

Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER).

**I Convocatoria Fondo Inocente, Inocente de Atención integral a niños
con enfermedades raras**

Proyecto:

*“CARACTERIZACIÓN COGNITIVA Y SOCIAL DEL SÍNDROME DE
SMITH-MAGENIS”*

Informe técnico de evaluación de 9 casos afectados por el Síndrome de Smith-Magenis.

Los datos que se recogen en este informe se corresponden con los obtenidos de la evaluación neurocognitiva y lingüística de 9 personas con síndrome de Smith-Magenis.

La evaluación se desarrollo en dos momentos entre los meses de marzo y julio del año 2009, en Burgos y Madrid respectivamente.

Para el acceso a los pacientes fue preciso contactar con las familias a través de la Asociación Smith-Magenis España (ASME).

Dado que el síndrome de Smith-Magenis es una enfermedad rara, el número de casos diagnosticados no es muy elevado y el número de asociados es todavía menor. Para poder obtener datos de diferentes edades, y lo suficientemente representativos, se solicitó a la Asociación Smith-Magenis que contactaran con familias de afectados cuya edad cronológica fuese superior a los 7 años y que quisieran participar en el estudio.

Batería de Pruebas Aplicadas para la Evaluación Neurocognitiva y Lingüística

1) Caracterización Neurocognitiva

Para la caracterización cognitiva de la muestra fue administrada una amplia batería de pruebas a los participantes en la evaluación y son las que se detallan a continuación:

A) Wechsler memory scale

El WMS-III permite evaluar tanto la memoria inmediata como la memoria de trabajo y la memoria demorada. Cada uno de estos tipos de memoria se evalúa en dos modalidades (la auditiva y la visual) y con dos tipos de tareas (recuerdo y reconocimiento).

La edad de aplicación es de 16 a 89 años.

B) WISC -Escala de Inteligencia de Wechsler

Batería utilizada para evaluar la capacidad intelectual y neuropsicológica en general. La escala de Wechsler consiste en 11 subtests agrupados en dos subescalas (Verbal y Manipulativa).

La edad de aplicación de esta prueba es de 7 a 15'11 años, de cualquier raza nivel intelectual, educación, orígenes socioeconómicos y culturales y nivel de lectura.

Es una herramienta fundamental para conocer cómo procesan la información los sujetos e inferir las variables no cognitivas que influyen en sus rendimientos.

- Subtests de Escala Verbal: Información; Comprensión; Aritmética; Serie de dígitos; Vocabulario y Semejanzas.

- Subtests de Escala de Ejecución: Figuras Incompletas, Historietas, Cubos, Rompecabezas, Claves y Laberintos.

C) WAIS - Escala de Inteligencia de Wechsler

Tiene por objetivo medir la inteligencia del adulto. El WAIS es un test construido para evaluar la inteligencia global, entendida como concepto de CI.

La edad de aplicación de esta prueba es de 16 a 64 años, de cualquier raza nivel intelectual, educación, orígenes socioeconómicos y culturales y nivel de lectura.

Es una prueba de aplicación individual y consta de 2 escalas: verbal y de ejecución.

D) Benton Test of Facial Recognition (Benton et al., 1983)

Este test se propone con el objetivo de medir la capacidad para identificar y discriminar fotografías de caras no familiares. Las fotos con los seis estímulos muestran caras en diferentes ángulos y con diferentes condiciones de luminosidad.

E) Benton Line Orientation Test (Benton et al., 1983)

Este test evalúa la percepción espacial y la orientación.

F) Rey – Osterrieth Complex Figure Test (Rey, 1959)

En este test se le pide al sujeto que copie una figura compleja sin tiempo límite, y se evalúa el uso de estrategias para organizarse y planificarse, resolver problemas y habilidades visuo-constructivas. Después de 30 minutos se le pide al individuo que reproduzca la misma figura, en la cual el investigador evalúa la habilidad individual de recuerdo de material no verbal.

G) STROOP

Se ha comprobado que dificultades al leer palabras pueden ser debidas a daños en el hemisferio izquierdo del cerebro mientras que el derecho está

relacionado con la identificación de colores. La comparación de las puntuaciones obtenidas en las tres láminas permite evaluar los efectos de la interferencia en el sujeto.

La sencillez de los estímulos y su breve tiempo de administración permiten usar esta prueba en casos muy diversos (daños cerebrales, drogadicción, demencia senil, psicopatología, estrés, etc.) independientemente del nivel cultural del sujeto. Desde 7 a 80 años.

H) LURIA-DNA, diagnóstico neuropsicológico de adultos

La Batería Luria explora de forma sistemática una completa gama de funciones y habilidades:

- Área visoespacial: 2 tests
- Área de Lenguaje: 2 tests
- Área de Memoria: 2 tests
- Área de procesos Intelectuales: 2 tests
- Atención

Se aplica a partir de los 7 años

I) RAVEN (SMP, CPM, AMP)

La Escala SPM es aplicable desde los 6 años hasta adultos; contiene 60 elementos ordenados según dificultad y sensibles a los procesos evolutivos de la inteligencia.

Las escalas de Color y Superior son más cortas (36 elementos) y adaptadas al examen de niños de 4 y 9 años (CPM) y adolescentes y adultos con mayor dotación (AMP).

Las escalas de Raven son, una de las mejores estimaciones del factor “g” y de la inteligencia general, porque la capacidad educativa está en la base de esos constructos.

2) Caracterización Lingüística

Para la caracterización lingüístico-comunicativa se aplicó para su evaluación también una gran batería de pruebas

Pruebas de lenguaje:

A) Para evaluar la comprensión del lenguaje:

- Test Peabody-IVR para evaluar la comprensión del vocabulario pasivo.
- Test BOEHM para evaluar la comprensión de vocabulario relacional
- Test Carrow-Woolfolk para la evaluación de la comprensión de estructuras gramaticales
- Test TROG para la evaluación de la comprensión de estructuras gramaticales
- Prolec para evaluar la comprensión del lenguaje escrito

B) Para evaluar la producción del lenguaje:

- Test fonológico de L. Bosch para la evaluación de la producción fonológica espontánea a partir de escenas.
- Registro Fonológico Inducido (RFI) evalúa el desempeño fonológico a partir de dibujos de objetos.
- Prueba de denominación de objetos (se trata de nombrar los dibujos que se le enseñan)
- Prueba de fluidez léxico-semántica y fonológica (decir en un minuto todas las palabras relacionadas, p.e. con partes del cuerpo o que empiecen por /f/)
- Cuento de la rana para evaluar la expresión narrativa

C) Generales

- ITPA: evalúa habilidades psicolingüísticas tanto para el proceso de recepción como de producción y evalúa el canal auditivo y visual de entrada de información.
- Prueba de decisión léxica auditiva (decidir si una palabra escuchada existe o no)
- Prueba de asociación semántica (seleccionar entre cuatro estímulos cuál se relaciona con un dibujo previamente dado)
- Prueba de discriminación viso-semántica (diferenciar entre un conjunto de 4 dibujos el que no pertenece a esa selección)

Los datos recogidos se han introducido en una base de datos y se ha identificado a los participantes del estudio con un código de cifras y letras que permite su anonimato.

Actualmente estamos en proceso de análisis, descripción y caracterización de los datos obtenidos de las diversas pruebas aplicadas con el fin de poder determinar un perfil neurocognitivo y lingüístico de la población con Síndrome de Smith-Magenis en España.

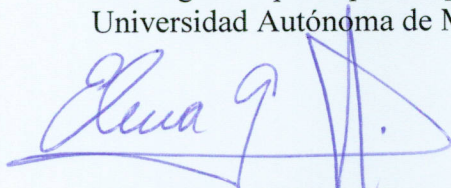
Una vez analizados los resultados de cada caso se proporcionará al los padres un informe detallado individual con los resultados de su hijo de evaluación neuropsicolingüística, con recomendaciones clínicas, educativas, psicológicas y logopédicas, si así fuera necesario.

Los resultados derivados de este estudio se presentarán en foros especializados y en revistas de impacto especializadas dejando constancia de la financiación de Feder y la convocatoria en la que se enmarca, *I Convocatoria Fondo Inocente, Inocente de Atención integral a niños con enfermedades raras*, así como el soporte y la ayuda de la Asociación Smith-Magenis España (ASME).

Este informe técnico ha sido realizado por las siguientes profesionales del campo de la psicología y la logopedia.

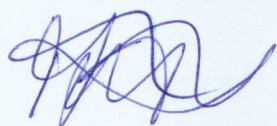
Elena Garayzábal Heinze

Investigadora principal del proyecto
Universidad Autónoma de Madrid



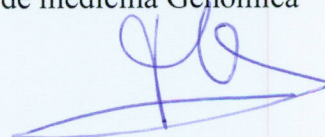
María Lens Villaverde

Universidad de Santiago de Compostela



Montse Fernández Prieto

Fundación Pública Gallega
de medicina Genómica



Adriana Sampaio

Universidad de Mhno

