

Este documento es un resumen del seminario para padres que se celebró el día 6 de junio del año 2009 titulado: *Aspectos comunicativos y lingüísticos en niños con síndrome de Williams con edades comprendidas entre los 0 y 8 años.*

El seminario fue impartido en la sede de la Asociación Síndrome de Williams España (C/ Doctor García Tapia, 208; Madrid-28030) por Elena Garayzábal y Magdalena Capó.

Al seminario asistieron muchos padres, familiares y amigos de niños (12) afectados por este síndrome cuyas edades se encontraban en el rango de edad 0-8. La procedencia de los padres fue nacional: Santiago de Compostela, Gerona, Ciudad Real, Albacete y Madrid.

Queremos agradecer a los padres su presencia, su interés y los problemas y dudas compartidos con todos nosotros. Agradecemos también a la ASWE la difusión de la información y su apoyo.

La impresión que recibimos fue muy positiva y la valoración final de los padres, realizada sobre un cuestionario de 10 preguntas así lo mostró.

En nuestra opinión lo más relevante fueron las experiencias compartidas entre los padres a partir de la presentación realizada. La sensación de no estar solos y de sentirse apoyados por otros padres fue reconfortante para muchos de ellos. Igualmente disponer de información relacionada con el SW con la edad de sus hijos les sirvió para plantear dudas y confirmarse en impresiones que ellos mismos tenían o desterrar otras.

A nuestro parecer, este tipo de actividades deben apoyarse y promoverse desde las asociaciones, pues, en primer lugar, creemos que constituyen una fuente de información para aquellos padres que no pueden acceder a mucha de la información en relación al SW, dado que mayoritariamente está en inglés. En segundo lugar, los padres sienten alivio y se sienten reconfortados y apoyados por otros padres. En tercer lugar, todos aprendemos, profesionales y padres. Por último, a los profesionales nos hace sentir que nuestro trabajo con los niños es positivo y se traduce en una ayuda a los propios niños a sus familias y profesionales que con ellos trabajan.

## **Seminario para padres**

### ***ASPECTOS COMUNICATIVOS Y LINGÜÍSTICOS EN NIÑOS CON SÍNDROME DE WILLIAMS CON EDADES COMPRENDIDAS ENTRE LOS 0 Y 8 AÑOS.***

En estas hojas recogemos los contenidos que se facilitaron a los padres en el seminario. La información que se proporciona es de carácter muy general dado que la intervención debe ser, en estas edades, muy específicamente orientada al niño y su entorno

**Elena Garayzábal Heinze**

**Logopeda y Lingüista**

[elena.garayzabal@uam.es](mailto:elena.garayzabal@uam.es)

**Magdalena Capó Juan**

**Lingüista**

[magdalena.capo@uam.es](mailto:magdalena.capo@uam.es)

## **A) ASPECTOS DESCRIPTIVOS GENERALES**

### **1- ¿Qué son las enfermedades raras?**

Son enfermedades de baja incidencia que afectan al 6% de la población mundial y afectan a las capacidades físicas, mentales y sensoriales y de comportamiento ([www.enfermedades-raras.org](http://www.enfermedades-raras.org)).

### **2- Principales problemas que plantean las enfermedades raras:**

El desconocimiento epidemiológico que obstaculiza el análisis de estas enfermedades

Falta de acceso a un diagnóstico correcto y temprano

Falta de información acerca de la enfermedad y de cómo poder lograr ayuda

Falta de conocimiento científico que impide el desarrollo terapéutico a todos los niveles: médico, educativo, psicológico, logopédico

### **3- ¿Qué es una microborradura (microdelección) genética?**

3.1. Es una pérdida de material cromosómico, que suele comprender entre 1 a 3 millones de pares de bases de DNA, que no pueden ser detectadas por análisis cromosómico convencional. La pérdida de estas secuencias genómicas pueden ser demostradas usando técnicas de FISH (Hibridación In Situ Fluorescente) o análisis moleculares.

3.2. Las borraduras ocurren espontáneamente.

3.3. Las microborraduras generalmente suponen la pérdida simultánea de un bloque de genes contiguos.

### **4. El Síndrome de Williams**

4.1. Es una enfermedad rara

4.2. Su incidencia se estima en 1 de cada 7500 nacimientos. Hasta hace muy poco tiempo la incidencia se estimaba en 1/20.000. La labor de difusión de información de las asociaciones, la investigación de los profesionales que contribuyen a un mayor conocimiento de esta afección, hacen que el diagnóstico sea cada vez más temprano y se diagnostiquen cada vez más casos.

4.3. Consiste en una microborradura en el cromosoma 7 en la banda q11.23

4.4. Fue descrito médicamente por primera vez en 1961 por Williams y colaboradores y en 1962 por Beuren y sus compañeros quienes describieron los problemas de estenosis aórtica supra valvular, los rasgos faciales y el déficit

cognitivo característicos del SW. En 1963 Black y Carter asocian la hipercalcemia y la hipertensión al cuadro clínico del SW.

4.5. La caracterización genética se realizó en 1993 por Ewart y sus colaboradores.

4.6. Neuropsicológicamente fue descrito por Ursulla Bellugi quien estableció el patrón cognitivo clásico de destrezas (picos) y deficiencias (valles) dentro de un cuadro de discapacidad intelectual y que ha dominado la descripción del SW, mostrando un perfil que poco a poco ha ido modificándose, desterrando mitos existentes en torno al SW.

4.6.1. Destrezas cognitivas: reconocimiento de caras, habilidades para el lenguaje, memoria verbal, sensibilidad a la música y sociabilidad.

4.6.2. Dificultades cognitivas: funcionamiento cognitivo global y visoespacial, problemas de atención y dificultades motoras.

4.6.3. Existe una discrepancia más o menos grande entre la edad cronológica (E.C.) y la edad mental o cociente intelectual (C.I.) En términos generales la E.C. de un niño con discapacidad intelectual no coincide con el C.I. que normalmente va a la zaga. En los niños con desarrollo típico (normal) estas dos edades suelen coincidir. Podemos hablar de diferentes tipos de CI, que tienen que ver con distintas habilidades: capacidad de pensar usando palabras y de utilizar el lenguaje para comprender/expressar y darse cuenta de los significados (CI verbal), o el CI manipulativo que permite medir la capacidad de establecer relaciones dentro de conjuntos-

4.7. Es **MUY IMPORTANTE** tener en cuenta las **DIFERENCIAS INTERINDIVIDUALES**, no todos son iguales, aunque científicamente se intenta buscar un patrón de similitudes que facilite el diagnóstico y la descripción del síndrome y, en la medida de lo posible, la intervención.

## **5. Generalidades sobre el lenguaje en el SW**

5.1. Cuando hablamos de habilidades lingüísticas supone tener en cuenta el conjunto de la cognición: atención, memoria, capacidades visoespaciales, función ejecutiva, emoción y motivación. Todos estos aspectos, incluido el lenguaje, ayudan al procesamiento de la información, codificándola, almacenándola, recuperándola y ordenándola.

5.2. Aunque el lenguaje puede ser una destreza en el SW, hay aspectos del mismo donde hay problemas. Las habilidades lingüísticas en el SW van a depender del grado de afectación de los aspectos cognitivos que hemos mencionado en 5.1.

5.3. Mucho se ha dicho sobre las capacidades del lenguaje en el SW. No todo es cierto, como ha ido mostrando la investigación con el tiempo, aunque siguen permaneciendo ciertos mitos en torno a este aspecto.

## 6. El lenguaje en el niño con SW de 0 a 8 años.

6.1. Retraso en todas las áreas del desarrollo, incluido el lenguaje.

6.2. **Gran variabilidad** en cuanto a la cantidad y calidad de la comprensión y producción del lenguaje.

6.3. Los hitos de adquisición del lenguaje están sustancialmente más retrasados. Se establece una media de 20 meses.

Comparamos	
Desarrollo normal	SW
Primeras palabras: 12 meses	Primeras palabras: 2-3 años
Primeras frases: 24 meses	Primeras frases: 4-5 en adelante (puede incluso retrasarse hasta la edad adolescente)
	¿RETRASO?

Comparamos: Habilidades comunicativas prelingüísticas (0 a 12 meses)	
Desarrollo normal	SW
Atención conjunta	Escasa o ninguna atención conjunta
Señalamiento para demandar y denominar	No suele haber señalamiento
Dan objetos	No suelen dar objetos
Responden vocálicamente o gestualmente a su nombre	No suelen responder a su nombre
Conductas de extrañamiento con personas no habituales de su entorno (12 meses)	No suelen manifestar conductas de extrañamiento con personas no habituales de su entorno, si lo hacen suele ser entorno a los 36 meses o más.
Interés por objetos y personas	Excesivo interés por las personas en general y poco por los objetos.
Baluceo reduplicativo (9 meses)	Baluceo reduplicativo (24 meses)

	<b>¿RETRASO?</b>
--	------------------

6.4. Parece que no existe un retraso del lenguaje propiamente dicho, sino que presentan un patrón de divergencia con respecto al desarrollo normal hasta los 6 años aproximadamente.

<b>Comparamos: vocabulario de 12 a 4 años</b>	
<b>Desarrollo normal</b>	<b>SW</b>
La comprensión y los gestos deícticos preceden a la producción de vocabulario	La producción de vocabulario precede a la comprensión y al uso de gestos deícticos
La comprensión del lenguaje sobrepasa al lenguaje expresivo	El lenguaje expresivo sobrepasa a su comprensión
Se aprende rápidamente a categorizar y a etiquetar	Dificultades para la categorización y etiquetación
	En torno a los 4 años suelen mostrar un manejo de vocabulario poco habitual para su edad
	<b>DIVERGENCIA</b>

<b>Comparamos: gramática de 2 a 6 años</b>	
<b>Desarrollo normal</b>	<b>SW</b>
A partir de los 2-3 años de edad empiezan a ser evidentes las estructuras gramaticales en su producción.	Retraso considerable y carencia de estructuras gramaticales de cierta complejidad a partir de los 4 años, por término medio
Comprenden estructuras gramaticales complejas	Dificultades en la comprensión gramatical de estructuras simples
	Poco dominio en general en el uso de la gramática
	<b>DIVERGENCIA</b>

6.5. A partir de los 7 años las características que suelen mostrar las personas con SW son las que se detallan a continuación.

### 6.5.1. Respecto al vocabulario:

Pueden usar palabras poco frecuentes, aunque muchos no lo hacen (Me *derrumbó* una ola en la playa). Este es uno de los aspectos más resaltados en la bibliografía que está empezando a descartarse.

Introducción en su lenguaje de neologismos, palabras que no existen (“como que se *infligte*”)

Uso inadecuado de palabras de palabra que son muy similares en la forma y longitud (se queda “*impregnado*” por “impresionado”)

Presentan dificultades de acceso al léxico: anomias (no les viene la palabra a la cabeza)

Suelen tener problemas en definir conceptos (¿Qué es un logopeda? “*una persona que te sienta y te dice cosas*”; ¿Qué significa tener la tensión alta? *Que la sangre se te sube a la cabeza*)

No comprenden el lenguaje el lenguaje figurado (hacer el indio; perro ladrador poco mordedor) y lo usan sin comprenderlo o inadecuadamente (está con él que no trina; se puso rojo de envidia)

Uso de expresiones rebuscadas y mal construidas precisamente por la complejidad que quieren darle. **Es como si mostraran un gusto por la forma del lenguaje más allá de su contenido.**

### 6.5.2. Respecto a la gramática

- La longitud media de sus emisiones suele estar acorde a su edad mental.
- La repetición de oraciones suele ser pobre, tal vez por los problemas de ordenación de las palabras que presentan:

Ante la repetición de: *María pone la muñeca en la cuna*

Podemos encontrar:

mala colocación y omisión de las palabras: Pone María en la cuna

mal uso de los elementos relacionales: Pone en la cuna *en* la muñeca

- Problemas para acabar frases correctamente (Si tuviera un camión ....
- Errores en el uso de palabras funcionales o relacionales (preposiciones –con, hasta, en- y conjunciones –porque, cuando, aunque, pero-) muchos de ellos debido a problemas de uso de vocabulario visoespacial –encima, debajo, entre,...- y de cantidad –muchos, pocos, par, ...-(relacionado con sus problemas para el cálculo y habilidades visoespaciales).

- Dificultades de concordancia de género y número
- Dificultades de comprensión gramatical (relativas, condicionales, pasivas)

6.5.3. Respecto al uso que hacen del lenguaje en situaciones de interacción social (pragmática):

- El lenguaje puede llegar a ser incoherente y superficial (cocktail party): se mezclan muchos temas y no se explican de forma clara; a ello se añaden dificultades para ordenar las frases, además de utilizar incorrectamente las palabras
- No suelen respetar los turnos conversacionales e interrumpen con frecuencia. No ven cuándo pueden o no hablar, en gran medida porque no entienden la conversación o no prestan atención.
- Suelen cambiar bruscamente el tema de la conversación y llevarla hacia su interés personal.
- La mayoría de ellos manifiestan obsesión temática: uso restringido de temas
- No suelen establecer contacto ocular propio de la infancia y no se orientan hacia el interlocutor.
- Llamadas de atención inapropiadas
- Locuacidad excesiva
- Mantienen funciones comunicativas sociales como: ¿no me digas?, ¿qué tal va la vida?, por supuesto. Sin embargo, a pesar de que usan frases hechas y clichés sociales, no suelen comprenderlas y las usan inadecuadamente (p.e. pueden preguntar en mitad de una conversación y repetir continuamente expresiones sociales como “¿Cómo te va la vida?”)
- Baja noción de economía de información en el mensaje

6.5.4. Logros educativos: los principales logros educativos tienen que ver además de con el lenguaje, con aspectos de cálculo y operaciones aritméticas y habilidades de lecto-escritura.

- Respecto al cálculo y habilidades aritméticas, las dificultades son muchas y se reflejarán en aspectos de autonomía tan básicos como el manejo del dinero y la propia noción del número y lo que significa.

- En relación con las habilidades de lecto-escritura, éstas son muy variables. No todos aprenden a leer.

Sus “buenas” habilidades verbales, buena memoria para sonidos y palabras y buenas habilidades de secuenciación auditiva, son útiles para adquirir habilidades lectoras.

Muchos alcanzan el techo de sus habilidades lectoras en torno a la adolescencia, otros no progresan en ellas más allá de los 9 años.

## **B) PAUTAS DE INTERVENCIÓN DE CARÁCTER GENERAL**

### **1. Aspectos que importan para la intervención**

Importa el momento del diagnóstico

Importa la estimulación recibida

Importan las condiciones familiares

Importan los logros y adecuaciones educativas

Importan las limitaciones propias de cada uno: los “perfiles cognitivos” varían mucho de uno a otro ante un mismo nivel de (dis)capacidad intelectual los desarrollos de cada uno serán cualitativa y cuantitativamente diferentes.

La intervención temprana contempla edades de 0 a 6 años, sin embargo, dadas las características de los niños con SW, proporcionamos pautas que incluyen hasta los 8 años.

### **2. Recomendaciones según el Libro Blanco de Atención Temprana (2000)**

**Elementos comunes de los programas efectivos:**

1. Individualización (especialmente en los primeros años)
2. Estructuración
3. Intensividad
4. Extensividad
5. Participación de los familiares

### **3. Recomendaciones generales de intervención en el lenguaje del SW:**

- La atención residirá en el desarrollo y consecución de los aspectos comunicativos, en un primer momento (0-3 años)
  - Posteriormente en aspectos más lingüísticos, sin abandonar los comunicativos.
- Centralización en los logros educativos

- En una última etapa primarán los aspectos socio-comunicativos dirigidos a la autonomía de la persona

#### **4. Intervención Temprana**

##### **Generalidades (0-6)**

- Intervención de los distintos profesionales (equipos de atención temprana, equipos de orientación educativa y profesores)
- Participación de los padres, especialmente en los primeros años (0-6) en los programas de intervención logopédica y psicomotriz.
- Las técnicas de intervención de estimulación precoz más obvias son las que van orientadas a desarrollar la función correcta desde el principio. Se trata de facilitar los procesos normales de desarrollo, a partir de intervenciones con el niño, la familia y el entorno.

##### **Pautas (0-6):**

- 1) Señalar los objetos y atribuirles nombre asegurándose la fijación de la mirada del niño en el objeto
- 2) Demandar al niño el señalamiento de objetos que el adulto nombra
- 3) Cantar y recordar canciones
- 4) Contar y recordar cuentos
- 5) Categorizar palabras en unidades superiores o inferiores y realizar tareas de recuerdo, auditivo o visual, sobre una serie de palabras para estimular la memoria a corto plazo (p.e. ante una serie auditiva o visual de elementos, p. e. animales o juguetes, o frutas,..., le pedimos que repita y a continuación podemos preguntarle a que categoría pertenecen)
- 6) A partir de unos pocos elementos (visuales o auditivos) organizarlos, ello facilita la estructuración ordenada y la atribución de sentido (partir de situaciones cotidianas y rutinarias frecuentes, por ejemplo la hora de comer, la hora del baño, juegos que le gusten)

7) Atribución de sentido a lo que se dice y se hace (p.e. para la palabra *bien*, que refuerza positivamente una conducta, podemos proporcionar la palabra oralmente, y entonarla de forma exagerada, y la reforzamos con palmas; para la palabra *saltar* haremos lo mismo, p.e. vamos a saltar -exageramos la entonación y ejecutamos la acción delante del niño).

Como se ha comentado en el punto anterior, será preferible que se trabajen con palabras y acciones muy cotidianas y siempre deberemos atribuir sentido a lo que le decimos o hacemos.

### **Generalidades (7 en adelante)**

- Las evaluaciones psicopedagógicas suelen mostrar que las áreas relacionadas con el lenguaje oral (fluidez, razonamiento, vocabulario) presentan un nivel aptitudinal normal.

- La valoración psicopedagógica resalta los rasgos deficitarios: memoria, aspectos numéricos, organización perceptiva, desarrollo psicomotor y lectoescritura.

### **Pautas (7 en adelante)**

1) Trabajar los conceptos, integrarlos en estructuras sintácticas y semánticas adecuadas, o en acciones directamente representables: p.e. *ordenar*, este verbo significa que *alguien ordena algo*; pues bien, ese *alguien* y ese *algo* deben estar presentes en la emisión que el niño dice; en el caso de *dar*, este verbo, para su significado adecuado, necesita de un *alguien* que da *algo* a otro *alguien*; en ambos casos y para mayor claridad, podremos representar la acción.

2) Trabajar los diferentes significados que las palabras pueden llegar a tener en función de los contextos lingüísticos y las situaciones

3) Trabajar la flexibilidad que las palabras tienen (i.e. *sierra* puede tener dos significados: instrumento para cortar o cadena de montañas) y no mantenerse fijo en uno de los significados.

4) Trabajar el nivel gramatical, incrementar las estructuras sintácticas e ir complejizándolas y trabajar su comprensión, claramente por debajo de su nivel

expresivo.5) Trabajar el nivel pragmático, el uso que se hace de la lengua en situaciones de interacción comunicativa.

5.1. Trabajar aspectos relacionados con la toma de turnos (Ahora hablo yo, luego tú)

5.2. Respeto de pausas comunicativas (Tienes que dejarme pensar o esperar, aún no he terminado ...)

5.3. Mantenimiento y cambio de tema (ahora estamos hablando de este tema; cuando quieras cambiar de tema me tienes que avisar para que yo sepa que quieres hablar de otro tema...)

5.4. Inhibición de la perseveración temática (ya hemos hablado de ello, vamos a intentar hablar de otra cosa; podemos dejar que sea él/ella quien cambie de tema o proponemos nosotros otro)

5.5. Relevancia informativa (indicar qué cosas son importantes o qué hay que decir acerca de un tema; qué es lo que hay que contar y qué no)

5.6. Aspectos no verbales de la comunicación, como mirar al interlocutor, orientarse al interlocutor, no usar un volumen elevado de voz. (corregiremos siempre que podamos estas conductas)

5.7. La imprecisión de su lenguaje, reflejado en la comunicación, debería incrementarse trabajando la comunicación referencial (es el tipo de comunicación que se da en aquellas situaciones en las que el propósito del hablante es transmitir información que permita al interlocutor identificar un referente entre varias posibles alternativas; en el caso del interlocutor, éste deberá identificar correctamente el referente al que se refiere el hablante); para ello intentaremos que sus emisiones no sean vagas, sino lo más precisas posibles; igualmente así produciremos nosotros, para asegurarnos la comprensión por su parte de aquello que decimos y queremos que hagan o entiendan.

## 6) Trabajar el razonamiento lógico

6.1. Ordenar secuencias en un orden determinado con sentido final. Podemos hacerlo sobre acciones cotidianas (vamos a bañarnos, y luego ¿?) o sobre esquemas de juego cotidianos que siempre se suceden de igual manera (p.e. reglas que determinan un juego: escondite, la oca,...)

6.2. Hacer ver al niño/adolescente que determinados eventos preceden a otros por los efectos o causas que aparecen ellas. Ello ayuda a ordenar el pensamiento y a enlazar hechos coherentemente de forma audio-oral (p.e. ¿qué haces para lavarte los dientes?; ¿Qué haces antes de ir al colegio?; primero apagamos el fuego porque si no ¿qué puede pasar?; ¿qué hacemos primero lavarnos los dientes o comer? ¿por qué?) o de forma visual (p.e. ordenar una secuencia de dibujos que resulte en una pequeña historia).

No está demostrado que los aprendizajes auditivos sean más efectivos que los visuales, por lo que se recomienda trabajar de igual manera ambos.

7) Sus intereses hacia relatos y cuentos permiten trabajar numerosos aspectos del lenguaje:

7.1. Desde estructuras sintácticas complejas a razonamiento lógico

7.2. La relevancia informativa y distinguir la idea central del relato.

7.3. Esto permitirá extrapolar estos aprendizajes y otorgar sentido a situaciones reales de interacción

8) Importante presentar las tareas muy estructuradas y de forma variada, ello repercute en la reducción del nivel de fatigabilidad y favorece la atención.

9) Insistir en la generalización y relación de los conocimientos aprendidos que, indiscutiblemente, han de ser significativos y funcionales.

10) Trabajar la lectoescritura. Los problemas en la percepción espacial les permiten captar ciertos componentes de las palabras, pero les impide apreciar el conjunto de la figura, lo que provoca que haya sustituciones, inversiones y reversibilidad de las letras. Los logros en este campo pasan por estimular:

10.1. Aspectos psicomotores como la coordinación óculo-manual (por ejemplo, recortables de dibujos o de objetos que les gusten; punteado, ...)

10.2. La orientación espacial

10.3. Atención selectiva hacia la tarea, que debería ser inicialmente lo más lúdica posible.

10.3. La percepción y discriminación visual (trabajar similitudes y diferencias entre los objetos, dibujos, letras)

11) Si tenemos en cuenta su predisposición verbal y auditiva, podremos desarrollar pautas de lectura basados en ellos (p.e. relacionando la música con las letras u objetos con letras determinadas, p.e. *araña* con la *A*; o relacionando las letras con movimientos concretos de los dedos y manos, p.e. la *L* se realizará cerrando el puño y estirando el dedo índice y pulgar).

12) Trabajar aspectos de fluidez y comprensión lectora, especialmente pobre en este síndrome, realizando preguntas con información literal, en un primer momento, e inferida, en un momento posterior, sobre el texto leído.