros y verificables.

En el apéndice, se ejemplificará el caso de una niña en el que se esboza su evaluación global, el proyecto de rehabilitación y la evaluación después de un año de tratamiento.

EVALUACIÓN DE LOS CAMBIOS INDUCIDOS POR LA TERAPIA EN UNA MUESTRA DE TREINTA NIÑOS ITALIANOS CON SÍNDROME DEL MAULLIDO DE GATO: FACTORES PRINCIPALES

MÉTODO DE OBSERVACIÓN

Se observaron 30 niños italianos que sufren de síndrome del maullido de gato durante los años 2004, 2005 y 2006.

La evaluación tuvo un carácter global e involucró el uso de algunas tarjetas de calificación y la observación de la conducta espontánea del niño. En este apartado, se analizará el desarrollo del lenguaje, poniendo de relieve algunos de los datos extraídos del Cuestionario Mac Arthur [cfr. 2] con el fin de comprender de la manera más objetiva posible cuánto han mejorado las habilidades de lenguaje y comunicativas de estos niños en el transcurso de un año.

El Cuestionario Mac Arthur se utiliza en general para evaluar el lenguaje y las habilidades comunicativas en los primeros años de vida y en particular a los niños que se encuentran en una fase de desarrollo inferior a la que corresponde su edad cronológica.

Ya que la edad de los 30 niños era muy variada (de 1 a 18 años) se decidió dividirlos



en tres grupos (de 1 a 4 años, de 5 a 9, más de 10 años).

Elegimos no llevar a cabo pruebas para la evaluación del coeficiente intelectual y de la edad mental porque las consideramos poco fiable y poco significativas para medir el nivel mental de los niños con síndrome del maullido de gato. De hecho, los aspectos característicos de este trastorno son el déficit de atención, la deficiencias sensoriales y las dificultades de los aspectos de auto-control de la conducta que no permiten distinguir fácilmente entre las dificultades cognitivas, sensoriales y de comportamiento. En cambio, consideramos más apropiado el Cuestionario Mac Arthur, ya que se basa en la observación de la conducta espontánea del niño por parte de los padres y, en este estudio, de una terapeuta. La prueba está calibrada para la población normal y indica el número de palabras que se deberían entender a los 17 meses y producir dentro de los 30 meses.

La prueba consta de dos tarjetas. La primera incluye una lista de 230 nombres, 55 verbos y 63 gestos. La segunda consiste en una lista de 363 nombre (los mismos nombres de la primera y otros 133), de 103 verbos (los mismos de la primera y de otros 48) y de 104 elementos que se refieren a la organización de la frase (por ejemplo, agrupamientos de palabras, frases sencillas sujeto-verbo-objeto, elementos morfológicos como artículos, preposiciones o clífticos, inflexión singular-plural, concordancia sujeto-verbo).

RESULTADOS DE LA PRIMERA EVALUACIÓN:

Primer grupo: 10 niños de 1 a 4 años.

- el 60% de los niños entiende más de 30 nombres
- (Mamá, papá, papilla, sí, no, leer, etc.)
- el 50% de los niños entiende más de 5 verbos (comer, dormir, etc.)
- el 50% de los niños utiliza más de 10 gestos comunicativos
- de forma intencional (indican para pedir cosas, responden sí o no con la cabeza etc.)
- el 40% de los niños produce al menos una palabra.

En general, se nota que si un niño entiende muchas palabras es capaz de usar aún más gestos de comunicación para indicar, pedir algo y relacionarse con los demás.

Hay una gran variabilidad entre los niños, en parte relacionada con el tipo y la gravedad de la deleción genética.



Segundo grupo: 10 niños de 5 años a 9 años

- el 60% de los niños entiende más de 100 nombres
- el 50% de los niños entiende más de 20 verbos.
- el 80% de los niños utiliza más de 20 gestos comunicativos
- el 60% dice al menos 18 nombres (de los cuales el 30% de los niños utiliza más de 150)
- el 30% de los niños produce más de 10 verbos (de los cuales el 20% utiliza más de 50)
- el 40% agrupa dos o tres palabras (mamá, bola) La frase aún no está estructurada.

Sin embargo, se notó que el lenguaje expresivo verbal estuvo ausente en 3 niños de los 10 que se observaron.

En particular, se destacó que dos de estos niños mostraban incluso una gran dificultad en la comprensión de las palabras y usaban pocos o ningún gesto comunicativo;

Sin embargo, solamente un niño muestra una comprensión elevada y un buen uso de los gestos, pero también una falta de lenguaje verbal.

Tercer grupo 10 niños mayores de 9 años

- el 70% entiende más de 40 nombres (y el 40% entiende más de 300 nombres y más de 100 verbos).
- el 50% produce más de 10 nombres (y el 40% produce más de 100 nombres y más de 50 verbos).
- el 40% sabe estructurar bien las frases (de complejidad variable)

Observando a los 4 niños que controlan mejor el lenguaje expresivo, podemos destacar que la herramienta utilizada para la evaluación no es adecuada, ya que el vocabulario de los sujetos, tanto por lo que concierne a la comprensión como la producción, es mucho más extenso (utilizan muchas más palabras que las proporcionadas en el Cuestionario Mac Arthur) y no es fácil de medir.

Sin embargo, notamos que en 5 de los 10 niños el lenguaje expresivo está ausente o inferior a las 4 palabras; de estos 5 niños, 4 presentan niveles de comprensión y del uso de gestos para comunicarse muy bajos o hasta nulos. Por el contrario, en el quinto niño se observan habilidades de comunicación gestual que utiliza para comunicar algunas de sus necesidades (también utiliza la Comunicación Facilitada con buenos resultados, pero sólo en la presencia del facilitador).

LA PRIMERA EVALUACIÓN: ALGUNAS OBSERVACIONES

1) Podemos destacar que, **antes de los 4 años**, se desarrollan las habilidades comunicativas y la capacidad de comprender el lenguaje verbal.



La producción de las palabras es todavía muy escasa mientras que se utiliza más la comunicación no verbal (gestos). Es muy importante detectar la presencia de gestos de comunicación, pues señala que el niño ha comprendido su valor simbólico, a saber una acción causa una reacción (el niño indica el agua y la madre se la trae) y, por consiguiente, es capaz de comunicarse activamente con el entorno. El mecanismo subyacente es el siguiente: el lenguaje verbal no es más que una extensión y una evolución de la comunicación no verbal. Por lo tanto, podemos afirmar que los niños que utilizan muchos gestos antes de la edad de 4 años muy probablemente serán capaces de desarrollar el lenguaje verbal en futuro.

2) **A partir de los 5 hasta los 9 años**, hay una evolución del vocabulario, ya que aumenta la comprensión y el uso de las palabras. A pesar de que ningún niño sea aún capaz de estructurar bien una frase a esta altura, en algunos casos se observa una tentativa de agrupar las palabras o de producir frases mínimas ("Mamá, ¡papilla!").

3) **Después de los 9 años**, se empieza a usar más a menudo los verbos y, posteriormente, la estructura básica de la frase (sujeto-verbo-objeto) incluyendo también elementos morfológicos (artículos, preposiciones...). Paralelamente a la expansión de la frase, continúa la ampliación del vocabulario.

4) **Ausencia del lenguaje no verbal**: no consideraremos a los niños del primer grupo (menores de 4 años) debido a que sus habilidades verbales expresivas aún no están estructuradas. En cambio, **nos centraremos en los otros 20 niños: se observa que 8 de ellos no presentan habilidades verbales**, entre los cuales 6 han desarrollado muy pocas habilidades de comunicación no verbal (como el uso de gestos para indicar o pedir algo). Estos 6 niños tienen una capacidad muy escasa de relacionarse intencionalmente con el entorno, mientras que los otros 2 muestran una buena comprensión y modalidades comunicativas no verbales suficientes (uso de gestos y de la Comunicación Facilitada).

Esto parece estar parcialmente relacionado a la delección genética: de hecho, algunos de estos niños presentan los niveles de delección más graves con respecto a otros casos.

En particular, observando a los niños dentro del mismo grupo de edad, se destaca que, incluso los sujetos con el mismo punto de rotura cromosómica y, por lo tanto, con alteraciones genéticas similares, presentan perfiles de desarrollo completamente diferentes entre ellos. Por ejemplo, en un sujeto el desarrollo del lenguaje está totalmente ausente. El niño usa muy pocos gestos de comunicación de forma espontánea y presenta alternaciones de la conducta, estereotipias sensoriales y un escaso desarrollo de las autonomías básicas. Por el contrario, en otro sujeto con el mismo punto de ruptura cromosómica se observan buenas habilidades lingüísticas verbales (el número de palabras utilizadas es elevado y la frase presenta una organización básica), dificultades de conducta mucho más fáciles de gestionar y un buen desarrollo de las autonomías básicas. Incluso hay que señalar algunos casos de niños con delecciones genéticas más pronunciadas cuyo nivel de desarrollo es superior al de otros niños con delecciones más leves.

En suma, la variabilidad es muy alta y los factores genéticos no parecen ser el único factor determinante para el desarrollo de la persona en general y del lenguaje en particular.



5) Analizando los casos de los 12 niños que presentan competencias lingüísticas en desarrollo, podemos avanzar algunas consideraciones en relación con otros aspectos del lenguaje que no han sido investigados por el cuestionario Mac Arthur.

En particular, observamos la presencia de varias limitaciones desde el punto de vista articulatorio, fonológico y morfo-sintáctico. En cuanto al nivel fonológico (a saber, el nivel de los sonidos), algunos de los sonidos lingüísticos están ausentes (por ejemplo, el niño no es capaz de pronunciar los sonidos “r”, “s”, la “c” suave de “chao”, la “dʒ” de “John”, etc. ..). Por lo tanto, todas las palabras que contienen estos sonidos están alteradas y no siempre son comprensibles: por ejemplo, sin el sonido “s”, la palabra “música” puede convertirse en “múkika.” Además de los sonidos ausentes, también se observan muchos procesos de simplificación a través de los cuales la estructura fonológica de la palabra se hace más fácil: por ejemplo, “monte” puede convertirse en “tote”. Cuanto más es elevado el número de los sonidos ausentes y de los procesos de simplificación, más difícil de entender es el lenguaje, sobre todo para un oyente externo que no está acostumbrado. Además, se observan dificultades incluso desde el punto de vista articulatorio que afectan a la producción de los sonidos en dos niveles. El primero se relaciona con la apraxia: el niño tiene dificultad para dominar los músculos de la lengua, de los labios, de las mejillas, etc. y realizar esos pequeños movimientos que se utilizan para producir varios sonidos lingüísticos. El segundo nivel tiene que ver con las dificultades asociadas con las malformaciones de los órganos del habla.

A nivel morfosintáctico se observa que 3 de cada 12 niños son capaces de organizar la frase usando incluso los principales elementos morfológicos (preposiciones, artículos, concordancia de género y número entre el sustantivo y el verbo, etc.).

En 9 de 12 niños, por otro lado, la frase se limita a un máximo de 3 palabras y no hay elementos complejos; en estos casos los verbos se usan muy poco y la frase se compone de 2-3 palabras ordenadas que conllevan un mensaje más rico que el de una sola palabra.

Finalmente, queremos hacer hincapié en la adecuación del lenguaje. Esta expresión se refiere a una serie de elementos: el contenido comunicativo del lenguaje, su adecuación al contexto, la capacidad de modular el comportamiento verbal en diferentes situaciones, el uso de la ironía, etc. Si considerar los 6 niños que según los resultados del Cuestionario Mac Arthur tienen el nivel más alto, sólo uno de ellos presenta una buena adecuación del lenguaje. Los otros niños, en diversos grados, muestran habilidades más bien pequeñas bajo este punto de vista: a menudo el lenguaje verbal es redundante y pobre en términos de contenidos comunicados y no es adecuado al contexto, o por lo menos no suficientemente modulado por el mismo.

En todos estos casos, es indicada la logopedia; en particular, hay que señalar que incluso los niños que no presentan lenguaje expresivo pueden beneficiarse de esa terapia, siempre y cuando nos centremos en el desarrollo de los requisitos previos al lenguaje, en la construcción de la relación y en el tratamiento de las alteraciones sensoriales y del comportamiento que son responsables de las dificultades lingüísticas. En estos casos, el tratamiento no es una logopedia clásica, sino que tiene un enfoque más global y no puede prescindir de la participación activa de los padres y de los profesores en el programa de trabajo.



RESULTADOS DE LA SEGUNDA EVALUACIÓN DESPUÉS DE UN AÑO DE TERAPIA GLOBAL (No necesariamente centrada en el lenguaje)

Primer grupo: 10 niños entre 2 y 5 años

Comprensión:

el 70% de los niños comprende más de 40 nombres y el 50% comprende más de 100
el 60% de los niños comprende más de 15 verbos y el 30% comprende más de 30

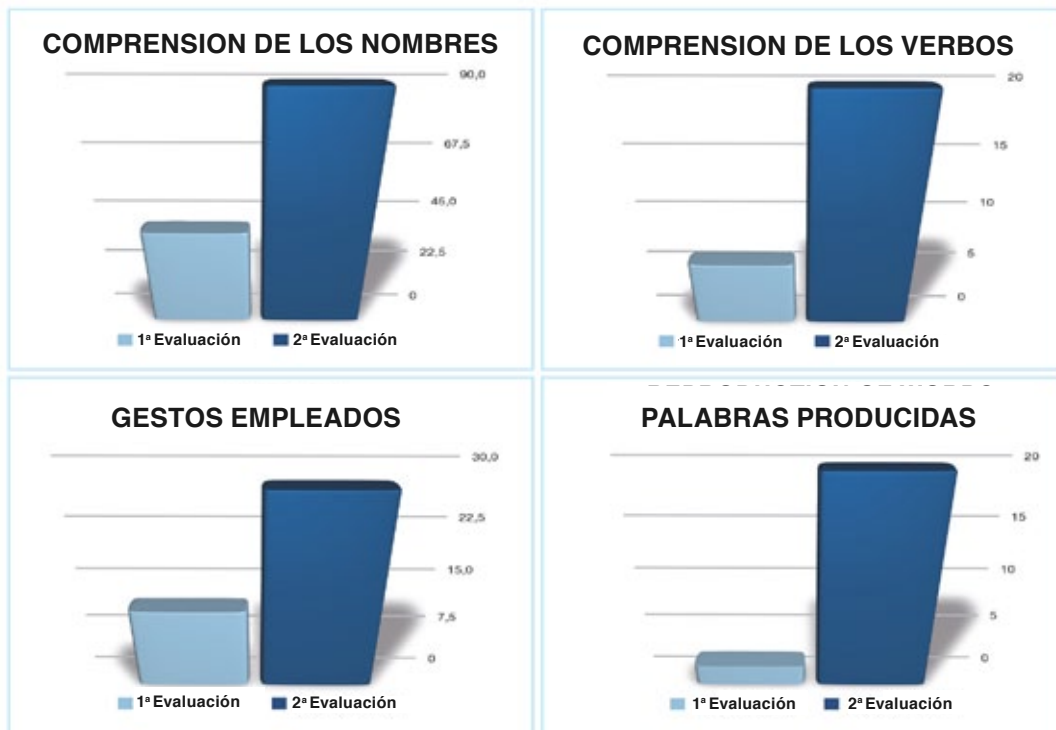
Gestos:

el 60% de los niños produce más de 20

Palabras producidas:

el 80% de los niños utilizan por lo menos dos palabras (de los cuales el 20% utiliza más de 50).
Los niños siguen utilizando extensamente la comunicación gestual para expresar solicitudes o necesidades.

En promedio: diferencia entre la primera y segunda evaluación en el segundo grupo de niños.



Nota: en todos los gráficos, el valor máximo se refiere al número de elementos evaluados en el test, por lo tanto el valor medio hace referencia a la prueba.



Segundo grupo: niños entre 6 y 10 años

Comprensión:

- el 80% de los niños entiende más de 100 nombres,
- el 70% de los niños entiende más de 20 verbos.

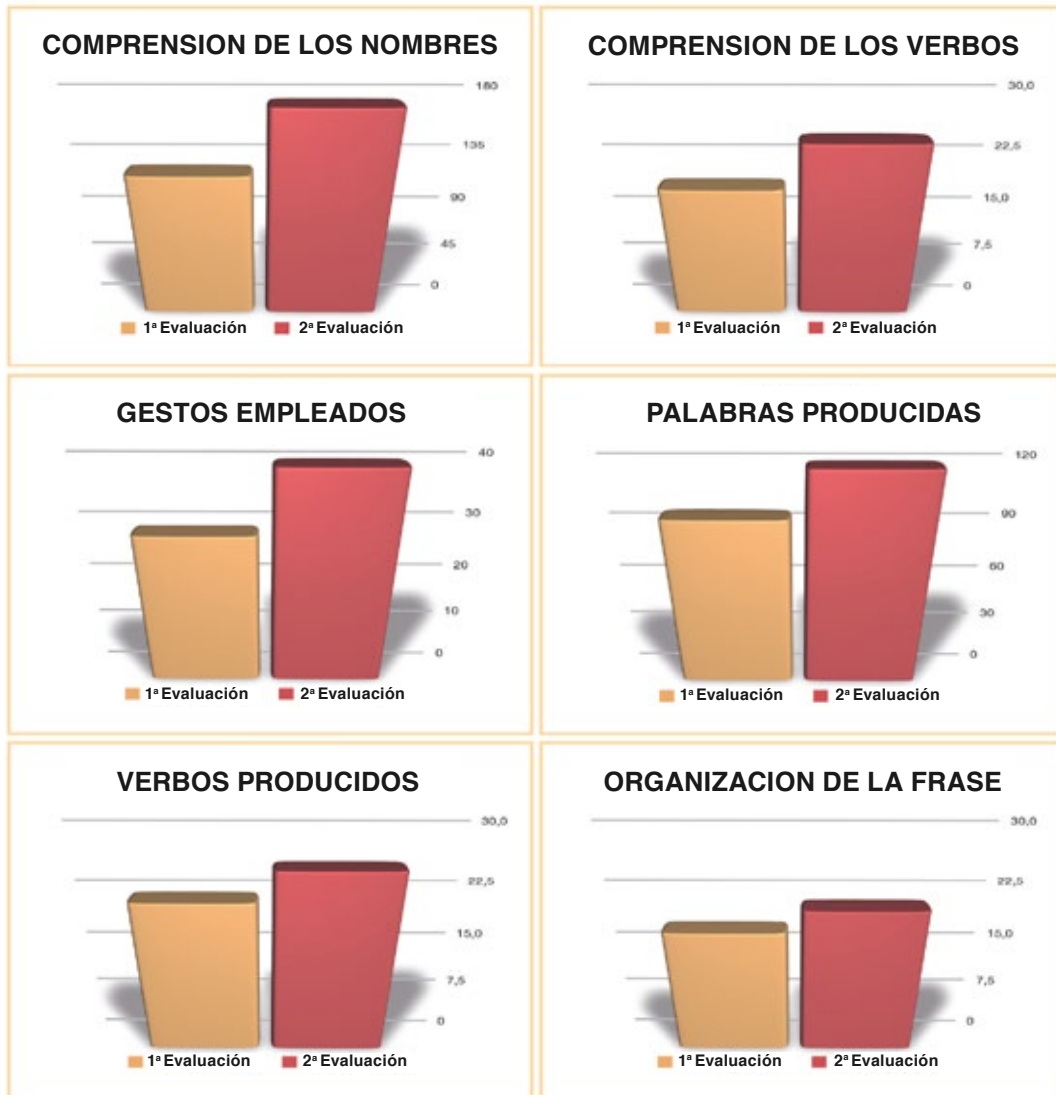
Gestos:

- el 80% de los niños utiliza más de 20 gestos.

Producción:

- el 70% de los niños utiliza más de 18 nombres de los cuales el 50% usa más de 150
- el 50% utiliza más de 10 verbos
- el 50% utiliza frases básicas (2-3 palabras), con pocos elementos morfológicos.

En promedio: diferencia entre la primera y la segunda evaluación en el primer grupo

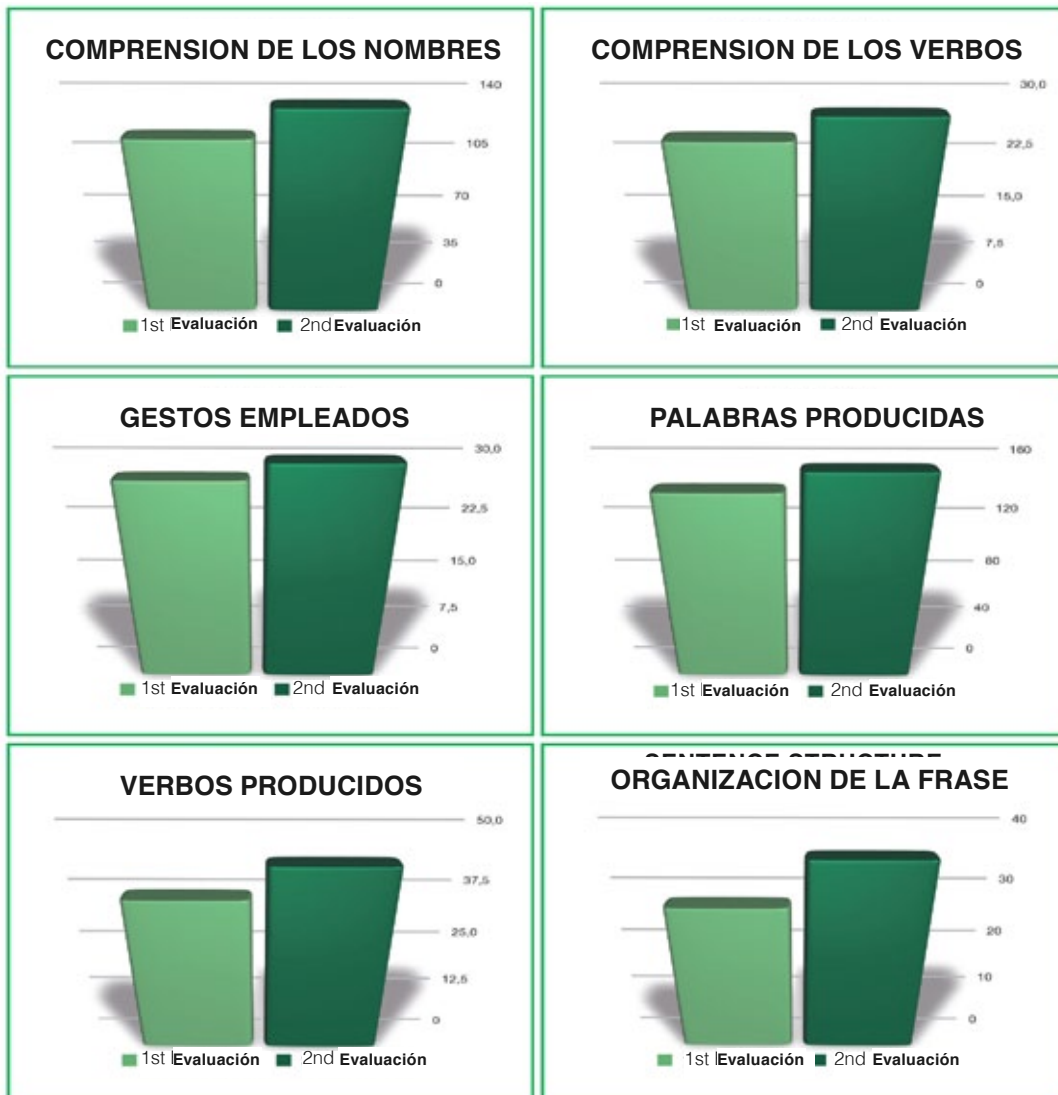




Tercer Grupo: la edad de los niños es superior a 11 años

- el 70% de los niños comprende más de 40 nombres (y el 40% comprende más de 300 nombres y más de 100 verbos).
- el 60% produce más de 10 nombres (y el 40% produce más de 100 nombres y más de 50 verbos).
- El 40% de los casos, la frase está estructurada (de manera más o menos compleja)

En promedio: diferencia entre la primera y segunda evaluación en el tercer grupo de niños.





INTERPRETACIÓN DE LOS DATOS

Primer grupo: En el primer grupo la mejora es muy evidente en todas las áreas (menos en la de palabras producidas). Observando las situaciones individuales, se nota que sólo uno de cada 10 niños no muestra cambios significativos mientras que los otros, aunque con una gran variabilidad, han experimentado cambios importantes, especialmente en la esfera de la comprensión del lenguaje y en el uso de gestos intencionales (por ejemplo, responden “sí”/“no” con gestos, indican un objeto que quieren, etc.) También han aumentado las capacidades expresivas y el número de palabras que se utilizan.

Segundo grupo: Incluso en este grupo, la mejora es evidente en todas las áreas. Sólo para dos niños las competencias lingüísticas y comunicativas permanecen casi iguales. El resto de los sujetos muestra un aumento de las capacidades tanto de comprensión como de expresión lingüística. En particular, se observa un aumento en el número de palabras utilizadas y un mayor uso de elementos morfológicos incluso si en promedio la frase permanece muy simple.

Tercer grupo: niños mayores de 10 años. De los gráficos se desprende que la mejora en los distintos ámbitos es mucho más modesta que en los gráficos de los dos primeros grupos. Esto se debe a dos razones: para 4 de los 10 niños, la prueba ha alcanzado un techo máximo (y casi lo había alcanzado ya en la primera evaluación, por consiguiente no se notan cambios importantes en los gráficos, incluso si las habilidades lingüísticas siguen aumentando). Como ya se había señalado anteriormente, el Cuestionario no es un instrumento adecuado para esos niños porque su nivel de desarrollo lingüístico es superior a lo que investiga la prueba.

Los otros cinco niños muestran cambios muy limitados un año después de la primera evaluación, que había establecido que tenían habilidades lingüísticas casi ausentes y escasas competencias comunicativas. La situación de tres sujetos no ha cambiado. En cambio, dos niños hacen un mayor uso de los gestos comunicativos, usan 3-4 palabras más y también ha mejorado su comprensión de los mensajes verbales.

Observando a los niños con mayores dificultades comunicativas, se nota que tienen marcadas dificultades sensoriales en varios niveles (ver pp. 13-17) y parecen “encarcelados” en una serie de conductas estereotipadas o rutinas que ayudan a limitar en gran medida su capacidad de establecer relaciones con el entorno. Paralelamente, los niños con competencias lingüísticas más o menos estructuradas tienen menos problemas de conducta, menos estereotipias, más autonomía y una mayor capacidad de aprendizaje. Por lo tanto, podemos suponer que las dificultades de organización sensorial, que son responsables de los problemas de comportamiento, obstaculizan tanto la comprensión del valor comunicativo de los gestos y de las palabras como la atención al lenguaje verbal.

Asimismo, se nota que los aspectos sensoriales no son objeto de tratamiento y rehabilitación y que a menudo no se identifican como trastornos. Por consiguiente, no forman



parte de los programas de rehabilitación de fisioterapia, psicomotricidad y logopedia que por lo general se activan de inmediato.

Otra consideración que podemos avanzar está relacionada con la familia y la escuela de estos niños. Hacemos una breve premisa: el cuestionario Mac Arthur ha sido suministrado a niños que se han evaluado en el ámbito de su entorno doméstico y escolar; por lo tanto, se han observado las dinámicas internas de estos ámbitos y las modalidades de gestión del niño y las dificultades que eso conlleva. Sin entrar en detalles sobre estas situaciones específicas, podemos señalar que la actitud del entorno (y no sólo de los terapeutas) es un factor muy importante en el desarrollo del niño. Con el término "entorno" me refiero a la familia y al entorno escolar en el que el niño trascurre gran parte de su tiempo. Una actitud cuidadosa, cariñosa, la enseñanza de reglas precisas y claras, la cooperación y la participación de los padres y de los maestros en proyectos de rehabilitación con carácter global ayudan al niño con síndrome del maullido de gato para organizar su propio comportamiento. Este es un aspecto particularmente significativo pues el trastorno del comportamiento caracterizado por conductas problemáticas e hiperactividad (como resultado de déficits sensoriales, déficits en la autorregulación del comportamiento, incluyendo en algunos casos la organización del ritmo sueño-vigilia,) representa el trasfondo del niño con síndrome del maullido de gato y previene o retrasa el aprendizaje y el desarrollo cognitivo. Cuando el ambiente está organizado en rituales y tiene ritmos regulares y claros, el niño siempre sabe donde está y lo que puede suceder; como está tranquilo, puede organizar su propio comportamiento más fácilmente. De esta manera, puede utilizar sus recursos para relacionarse con el medio ambiente y consiguientemente para aprender.

Por el contrario, cuando los puntos de referencia no son claros, las reglas son ambiguas y raramente se respetan y la gestión está mal organizada, el niño está obstaculizado por el medio ambiente y puede presentar dificultades de comportamiento cada vez más difíciles de manejar y que puedan distraerle de la relación con el entorno y de las normales oportunidades de aprendizaje.

De hecho, las intervenciones de rehabilitación tuvieron el objetivo de involucrar directamente a los padres, dándoles apoyo, información y programas de trabajo. Además, se intentó promover los contactos entre los padres de los niños y reemplazar las estrategias perjudiciales que ellos adoptaron con otras más funcionales, proporcionando principios y técnicas de tratamiento.

Además del entorno familiar y escolar, otros aspectos muy importantes son el tipo de tratamiento propuesto y la precocidad de la rehabilitación. El tratamiento puede comenzar casi de inmediato a través del apoyo a la familia y de instrucciones específicas. No es necesario que el niño haga terapia física tres veces a la semana si el fisioterapeuta brinda la información necesaria a los padres. Y esto no es porque el padre tiene que convertirse en un terapeuta sino porque está siempre en contacto con su hijo, no sólo durante la hora de la sesión, y debe tener las herramientas esenciales.

En el marco de la intervención de rehabilitación, es fundamental buscar las posibles causas de los síntomas (por ejemplo la ausencia del lenguaje) antes de curarlos. Veamos un ejemplo concreto: un niño de 6 años con estereotipias, problemas sensoriales



y de conducta, que no utiliza ni hace caso al lenguaje y ni siquiera a su comprensión. La intervención del logopeda tendrá muy poco éxito si se centra solamente en la articulación de los sonidos. En cambio, producirá mejores resultados si tiene el objetivo de organizar la sensorialidad y promover la atención auditiva al lenguaje.

El otro aspecto relevante es la precocidad de la rehabilitación. En los últimos años, se ha registrado en general un adelantamiento del principio de las intervenciones con respecto al pasado; la adopción de tratamientos inmediatos no solo favorecen a los niños más pequeños, sino también a los padres, proporcionándoles las herramientas que les guían en una tarea muy difícil.

Además de los aspectos genéticos y de la correlación genotipo-fenotipo, las características del entorno familiar, de la escuela y de la calidad de las intervenciones de rehabilitación parecen afectar de manera muy significativa la promoción del desarrollo psicomotor y del lenguaje.



APÉNDICE 1

Algunos consejos útiles (no en orden de importancia)

- 👁️ LAS REGLAS DEBEN SER CLARAS Y LOS PADRES Y LOS ABUELOS TIENEN QUE RESPETARLAS!
- 👁️ FIJA POCAS REGLAS CLARAS A LA VEZ Y HAZ QUE EL NIÑO LES RESPETE
- 👁️ IGNÓRALE SI SE BATE LA CABEZA Y SE MUERDE PARA PROVOCARTE U OBTENER ALGO (Y NO CEDAS NUNCA!)
- 👁️ NO DEJES QUE TE MUERDA, TE PELLIZQUE O TE TIRE EL PELO.
- 👁️ NO LO REGAÑES SONRIENDO
- 👁️ SI LE DICES “NO”, NO DISCUTAS NI TE RETRACTES
- 👁️ NO CEDAS ANTE LOS CHANTAJES
- 👁️ ESTRUCTURA EL DÍA ESTABLECIENDO RITMOS REGULARES
- 👁️ CREA RUTINAS, HÁBITOS, RITUALES
- 👁️ NO ACOSTRUMBRES EL NIÑO A HACER COSAS QUE NO PODRÁ HACER DE MAYOR
- 👁️ CUIDADO SI HAY DEMASIADOS RUIDOS DE FONDO: CREA “RINCONES SILENCIOSOS” DONDE LLEVAR A CABO LAS ACTIVIDADES
- 👁️ HÁBLALE EN VOZ BAJA SOBRE TODO SI QUIERES ATRAER SU ATENCIÓN
- 👁️ HABLA CON VOZ TRANQUILA Y NO A TROMPICONES
- 👁️ HÁBLALE CON MENSAJES SIMPLES Y CLAROS (USA POCAS PALABRAS!)
- 👁️ BUSCA EL CONTACTO VISUAL CON EL NIÑO
- 👁️ DÉJALE HACER UN JUEGO / UNA ACTIVIDAD A LA VEZ
- 👁️ EVITA LOS LUGARES DEMASIADOS RUIDOSOS Y CÁOTICOS
- 👁️ EVITA DEMASIADOS ESTÍMULOS/JUEGOS/PERSONAS A LA VEZ PUES DISTRAEN AL NIÑO



- 👁️ ¡CADA UNO DUERME EN SU CAMA!
- 👁️ DÉJALE COMER SÓLO, EN PRINCIPIO CON LAS MANOS Y LUEGO CON LOS CUBIERTOS
- 👁️ INTENTA HACERLE COMER, DORMIR, VESTIRSE, DESVERTIRSE E IR AL BAÑO SÓLO, DÁNDOLE SOLO UNA AYUDA MÍNIMA
- 👁️ NO LE PONGAS ENCIMA DEMASIADA ROPA Y EN CASA DÉJALO ANDAR DESCALZO
- 👁️ PIDE AYUDA Y APOYO
- 👁️ BUSCA EL DIÁLOGO CON LOS MAESTROS, LOS TERAPEUTAS Y LOS MÉDICOS
- 👁️ HABLA CON LOS PADRES QUE TIENEN DIFICULTADES SIMILARES
- 👁️ PIDE A LOS TERAPEUTAS PAUTAS ESPECÍFICAS
- 👁️ LOS DEBERES Y LAS ACTIVIDADES DEBEN SER BREVES (ALGUNOS MINUTOS) PERO TIENEN QUE REPETIRSE MUCHAS VECES DURANTE EL DÍA
- 👁️ SEÑALA SIEMPRE EL PRINCIPIO Y EL FIN DE LA ACTIVIDAD
- 👁️ NO LO APRESURES A ANDAR
- 👁️ CUIDA LA HIGIENE BUCAL
- 👁️ NO TE PREOCUPES DEMASIADO SI EN LOS PRIMEROS AÑOS DE VIDA EL NIÑO COME POCO, CON EL TIEMPO LA SITUACIÓN IRÁ MEJORANDO!



APÉNDICE 2

Un caso clínico: Anna, dos años

Principales notas anamnésticas

Anna nació a los nueve meses de gestación, el peso era normal y no había problemas de alimentación o respiración. El diagnóstico se realizó poco después del nacimiento y se confirmó a través de pruebas en laboratorio que señalaban una delección del cromosoma 5 de gravedad media.

Se destacó un estrabismo divergente sin alteraciones visuales y los resultados de las pruebas de audición eran dentro del rango normal.

PRIMERA EVALUACIÓN LOS ASPECTOS SENSORIALES

Aspectos visuales: Es difícil establecer el contacto visual con la niña que logra reconocer detalles muy pequeños y se siente atraída por los hilos y los cabellos; además mueve las manos delante de los ojos, hace balancear los objetos y se siente atraída por las luces y los colores. Durante un tiempo muy breve observa un objeto en movimiento pero su convergencia visual está ausente. No distingue símbolos visuales simples. Hipersensibilidad

Aspectos auditivos: se asusta con los ruidos fuertes y repentinos, tiende a aislarse en ambientes ruidosos. Es muy sensible y atenta a los murmullos y a los rumores con un umbral del sonido muy bajo. Lleva a cabo entregas sencillas de manera vaga, (sobre todo tomar objetos), parece comprender los sonidos significativos. Se observa hipersensibilidad.

Tacto: El umbral del dolor es alto. De vez en cuando se pellizca, se pega a sí misma y se golpea la cabeza, sobre todo cuando la regañan. Las capacidades estereognósticas carecen de organización. Se observa hipersensibilidad táctil en particular en las extremidades inferiores. La sensibilidad táctil profunda se presenta reducida, por el contrario la superficial es muy marcada.

Motricidad: empezó a rodar a los 11 meses y a escurrirse por el suelo a los 13 meses; actualmente se mueve gateando en patrón cruzado, pero sólo para distancias cortas y desde unos meses ha adquirido más control axial y comienza a levantarse por sí misma agarrándose.

Lenguaje: la producción de sonidos significativos con fines comunicativos está ausente; emite gemidos o vocalizaciones. Pronuncia sólo los sonidos “t” y “d”. El llanto está presente pero no es vigoroso. De vez en cuando hay algunas praxias orales de imitación. No emplea gestos comunicativos (no solicita o indica), no coge objetos cuando se lo piden.

Movilidad manual: agarra y suelta los objetos, no opone el pulgar al índice. Todavía no puede realizar gestos con fines comunicativos (y simbólicos) con referencia a objetos, ya que parece demasiado distraída por los aspectos sensoriales del objeto (especialmente visuales y táctiles).

Alimentación y aspectos oro-motores: siente apenas la sensación de hambre, la masticación está ausente, rechaza los alimentos sólidos incluso si están en trozos pequeños. La deglución es normal y no hay reacciones particulares desencadenadas por los olores. A veces, especialmente cuando está enferma, rechaza la comida vomitando



cuando se la presentan. Relación muy fluctuante con los alimentos. Hipotonía muscular de los labios, de vez en cuando la lengua es protruyente, con sialorrea.

Observación del comportamiento espontáneo: manipula y golpea los objetos, lame y acerca los objetos a la boca, el conocimiento sigue siendo predominantemente oral; no usa gestos comunicativos. No logra por sí misma explorar el entorno, tiende a permanecer muy parada. No comunica sus necesidades. No es ruidosa y la producción vocal espontánea es muy escasa.

Comportamientos problemáticos: se quita las gafas, lame los objetos, el suelo, los muebles, golpea la cabeza y los dientes contra superficies duras, sobre todo si se lo prohíben.

Autonomías: come algunos alimentos por sí sola, duerme sola, pero se duerme sólo en presencia de su madre.

Descanso nocturno: dificultoso; uso frecuente del jarabe Noprom para facilitar el adormecimiento. Se adormece en presencia de la madre, pero duerme en su propia cama.

Terapia en curso: realiza dos sesiones semanales de fisioterapia.

En general, Anna demuestra un edad neurológica entre los 7 y los 12 meses.

TRATAMIENTO PROPUESTO A LA FAMILIA COMPARTIDO CON LA NEUROPSIQUIATRA INFANTIL Y LA FISIOTERAPEUTA

A continuación, se resumen los objetivos y las actividades propuestas dentro de un año (las pautas se actualizaron cada 4 meses).

Pautas generales:

- Hablarle en voz baja, susurrando para atraer la atención.
- Usar expresiones acordes con el mensaje verbal (si la regaña, pongo cara enojada)
- No reforzar las actitudes que cuando será mayor no serán adecuadas (por ejemplo: dar besos a todos, aplaudir para autogratificarse...). En el caso de que se manifiesten, dejar que la niña los realice sin prestarle demasiada atención.
- Los “**NO**” deben ser claros, usando un tono de voz firme, pocas palabras y una expresión enojada.
- Dejar que coma por sí misma con las manos tanto como sea posible.

ACTIVIDADES PROPUESTAS EN ÁMBITO FAMILIAR

Duración:	<i>Alrededor de un minuto para cada actividad;</i>
Frecuencia:	<i>Todos los días;</i>
Intensidad:	<i>Varía en función de los ejercicios, sin embargo, má veces durante el día;</i>



1- Aspectos auditivos

Atención auditiva y al lenguaje: susurro de lalación, susurro de sonidos onomatopéyicos, susurro de una canción infantil modulando el tono de voz (por ejemplo: tono alegre-enojado...) o el ritmo (silaba la letra, canta más lento o más rápido). Se golpea la cabeza y las orejas.

2- Aspectos visuales

Atención visual: mover una luz a lo largo de las paredes de una habitación en penumbra (para que la siga con los ojos). Estimulo con luz roja en las esquinas de los ojos.

3- Aspectos táctiles

Masajear el cuerpo: rozarle la piel, incluso con un cepillo suave, emplear movimientos vibratorios, frotándole o “amasándole”.

4- Habilidades motoras, equilibrio y coordinación

Aumentar las ocasiones para que se desplace gateando ampliando los espacios (especialmente poniendo de lado los muebles en la habitación donde la niña trascurre más tiempo) para que tenga menos oportunidades de levantarse.

Gatear por la escalera: también es útil para promover la convergencia visual

Balancesos: izquierda-derecha y adelante-atrás.

» *Continuar el tratamiento de los aspectos sensoriales actualizando la información previamente proporcionada sobre los aspectos visuales, auditivos y táctiles.*

Autonomía

Dejar que coma con las manos una parte de la comida (para promover la autonomía, la convergencia visual y la habilidad manual fina). Buscar su colaboración cuando le ponemos/quitamos la ropa.

Las estrategias de comportamiento son útiles también para dar sentido a los gestos comunicativos que en sí mismos no son comunicativos.

Dejar que recoja lo que tira al suelo (para que aprenda la relación de causa-efecto y la consecuencia de sus acciones). No hacer caso ni dar importancia a sus provocaciones.

Tratar de respetar lo que quiere o pide. Esto significa dos cosas:

1) Por ejemplo: si ha comido algo y después de un tiempo aparenta no querer más, respetad su decisión y no insistáis, decid: “¡Se acabó!”.

2) Si a veces tira su vaso al suelo, podéis pedirle que lo recoja o no hacerle caso y no darle más agua durante el resto de la comida.

El “no” debe ser claro y decisivo, acompañado de expresiones faciales apropiadas (no sonriáis cuando la queréis regañar). La estrategia tiene que ser compartida: lo que hace la madre en una situación debe ser apoyado también por los otros miembros de la familia.

Atención a los aspectos lingüísticos y táctiles (estereognosis)

- Jugar a recoger objetos (pedirle escoger la pelota entre dos objetos)
- Juegos de estereognosis con una bolsa de tela y parejas de objetos.
- El adulto puede indicar un objeto mientras dice el nombre.



SEGUNDA EVALUACIÓN: 2 AÑOS Y 11 MESES DE EDAD

Lenguaje y Comunicación: la comunicación no verbal, la interacción y el contacto visual han mejorado. Desde hace aproximadamente dos meses ha empezado a emplear gestos de petición (indica una cosa que quiere) y cada vez los usa más. También ha aprendido a dar respuestas por sacudidas de la cabeza (sí/no). Muestra y entrega objetos a los adultos. Emplea cinco palabras de forma no constante y produce más vocalizaciones. Prefiere una forma de comunicación gestual o no verbal, siendo la modulación verbal aún muy escasa. Realiza juegos simbólicos, relacionados con rutinas familiares, por ejemplo da de comer a su muñeca. La comprensión y la ejecución de órdenes relacionados con el contexto (por ejemplo: encender la luz, cerrar la puerta, abrir la boca...) son satisfactorias. Entiende el significado de "no", pero no siempre lo respeta. Puede tomar y dar objetos si se lo piden, eligiendo entre dos objetos, pero no siempre.

Presenta algunas praxis orales, por ejemplo sopla y da besos.

La atención a la voz y al lenguaje ha incrementado, pero permanece la hipersensibilidad auditiva. Está atraída por los susurros y tiende a ponerse nerviosa en ambientes ruidosos.

Comportamiento: los problemas de comportamiento han disminuido; si la contradicen ya casi nunca se golpea la cabeza; pellizca y da palmadas si se siente en dificultad. Aunque en menor medida, sigue explorando oralmente los objetos (sobre todo los objetos que ya conoce bien). Realiza juegos simbólicos, aunque a menudo son guiados por un adulto (por ejemplo, juega con una muñeca); el uso del objeto es más funcional, pero sigue permaneciendo (en menor medida) un uso sensorial del objeto. Está mucho más involucrada en el entorno y más atraída e intrigada por lo que ve; la exploración espontánea del entorno ha aumentado extensivamente.

Comportamientos problemáticos: a veces pellizca, da bofetadas a menudo con actitud provocativa. Cuando está nerviosa golpea la parte de atrás de su cabeza, pero en menor medida que antes. A veces, tira objetos al suelo como forma de provocación o de búsqueda de placer sensorial.

Motricidad: la coordinación es generalmente buena. Actualmente se desplaza gateando, que se ha convertido en un movimiento rápido y eficaz. Sube y baja las escaleras gateando de forma muy bien controlada. La caminata lateral es buena: la niña anda apoyándose con las manos o empujando la carretilla. El equilibrio es todavía escaso.

Coge o suelta objetos, incluso pequeños, opone el pulgar al índice de una mano a la vez

Alimentación: Está presente el movimiento lengua-paladar; inicia la masticación vertical, muerde. Come varios alimentos con diferentes texturas sin problemas. Sigue usando el biberón por la mañana. También bebe sola acercando el vaso a la boca con



ambas manos.

Autonomías: al principio come con las manos pero luego necesita la ayuda de los padres

Colabora cuando le ponen o le quitan la ropa.

Vista: sigue objetos en movimiento de forma no continua. Reconoce incluso pequeños detalles, sigue siendo atraída por los hilos, los cabellos y las pequeñas migajas; a veces cuelga pequeños objetos ante sus ojos; es capaz de mantener el contacto visual durante unos pocos segundos con el interlocutor o un objeto. Sigue y participa a la visión de los dibujos animados más simples desde el punto de vista visual.

Aspectos táctiles: Permanece la hipersensibilidad táctil sobre todo en la planta del pie (véase también el apartado dedicado al “Comportamiento”).

Ha mejorado el descanso nocturno y la consolabilidad si se despierta por la noche; se adormece sola cada vez más, sobre todo por la tarde.

En general, Anna muestra una edad neurológica entre los 12 y los 18 meses.



BIBLIOGRAFÍA

1. A.B.C., Associazione Bambini Cri du Chat, La sindrome del Cri du Chat, pubblicato da A.B.C. Associazione Bambini Cri du Chat, S.Casciano V.P. - 2002.
2. Caselli MC, Casadio P, Guida all'uso del questionario MacArthur per la valutazione della comunicazione e del linguaggio nei primi anni di vita, ed. Franco Angeli, 2006.
3. Cerruti Mainardi P, Vianello MG, Bonioli E. Considerazioni su 5 casi di sindrome di "cri du chat". *Minerva Pediatr* 1976; 28:2389-400.
4. Cerruti Mainardi P. La sindrome del cri du chat in età adulta. In: Andria G, Dagna Bricarelli F, del Porto G, De Marchi M, Federico A (eds) *Patologia genetica ad esordio tardivo*. Monduzzi, Bologna, 1987:113-28.
5. Cerruti Mainardi P, Pastore G, Guala A. Sindrome del Cri du Chat. In Bal-estrazzi P (ed). *Linee guida assistenziali nel bambino con sindrome malformativa*. Milán: CSH: 1994: 75-90
6. Cerruti Mainardi P, Calì A, Guala A, Perfumo C, Liverani ME, Pastore G, Overhauser J, Zra F, Pierluigi M, Dagna Bricarelli F. Clinical and molecular characterization of 80 patients with 5p deletion: genotype –phenotype correlation. *J. Med Genet* 2001; 38: 151-158.
7. Cerruti Mainardi P. Cri du Chat syndrome. *Orphanet J Rare Dis*. 2006 Sep 5;1:33.
8. Cerruti Mainardi P, Guala A, Pastore G, Pozzo G, Dagna Bricarelli F, Pierluigi M. Psychomotor development in Cri du Chat Syndrome. *Clin Genet*. 2000 Jun;57(6):459-61. *Clin Genet* 2000 Aug;58(2):156.
9. Collins MS, Cornish K. A survey of the prevalence of stereotypy, self-injury and aggression in children and young adults with Cri du Chat syndrome. *J Intellect Disabil Res*. 2002 Feb;46(Pt 2):133-40.
10. Cornish K, Bramble D. Cri du chat syndrome: genotype-phenotype correlations and recommendations for clinical management. *Dev Med Child Neurol*. 2002 Jul;44(7):494-7. Review.
11. Cornish KM, Bramble D, Collins M. Cri du Chat Syndrome. *Guide Lines for Parents and Professionals*. Cri du Chat Support Group, 1998.
12. Cornish KM, Munir F. Receptive and expressive language skills in children with criduchat syndrome. *J Commun Disord*. 1998 Jan-Feb;31(1):73-80; quiz 80-1.
13. Cornish KM, Pigram J. Developmental and behavioural characteristics of cri du chat syndrome. *Arch Dis Child*. 1996 Nov;75(5):448-50.
14. Estivill E, De Bèjar S, Fate la nanna, ed. *La Mandragora s.r.l.*, Florencia, 1999.
15. Evans Morris S, Dunn Klein M, *Pre-Feeding Skills: A Comprehensive Resource for Mealtime Development, Therapy Skill Builders*, 2000.
16. Kondoh T, Shimokawa O, Harada N, Doi T, Yun C, Gohda Y, Kinoshita F, Matsumoto T, Moriuchi H. Genotype-phenotype correlation of 5p-syndrome: pitfall of diagnosis. *J Hum Genet*. 2005;50(1):26-9. Epub 2004 Dec 16.
17. Mainardi PC, Perfumo C, Cali A, Coucourde G, Pastore G, Cavani S, Zara F, Overhauser J, Pierluigi M, Bricarelli FD. Clinical and molecular characterisation of



80 patients with 5p deletion: genotype-phenotype correlation. *J Med Genet.* 2001 Mar;38(3):151-8.

18. Mainardi PC, Pastore G, Castronovo C, Godi M, Guala A, Tamiazzo S, Provera S, Pierluigi M, Bricarelli FD. The natural history of Cri du Chat Syndrome. A report from the Italian Register. *Eur J Med Genet.* 2006 Sep-Oct;49(5):363-83. Epub 2006 Jan 13.

19. Niebuhr E. The cat cry syndrome (5p-) in adolescents and adults. *J Ment defic Res* 1971; 15: 277-291.

20. Niebuhr E, The cri du chat syndrome. *Epidemiology, cytogenetics and clinical features.* *Hum Genet* 1978; 44: 227-275.

21. Pizzamiglio MR, Piccardi L, Massarelli C, Leoni S, Boschetti V, Storaco R, Protocollo di trattamento neuropsicologico per bambini con sindrome del cri du chat. I quaderni n.19 I.R.C.C.S. Fondazione Santa Lucia Roma: erre s.r.l. dicembre 2000.

22. Sangalli AL. L'attività motoria compensativa, 2006, Trentouno edizioni.

23. Sangalli AL., L'inserimento dei bambini affetti dalla sindrome del cri du chat nella scuola dell'obbligo. Metodiche operative e strategie didattiche. Educazione sociale e programma intellettuale, http://educare.it/Handicap/intro/cri_du_chat.htm#udito

24. Sohner L, Mitchell P., Phonatory and phonetic characteristics of prelinguistic vocal development in cri du chat syndrome. *J Commun Disord.* 1991 Feb;24(1):13-20.

25. Torres CP, Borsatto MC, de Queiroz AM, Lessa FC, Orsi IA., Cri du Chat syndrome: a case report. *Spec Care Dentist.* 2005 Nov-Dec;25(6):286-8.

26. Tullu MS, Muranjan MN, Sharma SV, Sahu DR, Swami SR, Deshmukh CT, Bharucha BA. Cri-du-chat syndrome: clinical profile and prenatal diagnosis. *J Postgrad Med.* 1998 Oct-Dec;44(4):101-4.

27. Zhang A, Zheng C, Hou M, Lindvall C, Li K, Erlandsson F, Björkholm M, Gruber A, Blen-now E, Xu D. Deletion of the Telomerase Reverse Transcriptase Gene and Haploinsufficiency of Telomere Maintenance in Cri du Chat Syndrome. *Am J Hum Genet* 2003;72: 940-8.

28. Zhang, X, Niebuhr, E, Snijders, A, Seagraves, R, Hamilton, G, Brown, N, Blackwood, S, Hindle, K, Niebuhr, A, Xiuqing, Z, Gray, J, Yang, H, Albertson, D, Bolund, L, Pinkel, D. Association of Cri du Chat Phenotype with DNA copy number abnormalities measured by array CGH. *Am J Hum Genet* 2005.

Esta es una publicación muy útil para los padres, las familias, los médicos, los terapeutas y todos aquellos que, desde varios puntos de vista, interactúan con los pacientes con síndrome Cri du chat.

Cuenta con mucha información y numerosos consejos para la vida cotidiana, facilita un apoyo adecuado y, para quien lo necesite, ayuda a tener una actitud positiva.



Este es un proyecto sin ánimo de lucro. Si te ha sido útil, apóyanos!

www.criduchat.eu



A.B.C. ES MIEMBRO DE:



A.B.C. HA COLABORADO CON:

