

TRABAJO FINAL DE EGRESO

Abordaje psicopedagógico de las dificultades de aprendizaje en niños con síndrome de Prader-Willi

Tesina

Tesista: Margarita Mastrotonardo

Tutor: Dr. Alejandro Drewes

UNIVERSIDAD NACIONAL DE SAN MARTÍN

ESCUELA DE HUMANIDADES

Licenciatura en Psicopedagogía con Orientación en Intervención Temprana

Agosto 2021

ÍNDICE

Resumen	3
Introducción	6
Hipótesis de trabajo y objetivos	7
CAPÍTULO I	
La Psicopedagogía y la Importancia del Rol del Psicopedagogo/a en los diferentes ámbitos.....	11
CAPÍTULO II	
Interdisciplina	22
CAPÍTULO III	
Síndrome de Prader-Willi.....	32
CAPÍTULO IV	
Ley Nacional de Discapacidad	59
CAPÍTULO V	
ANEXO – Instrumentos	
Entrevistas y respuestas de Entrevistas a los profesionales de la Salud y a la Asociación de Padres	63
CAPÍTULO VI	
Conclusiones	88
Bibliografía	100
Currículum Vitae de la autora	107

Resumen

La presente investigación tiene como objetivo indagar el abordaje psicopedagógico de las dificultades del aprendizaje en niños con Síndrome de Prader-Willi, que en adelante mencionaremos como SPW; para ello nos abocaremos también en la importancia del rol del psicopedagogo en la atención de estos niños.

Dicho trabajo se basa en una investigación exploratoria con una metodología cualitativa, para ello es importante interiorizarnos y tener en claro el rol del psicopedagogo en los diferentes ámbitos; en la escuela, en la clínica, a fin de realizar un estudio comparativo que nos permita establecer la especificidad del psicopedagogo. Para ello se tomará como muestra a un grupo de profesionales que trabajan en la Asociación de padres de niños con Síndrome de Prader-Willi; y también un grupo de profesionales psicopedagogos externos a la misma –grupo control-, a fin de poder relevar información respecto a la atención de niños con SPW.

A través de la comparación de las respuestas de ambos grupos muestrales, se procederá a realizar un análisis interpretativo con la finalidad de obtener un común denominador para diseñar un plan estratégico de intervención más adecuado a la necesidad de cada niño/a en el marco de la diversidad.

Por ello, a lo largo de nuestro trabajo presentaremos a la muestra entrevistas semi-dirigidas con preguntas diseñadas en función de las variables dependientes como las dificultades de aprendizaje que surgen del sujeto con SPW, el reconocimiento de diferentes estrategias de enseñanza en la intervención psicopedagógica, la incidencia del comportamiento frente al aprendizaje y el acompañamiento del psicopedagogo al docente en el diseño de un plan de trabajo curricular en niños con SPW, todos ellos de suma importancia para la recolección de datos. De este modo, se tratará de caracterizar la posible correlación entre problemas de aprendizaje y el SPW en sujetos afectados.

Por otro lado debemos considerar y no perder de vista que la Psicopedagogía es una disciplina joven en expansión. Inicialmente, hace 50 años, las intervenciones centradas en el “niño que no aprende”, eran de carácter correctivo, ya sea en tareas clínicas como en acciones en la institución escolar. Esta mirada se considera superada, aun cuando quedan algunos

profesionales que la sostienen pues no valoran la importancia de una intervención preventiva que parte del objeto de estudio de la disciplina; la conducta del hombre en tanto aprendizaje saludable, sin dejar de reconocer que también hay que actuar ante el problema cuando aparece, y por sobre todo previniendo su aparición.

La prolongación de la esperanza de vida y el reconocimiento de que aprendemos a lo largo de toda la vida amplió el campo de acción a todo el ciclo vital y la hace salir del espacio escuela para insertarse en múltiples espacios sociales.

La globalización y las situaciones socio-económicas complejas estimulan el reconocimiento del atravesamiento sociocultural en la problemática del aprendizaje, lo que abre el espacio a las intervenciones enriquecedoras, trabajando con la persona y su entorno en la construcción de un aprendizaje satisfactorio y una mejor calidad de vida.

Como toda disciplina científica, en la actualidad, hace de la interdisciplinariedad el eje de su trabajo.

En síntesis, la Psicopedagogía sale del caso del niño problema y de la institución escuela para abordar nuevos desafíos, entre ellos: medios de comunicación, tercera edad, tiempo libre, grupos de riesgo, personas con capacidades diferentes.

Por otro lado el ámbito de la Psicopedagogía abarca tanto el ámbito laboral, forense, arte, y psicopedagogía preventiva.

Los mencionados son espacios que cada profesional enriquece con el valor agregado de su creatividad y su iniciativa. En este trabajo de investigación nos ocuparemos de uno de estos espacios, de manera especial, de la psicopedagogía preventiva.

En este trabajo de investigación realizaremos un análisis de la “labor del psicopedagogo en una Asociación de padres con niños con Síndrome de Prader-Willi y sus implicancias en el campo de la intervención temprana.

Es necesario profundizar respecto del concepto de “intervención temprana” dentro de la psicopedagogía ya que puede actuar en forma preventiva dentro del ámbito de la salud de la atención primaria y tan necesaria en lo que hace al campo y rol del psicopedagogo/a en la atención de niños con dicho síndrome.

Cuando hablamos de la Psicopedagogía la relacionamos sólo con los niños en la escuela, con las problemáticas de la fase escolar, olvidando que el hombre aprende durante toda la vida y desconociendo los aportes que esta disciplina puede brindar a la intervención precoz y a la prevención de los trastornos del desarrollo desde un abordaje integral.

Esta modalidad de intervención supone evaluar y detectar precozmente las alteraciones en el desarrollo del niño, a través de técnicas de evaluación temprana, que permiten detectar primariamente el déficit en el desarrollo psicomotriz, cognitivo y simbólico del bebé y niño pequeño, como también la observación clínica de la interacción diádica, base de los futuros aprendizajes. Por ello la importancia a la hora de la detección temprana de una patología; como lo es el “Síndrome de Prader Willi” dando cuenta que en este proceso involucra la atención médica Primaria, atención temprana, pediatría, Psicopedagogía, interdisciplina.

Entendiendo a la atención médica primaria como una estrategia que concibe integralmente a los problemas de salud-enfermedad y de atención de las personas y el conjunto social, no sólo provee servicios de salud, sino afrontar las causas últimas sean sociales, económicas y políticas de la ausencia sanitaria.

En su visión integra la asistencia, la prevención de enfermedades, la promoción de la salud y la rehabilitación. Su misión consiste en extender el sistema sanitario hasta la intimidad de las viviendas permitiendo conocer la realidad social y sanitaria de la población, mejorando la comunicación entre el individuo y su familia; con sus saberes y cultura, y la medicina científica. En los próximos capítulos explicaremos la importancia de la atención temprana, el campo de la interdisciplinariedad, compararemos también el análisis de las entrevistas realizadas; y en cuanto a las conclusiones permitirán definir el rol del psicopedagogo/a en en la atención de niños/as con dificultades de aprendizaje; entendiéndolo como aquél que acompaña el proceso de aprendizaje de niños/as a través de una mirada y escucha interdisciplinaria. Mirada y escucha clínica que se refiere a una mirada que valora, estimula, da crédito, alienta y legitima apreciando hasta las sutilezas y una escucha que debe ser amplia y abierta que guía el abordaje de las intervenciones.

Introducción

Primeramente, haremos referencia al eje organizativo de la Psicopedagogía, entendida como la ciencia que permite estudiar a la persona y su entorno en las distintas etapas de aprendizaje que abarca su vida. A través de sus métodos propios, dicha disciplina estudia el problema presente vislumbrando las potencialidades cognoscitivas, afectivas y sociales para un mejor y sano desenvolvimiento en las actividades que desempeña la persona.

La Psicopedagogía es un campo vastísimo, que estudia y trabaja los aprendizajes sistemáticos y asistemáticos. Abarca la educación académica en todos sus niveles, y la educación familiar, vocacional, ocupacional y laboral; se ocupa de la salud mental, en cuanto aprender implica afrontar conflictos, construir conocimientos y muchas veces padecer perturbaciones.

Es una disciplina que se dedica a los aprendizajes en tanto conocimientos; sin descuidar los aprendizajes como espacios de participación simbólica, dramática, social, cultural y lingüística.

Trabaja con seres humanos de ambos géneros y de todas las edades, incluso desde antes de nacer, de diferentes culturas y estratos sociales. Es una disciplina abierta al diálogo y al trabajo conjunto. Es interdisciplinaria. Los ámbitos de trabajo también son amplios: la educación sistemática, la clínica, la prevención en sus amplias alternativas apenas esbozadas, los medios de comunicación, la educación parasistemática y permanente, las campañas de salud pública, las áreas de recreación, entre otros.

La presencia de los psicopedagogos en los equipos hospitalarios y centros de salud; y, en este caso hacemos mención a la intervención del psicopedagogo/a en una Asociación de niños/as con SPW; permite el abordaje integral de las problemáticas no sólo de la fase escolar sino también aquellas relacionadas con la intervención precoz y con la prevención de los trastornos del desarrollo.

Hipótesis de trabajo y objetivos

En el presente TFE partimos de la siguiente hipótesis:

Los niños con SPW presentan dificultades de aprendizaje que se manifiestan en aspectos de la conducta.

Todo ser aprende en diferentes tiempos y ritmos, para que realmente se constituya en un aprendizaje significativo (COLL 1996), de allí la importancia de diseñar un plan estratégico de intervención de acuerdo a sus necesidades y especificidades en el campo.

Como objetivos generales partimos de:

- Determinar el rol del psicopedagogo en la atención de las dificultades de aprendizaje en niños con SPW.

Objetivos

Objetivos específicos:

- Identificar problemáticas de aprendizaje y de conducta concretas reconocidas en niños con el síndrome y establecer posibles correlaciones entre los mismos.
- Caracterizar en la muestra seleccionada el cuadro de factores prioritarios asignados por los psicopedagogos/as de la muestra en la resolución de problemas de aprendizaje en sujetos con SPW
- Reconocer estrategias metodológicas específicas de enseñanza en niños caracterizados por este síndrome.

Como mencionamos antes, este trabajo tiene como finalidad caracterizar la tarea que realiza el psicopedagogo en la atención de niños con SPW, partiendo de la consideración de que aún

existirían falencias en relación al rol que dicho profesional debe ocupar, y motivadas por la existencia de representaciones estereotipadas respecto al mismo.

Consideramos relevante en este contexto, pensar el sentido de la tarea profesional desde un trabajo interdisciplinario que desarrollaremos en esta investigación, que se extiende desde el nivel micro –familiar-, que involucre a los sujetos afectados por dicho síndrome, al nivel macro –institucional, dado por los psicopedagogos que conforman la muestra seleccionada-, y constituye un ámbito de intervención oportuna, conllevando desde esta visión amplia una responsabilidad que fundamenta la ética de la profesión.

En relación a la interdisciplina y a la importancia que esta forma de trabajo implica en el ámbito de la salud.

Dada la parcialidad que suele imponer el saber especializado, debido al recorte de la realidad, específico de cada campo disciplinar, asistimos día a día a la creciente atomización del saber en general y del hombre en particular, por parte de los profesionales de la salud. Esta cuestión se potencia al articularse con el afianzamiento y desarrollo de la tecnología. Es imprescindible instrumentar la cooperación entre diferentes disciplinas para lograr una mirada ampliada, que permita organizar estrategias más adecuadas para abordar a los niños con dicho síndrome.

Pero, no alcanza con la sola participación de distintos especialistas para que sus acciones resulten eficaces. Es fundamental que constituyan un equipo, esto significa diversidad de funciones organizadas para lograr un objetivo, objetivo que trasciende la resolución del síntoma.

Para que un equipo multidisciplinario alcance una integración interdisciplinaria, es necesario que los profesionales no trabajen en compartimentos estancos sino formando una red y construyan entre todos un saber compartido.

Pero este propósito no es tan sencillo. La interdisciplina apunta a posibilitar una visión integral del sujeto y la toma de decisiones en situaciones de incertidumbre, implica la integración de conceptos, métodos, procedimientos, terminologías y datos de diferentes campos. Requiere también de una gran interacción entre las disciplinas y la modificación de los involucrados en el intercambio. Posibilita el surgimiento de nuevas preguntas y permite

respetar la complejidad del objeto de estudio, al evitar el riesgo de fragmentación desde la óptica especializada.

Según Stolkiner “Es sabido que la simple yuxtaposición de disciplinas o su encuentro casual no es interdisciplina” (Stolkiner, 1999, pp 451). Por el contrario, se requiere de una construcción conceptual común del problema.

Para que un equipo profesional pueda funcionar se requiere, como requisito sine qua non, la inclusión programada, dentro de sus actividades, de los dispositivos necesarios, tiempo de discusión de casos, ateneos compartidos, historiales únicos, etcétera. Todo debe ser reconocido como parte del tiempo compartido.

Para hablar de interdisciplina, necesariamente tenemos que hablar de campos conceptuales articulados, y para ello es necesario, el trabajo en equipo, la cooperación, la intencionalidad, disponibilidad para el diálogo, apertura, reciprocidad. Implica que, cada profesional sea competente en su disciplina y no se diluyan en saberes específicos. Es necesario también el apoyo de las instituciones y que las mismas favorezcan el encuentro interdisciplinario desde su organización y misión.

Por último, analizaremos de acuerdo a los resultados arrojados en la recopilación de datos que llevaremos adelante a través de las entrevistas a qué conclusión arribamos teniendo como partida nuestra hipótesis de trabajo en el desarrollo de la investigación que aquí nos hemos planteado y si ha contribuido o no a un mejor desarrollo y atención de niños/as con SPW.

CAPÍTULO I

PSICOPEDAGOGÍA

a) Disciplina y objeto

La Psicopedagogía tal y como hoy la conocemos, estudia y trabaja con el proceso de aprendizaje y sus dificultades. Pero, ¿Qué es el aprendizaje?. Es un proceso de cambio y modificación permanente de la conducta, en un tiempo y en un espacio, en forma gradual, y dado por el interjuego entre el sujeto y el medio. Esto implica al sujeto con su vida familiar y su proceso educacional. Es por eso que esta disciplina recibe aportes de diversas ciencias:

-de la Psicología en sus diversas ramas: Evolutiva, Social, Clínica.

-Sociología, Antropología, Lingüística, etc.

Podemos distinguir entre una Psicopedagogía General y otra Especial

El psicopedagogo es un profesional universitario que se ocupa del ser humano, sano o enfermo, en situación de aprendizaje. Puede desarrollar sus actividades en el ámbito de la salud y de la educación, con el objeto de obtener mejores logros de individuos y de la comunidad en la que se desenvuelve.

Al decir que se ocupa del sujeto en situación de aprendizaje no sólo nos estamos refiriendo al proceso sistemático desarrollado por diferentes instituciones con particulares exigencias.

Es común pensar que el psicopedagogo “atiende a los niños con problemas en la escuela. Sin embargo, su tarea es mucho más amplia. También se ocupará del sujeto en procesos de aprendizaje asistemático ya que, en realidad, aprendemos desde que nacemos hasta que nos morimos, y no solamente mientras asistimos a una institución educativa.

Podrá ofrecer alternativas de atención en todas las etapas del desarrollo, desde la estimulación temprana hasta abordajes terapéuticos en la tercera edad.

Campos de la acción de la Psicopedagogía:

EN EDUCACIÓN

- Escuelas comunes en todos sus niveles, jardines maternos y de infantes.
- Escuelas especiales en sus diferentes modalidades: intelectuales, físicos y motores, sensoriales y sociales, etc.
- Escuelas carcelarias, hospitalarias, internados, etc.

EN SALUD

- Hospitales generales, de niños, psiquiátricos, centros de salud, gabinetes, consultorios privados, políticas sanitarias, campañas preventivas, etc.

ÁREAS DE DESEMPEÑO PSICOPEDAGÓGICO

- **ÁREA CLÍNICA:** reconociendo y atendiendo las alteraciones del aprendizaje sistemático o asistemático, por ejemplo en la orientación vocacional u ocupacional, mediante el diagnóstico y tratamiento de las mismas.
- **ÁREA PREVENTIVA:** en la cual se apunta a evitar fracasos educacionales y a mejorar los resultados del aprendizaje. Puede realizar acciones que posibiliten la detección precoz de perturbaciones del aprendizaje, delineando pautas evolutivas concretas. Orientar respecto de las adecuaciones metodológicas acordes a las características bio-psico-socio.culturales de individuos o grupos; asesorar en la elaboración de planes curriculares, etc.
- **ÁREA SISTEMÁTICA:** tiene que ver con el planeamiento educacional y el asesoramiento pedagógico.
- **ÁREA INSTITUCIONAL:** Se refiere al conocimiento de la situación de aprendizaje en el ámbito de las instituciones e instrumentación de planes educacionales y

sanitarios, mediante el diagnóstico y la propuesta metodológica pertinente. Si vemos a la salud como un complejo equilibrio bio-psico-social, favorecer el aprendizaje hacia formas de vida saludables es una tarea de la Psicopedagogía.

b) El rol del psicopedagogo

Parafraseando a Marina Muller (1995), la Psicopedagogía es un campo vastísimo, aún no delimitado en todas sus posibilidades, que estudia y trabaja los aprendizajes sistemáticos y asistemáticos. Abarca la educación académica en todos sus niveles, y la educación familiar, vocacional, ocupacional y laboral; se ocupa de la salud mental, en cuanto aprender implica afrontar conflictos, construir conocimientos y muchas veces padecer perturbaciones, incluye el estudio de las estructuras educativas, sanitarias y laborales en cuanto promueven, traban o dañan los aprendizajes.

Es una disciplina que se dedica a los aprendizajes en tanto conocimientos; sin descuidar los aprendizajes como espacios de participación simbólica, dramática, social, cultural y lingüística.

Es una disciplina abierta al diálogo y al trabajo conjunto. Es interdisciplinaria. Los ámbitos de trabajo también son amplios; la educación sistemática, la clínica, la prevención en sus amplias alternativas apenas esbozadas, los medios de comunicación, la educación parasistemática y permanente, las campañas de salud pública, las áreas de recreación.

La presencia de los psicopedagogos en los equipos hospitalarios y centros de salud permite el abordaje integral de las problemáticas, no solo de la fase escolar sino también de aquellas relacionadas con la intervención precoz y con la prevención de los trastornos del desarrollo.

Es de gran importancia el modelo integrado de atención médico-psicopedagógica; tanto para el médico como para el psicopedagogo; pero especialmente para el paciente ya que ofrece ventajas como el intercambio de saberes y significantes frente a un problema complejo. La complejidad responde a la multicausalidad que en general caracteriza los trastornos del desarrollo, de adaptación escolar y aprendizaje. El intercambio de conocimiento resulta de

gran valor en la creación de estrategias diagnósticas y terapéuticas para atender al paciente. Ya que la comunicación entre diferentes especialistas, que manejan marcos teóricos diferentes, enriquece muchísimo más la práctica en el ámbito de la salud. Otro dato importante es la posibilidad de intercambios no sólo formales, sino informales, ya que muchas veces las problemáticas de los pacientes crea angustia en los profesionales, y ese intercambio actúa también como contención.

En cuanto a la intervención en prevención, ya desde las primeras fases del desarrollo se plantean atrasos o alteraciones que se hacen presente al llegar a la etapa escolar. El control y la vigilancia de estas etapas precoces del desarrollo son funciones del pediatra, quien podrá percibir o no, el valor de un retraso en el habla, de una ausencia de actividad lúdica o de interés en la manipulación y exploración de los objetos, para el futuro niño.

Una actuación conjunta del pediatra y del psicopedagogo u otro especialista en la asistencia ambulatoria pediátrica, reduce riesgos y multiplica la atención sobre señales en el desarrollo que pueden amenazar la evolución posterior.

Cambios en las rutinas de higiene, alimentación, estimulación verbal, intervención precoz sobre el vínculo madre-hijo, pueden prevenir dificultades futuras. La intervención precoz médico-psicopedagógica en la orientación a las madres para estimular el juego o la exploración adecuada de objetos, constituyen algunas de las posibles acciones preventivas en relación a promover el desarrollo cognitivo y evitar futuras dificultades en el ámbito escolar. (Rodríguez Muñiz,. 2001).

FUNCIONES DEL PSICOPEDAGOGO EN LOS DIFERENTES CAMPOS

En educación; las autoridades educativas le proponen abocarse en el marco de la transformación educativa al fracaso escolar y la deserción escolar, que afectan seriamente la educación actual; el profesional se caracteriza por ser un gestor de aprendizajes constructivos en alumnos, escuela y comunidad con intervenciones individuales y grupales. Estar preparado para integrar acciones y estrategias en los proyectos de la escuela y la comunidad; comprender el aprendizaje como fenómeno global, complejo y dinámico, fruto de esfuerzos cooperativos, rescatar y capitalizar los aportes de los alumnos, docentes de todos los niveles

y modalidades del sistema y comunidad, que favorecen un ir haciendo con el otro y no por el otro o para el otro; y también **la atención en integración de alumnos con necesidades educativas especiales.**

Trabaja en:

- Asesoramiento a autoridades e instituciones
- Gabinetes Técnicos Interdisciplinarios en todos los niveles y modalidades, tanto oficiales como privados.
- Realización de detección temprana de alumnos talentosos y otros con necesidades educativas especiales.
- Realización de diagnóstico, pronóstico, seguimiento y tratamiento psicopedagógico, fundamentalmente en el proceso de enseñanza-aprendizaje.
- Orientación metodológica.
- Prevención y asesoramiento a padres y docentes.
- Orientación educacional.
- Orientación vacacional-ocupacional.
- Tutoría.
- Ejerce nuevos roles en educación especial.

En Salud; está integrado en leyes provinciales y en el Plan Médico Obligatorio –Resolución 247 de Salud Pública de la Nación), que obliga a incluir sus prestaciones en todas las Obras Sociales y la Ley 24901 de Prestaciones para Discapacitados.

Programas de Educación para la Salud:

- Formación en servicio del personal hospitalario –actualización, reorientación, residencias-, se colabora en la planificación, preparación, seguimiento y asesoramiento del proceso enseñanza-aprendizaje.
- Programas de educación comunitaria, control y seguimiento del niño sano, educación familiar, educación sexual, educación alimentaria, prevención de patologías (adicciones a sustancias, violencia y maltrato, integración de “lo distinto”), etc.

Programas de Salud para la Educación:

El Ministerio de Educación dispone de establecimientos de Educación Especial para sujetos con algunas discapacidades. Además se integran personas con Necesidades Educativas Especiales en las escuelas comunes.

El Ministerio de Salud Pública tiene un programa interdisciplinario de Salud Escolar.

Desde el Hospital y los Centros de Salud, las Obras Sociales y Consultorios Particulares:

- Diagnóstico y tratamiento específico de las Necesidades Educativas Especiales.
- Diagnóstico, orientación y tratamiento del proceso de aprendizaje del paciente neurológico, genético, psiquiátrico, gerente, etc.
- Estimulación temprana.
- Rehabilitación de las posibilidades de aprendizaje después de cambios relacionados con enfermedades, accidentes.
- Detección y derivación de patologías de aprendizaje al sistema educativo y a otros servicios de salud.
- Orientación vocacional y ocupacional. Enfoque especial ante escuelas de enfermedades y accidentes.
- Orientación y colaboración con la escuela hospitalaria, común y especial.
- Detección y acciones interdisciplinarias ante situaciones de violencia y maltrato, trastornos de la alimentación, adicciones a sustancias.
- Atención y educación de la madre adolescente.
- Otros.

En Acción Social; es un profesional comprometido con la transformación de los conocimientos, la afirmación de los valores que propician la convivencia y la justicia promoviendo la formación de individuos solidarios en lo social, participativos y tolerantes en lo político, productivos en lo económico, respetuosos de los derechos humanos y conscientes del valor de la naturaleza. Busca una educación de calidad, exigente según las posibilidades de cada uno, que prepara para la vida. Exige ser honesto, constructor de la paz, tener responsabilidad y dedicación al trabajo.

Protección al Menor: se trabaja en prevención, detección y rehabilitación de niños y adolescentes en riesgo social.

Desarrollo Comunitario: se actúa en equipos interdisciplinarios para la protección de la familia, la maternidad, los discapacitados, la niñez, juventud y ancianidad.

En lo Jurídico: en los Juzgados de las provincias y Juzgado Federal se realizan peritajes psicopedagógicos, asesorándose al juez sobre temas específicos. También se actúa en Juzgados de Menores.

En Investigación: si bien los presupuestos dedicados específicamente a esta área son escasos, el Licenciado en Psicopedagogía está preparado para la misma y sus producciones se difunden en Congresos, Jornadas y Seminarios regionales, nacionales e internacionales. Además el psicopedagogo encara su tarea como un proceso de investigación-acción y va documentando su experiencia para compartirla y difundirla. Colabora con los docentes cuando desean realizar investigación educativa.

En empresa: algunas acciones en el área son a saber: estudiar las capacidades que requiere un puesto de trabajo, formular un perfil cognitivo y de habilidades y destrezas, seleccionar personal, colaborar en la capacitación, perfeccionamiento y reorientación laboral, incorporar personal idóneo con alguna discapacidad.

En lo Municipal: se participa en las acciones de centros culturales, centros de cuidados infantiles, centros deportivos y recreativos, comedores infantiles.

Psicopedagogía preventiva

Al referirnos a la Psicopedagogía, nos convoca la idea de dos ámbitos –salud y educación– que están relacionados inextricablemente, toda práctica en el campo de la educación es una práctica socio sanitaria; se trata de un trabajo intelectual mediatizado por los decires singulares de los diversos protagonistas, los episodios cotidianos, los hechos y los acontecimientos que objetivan y materializan una realidad inaprensible de otro modo. El mandato de Educación lo poseen la Institución Familia en primera instancia, insertada en una

determinada cultura, (que tiene normas y valores) y de acuerdo a ésta la familia se encargará de formar y educar estableciendo límites a sus integrantes.

La educación, no se circunscribe a las paredes de un edificio ni a la geografía de un organismo; transita por todos los espacios sociales que, a su vez, la atraviesan sin cesar. El objetivo focal es proteger a las personas implicadas en la situación sea aceptada, y por ende sea asumida, que la persona, niño, adolescente, adulto, anciano, pueda posicionarse críticamente frente al problema, para comenzar a pensar en un nuevo proyecto vital. Bajo ningún concepto podemos separar a la psicopedagogía de la salud, ya que ésta se encuentra ubicada en la *interfase salud-educación*. Y es precisamente porque la salud es un proceso que nos implica en todos los sentidos desde el individual, social e histórico.

La salud tanto en su concepción individual como colectiva es producto de complejas interacciones entre procesos biológicos, culturales, ecológicos y económicos-sociales que se dan en el seno de la sociedad. Por lo tanto está determinada por la estructura y dinámica de la sociedad, por el grado de desarrollo de sus fuerzas productivas, por el tipo de relaciones que establece, por el modelo económico, por la forma de organización del Estado y sus Políticas, por las condiciones en que la sociedad se desarrolla como son el clima, el suelo, las características geográficas, sus recursos naturales disponibles, y por las formas de distribución y acceso a los mismos.

Conceptualmente, la Salud se define como un proceso incesante cuya idea esencial reside en sus caracteres histórico-social.

No definirla bien es callar su esencia, encerrarla en una definición a-histórica-social abstracta, donde palabras como físico, mental, biológico, medio ambiente, son formas o aspectos de su existencia y donde se perpetúan modos de dominación bajo la justificación lo científico a-histórico, a-político, a-ideológico, etc..

Es necesario el concepto de salud como proceso con carácter histórico y social, basándolo en la realidad que domina su determinación. No es un concepto universal puesto que debe ser elaborado para cada modo y relaciones de producción particular, para cada realidad histórico-social. Es construido socialmente, en forma colectiva, con una lógica compleja y no es el mismo para toda la humanidad, por tanto es un concepto evolutivo y dinámico.

La salud se constituye también como un producto social en la medida en que es un resultante y depende de esas acciones que realizan a favor o en contra los diversos actores sociales y políticos que intervienen sobre las condiciones de vida de las poblaciones.

La Organización Mundial de la Salud definió en 1946 “La Salud es un estado de completo bienestar físico, mental y social y no sólo la mera ausencia de enfermedad”.

La Organización Panamericana De la Salud en 1992 aludió a que “La Salud ha sido concebida como un estado de bienestar físico, psíquico y social, que implica un “normal” funcionamiento orgánico y una adaptación biológica del individuo a su ambiente, todo lo cual le permite realizar su trabajo habitual. Pero esta concepción representa una situación ideal, que se alcanzaría solo por excepción.

De esta manera, podemos incluir con seguridad plena a la Psicopedagogía como una disciplina que se ubica tanto en la prevención, asistencia y rehabilitación de la salud, la prevención es todo un recurso que permite reducir, disminuir, interrumpir o aminorar la progresión de una afección o enfermedad. Prevención es anticiparse, actuar antes de.

La prevención es vacuna pero también es tratamiento. Por una parte se evita la enfermedad, antes de que suceda y por otra se cura una vez aparecida. Se trata pues, no solo de evitar, sino, que una vez instalada la enfermedad, detener su curso hasta conseguir la curación o en caso de no ser posible, retrasar su progresión el máximo tiempo que se pueda.

La Psicopedagogía preventiva como proceso dinámico en el que profesionales y pacientes son a la vez, simultáneamente, emisores y receptores de mensajes, la Psicopedagogía Preventiva es un proceso que abarca un amplio conjunto de actitudes que apuntan al desarrollo intelectual, emotivo, psicológico y físico de la persona. En la práctica información y educación se funden y se confunden en un mismo Proceso de Prevención.

Las actividades preventivas, en la actualidad se clasifican en tres niveles, estos son: prevención Primaria, Secundaria, Terciaria. Actualmente se habla de medidas preventivas cuaternaria:

- Prevención Primaria: tienen como objeto disminuir la probabilidad de ocurrencia de las afecciones y enfermedades. Las medidas de prevención actúan en el período pre-

patológico. Se distinguen dos tipos de actividades de Prevención Primaria; la promoción de la Salud y la Protección de la Salud.

- La protección de la salud: medidas aplicadas a una enfermedad o grupo de enfermedades tendientes a interceptar las causas antes que involucren al hombre. Por ejemplo, saneamiento ambiental, inmunizaciones, etc.
- Prevención Secundaria: tienen como objeto de evitar la propagación y la transmisión de la enfermedad hacia otros. Las actividades son; diagnóstico precoz, tratamiento inmediato, prevenir complicaciones, prevenir la incapacidad prolongada.
- Prevención Terciaria: la Rehabilitación actúa cuando las lesiones patológicas son irreversibles y la enfermedad está establecida. Su objetivo es volver al individuo afectado a un lugar útil en la sociedad y utilizar las capacidades de funcionamiento. La rehabilitación contiene elementos físicos, psicológicos y sociales. El éxito de ella dependerá de adecuados recursos dentro de la institución familiar, hospitalarias, industriales y la comunidad.
- Prevención Cuaternaria: es la reinserción laboral del paciente y se trabaja para devolver la independencia económica del sujeto. Es todavía su inclusión polémica, pues a veces se la considera parte dependiente de la prevención terciaria. Esta medida preventiva está directamente relacionada al marco socio-económico que será potable o no para que esta persona que se rehabilitó socialmente pueda insertarse en una profesión, arte u oficio.

Estos niveles preventivos no son incompatibles entre sí, no se excluyen sino que se complementan enriqueciéndose mutuamente en su implementación conjunta con el fin de mejorar la calidad de vida de la gente y de la sociedad en su conjunto.

Psicopedagogía clínica

La actividad del psicopedagogo clínico en sus tres funciones fundamentales: la función evaluativa o de diagnóstico, la intervención o tratamiento y la función preventiva.

- **Evaluación:** una de las actividades esenciales del psicopedagogo por la especificidad de sus técnicas, la preparación necesaria para aplicarlas y la valiosa información que proporcionan es la Evaluación.

Se constituye como punto de partida. Consiste en explorar las capacidades cognitivas, habilidades, destrezas sociales y características de personalidad que conforman de manera integrada el funcionamiento del niño. En esta función evaluativa, se lleva a cabo una descripción de las conductas y síntomas que pudieran indicar la presencia de algún cuadro diagnóstico, además se exploran las características del entorno y se plantean hipótesis explicativas de la situación problema.

Los principales métodos empleados son la observación, que comienza desde el primer contacto con el paciente, y la entrevista clínica, en la cual se recaban datos importantes de la historia personal, familiar y escolar del niño, así como de la manera en que los personajes interactúan. Los tests psicológicos vienen siendo métodos de exploración que aportan una información relevante, la cual debe integrarse siempre con los resultados de la entrevista y la observación de la conducta para lograr una impresión global; existe una gran variedad de tests que exploran diversas áreas, entre las cuales el especialista selecciona sólo aquellos necesarios para dar respuesta a las preguntas que motivan la evaluación. Para obtener una visión integral, se exploran diferentes áreas como la madurez perceptivo-motora, el área intelectual –cognitiva-, y el área emocional-social, quedando las áreas médica y académica a cargo de los respectivos especialistas. Generalmente, se utilizan tests psicométricos, tests proyectivos, escalas de desarrollo, y escalas para padres y maestros, entre otros.

Las psicométricas son pruebas estandarizadas con reglas de administración muy precisas, que arrojan puntuaciones objetivas para contrastar con normas de acuerdo a un grupo de referencia –por edad, sexo, etc-, cuyos resultados se expresan en forma tipificada.

Cabe destacar, que el objetivo de estas pruebas no es ubicar qué posición ocupa el niño en un grupo según las pautas de desarrollo “normales” derivadas de la psicología evolutiva, sino cuáles son los puntos fuertes y débiles que permiten crear un *plan individualizado para estimular su propio desarrollo* de acuerdo a los recursos naturales y ambientales de que dispone el niño/a, orientados para esa situación

particular con **Síndrome de Prader-Willi** orientados hacia la progresión de su desarrollo.

Por otro lado, los tests proyectivos se basan en el principio de las pruebas psicodiagnósticas según el cual las diferencias individuales resaltan más claramente a medida que el estímulo es menos estructurado; estos se utilizan en la exploración del área emocional. Existen numerosas pruebas proyectivas, entre las cuales los tests proyectivos gráficos adquieren un papel primordial, dadas sus características de practicidad y economía.

La psicopedagogía clínica juega un papel que se enmarca en el modelo de equipo interdisciplinario de trabajo, basado en la participación de varios especialistas que se ocupan de manera coordinada para proporcionar una atención integral del niño. En condiciones ideales toda intervención infantil debería llevarse a cabo de esta manera, haciendo un uso adecuado de los recursos disponibles en nuestra sociedad.

El equipo interdisciplinario implica la presencia de una comunicación entre sus miembros –psicólogo escolar, educador, neuropediatra, psicólogo clínico, terapeuta del lenguaje, terapeuta ocupacional, trabajador social, psicopedagogo, orientador, entre otros-; y un proceso conjunto de toma de decisiones respecto al caso.

Los padres, y el docente son quienes permanecen más tiempo en contacto directo con el alumno, por ende quien observará su comportamiento dentro del aula de ese niño/a que presenta características con **Síndrome de Prader-Willi**. Al detectar la presencia de conductas llamativas –por exceso o por defecto- usualmente recurre al psicopedagogo, quien se encargará de conocer y evaluar la situación con mayor proximidad. Los psicopedagogos no pueden tratar con detenimiento con toda la población que atiende la institución y con la gravedad de algunas situaciones particulares. Es entonces cuando recurren a otros profesionales para llevar a cabo evaluaciones más profundas e intervenciones ajustadas al problema que el niño/a presenta.

CAPÍTULO II

INTERDISCIPLINA

El trabajo interdisciplinario tiene como propósito incorporar distintos enfoques sobre un problema, de modo de complejizar y enriquecer la mirada sobre las implicancias de las decisiones que se toman, tiene como eje central la búsqueda de la comprensión compartida de los problemas; está relacionada a la práctica de debatir ideas y de escuchar diferentes enfoques y un interés genuino de encontrar una verdad.

La interdisciplina apunta a posibilitar una visión integral de los sistemas complejos, -teniendo en cuenta al ser humano como un sistema complejo- y la toma de decisiones en situaciones de incertidumbre, implica la integración de conceptos, métodos, procedimientos, terminologías y datos de diferentes campos; requiere también de una gran interacción entre las disciplinas y la modificación de los involucrados en el intercambio. Posibilita el surgimiento de nuevas preguntas y permite respetar la complejidad del objeto de estudio, al evitar el riesgo de fragmentación desde la óptica especializada (Lejarra y Schejter, 2004).

En palabras de Piaget (1982):

“Nada nos compete a a dividir lo real en compartimentos estancos o en pisos simplemente superpuestos que corresponden a las fronteras aparentes de nuestras disciplinas científicas; po el contrario todo nos obliga a comprometernos en la búsqueda de instancias y mecanismos comunes.. La interdisciplinariedad deja de ser un lujo o un complemento ocasional, para convertirse en la condición misma del progreso.”¹

¹ Piaget, J. (1982), "La epistemología de las relaciones interdisciplinarias", en: . Los mecanismos de desarrollo mental,. Madrid, Editora Nacional.

Esta idea implica a su vez, la pluralidad de perspectivas y se contrapone a su vez a la idea de saber absoluto. El conocimiento progresa por los bordes, por las fronteras que existen entre las diferentes ciencias. En las fronteras se facilita la construcción de puentes entre diferentes lenguajes, el descubrimiento de lo común en lo aparentemente diferente y la traducción de los distintos sentidos con que se interpreta un mismo objeto de estudio.

En la interfase salud-educación es donde podemos encontrar un campo de trabajo verdaderamente fructífero para el trabajo conjunto de diferentes disciplinas y todo lo relacionado con la prevención y la atención temprana del niño y su familia. En medicina, el desafío de trabajar con profesionales de diferentes formaciones es doble; es necesario lograr hacerlo, tanto entre diferentes especialidades y subespecialidades médicas, como lograr una interacción entre médicos y profesionales de otras disciplinas.

La interdisciplina no se da en forma espontánea en la vida cotidiana de las instituciones. Para que haya interdisciplina, es necesario que las personas que debaten tengan conocimiento suficiente de la propia disciplina y que no se diluyan en saberes específicos, así como también que, la institución esté organizada de manera tal que su organigrama y la definición de las misiones y funciones de sus agentes favorezcan el encuentro interdisciplinario. Es condición indispensable la existencia de una cultura que valore este tipo de trabajo, es decir que, incluya la diversidad y que favorezca el debate simétrico entre profesionales.

La existencia de tiempo compartido dedicado al intercambio, a intercambiar perspectivas con los demás de manera conjunta, es imprescindible. La disposición y el interés de los profesionales implicados por participar de una reflexión crítica en que sus opiniones pueden ser puestas en cuestión. Por otro lado otro punto de importancia para la disciplina, es la existencia de un objetivo común que los convoque, así como la necesidad de solucionar un problema compartido.

Fernando Maciel define la interdisciplina “es una forma de abordaje terapéutico está determinada por la posición que aborda un terapeuta frente a lo que denominamos obstáculo

clínico.”² Entendemos el obstáculo clínico como el resto que se produce a partir de la delimitación de un objeto y un campo específico de trabajo, por lo tanto es irreductible de toda intervención. En el trabajo interdisciplinario es donde se realiza la transmutación de aquello que en todo tratamiento se erige como obstáculo clínico, en la formulación de un problema.

La interdisciplina no es sólo una forma de trabajo conveniente, sino que además es profundamente necesaria en la atención de problemas de salud, por tres razones:

- Porque contribuye al progreso del conocimiento.
- Porque el objeto del conocimiento son las personas y es necesaria una visión integral.
- Porque mejora la calidad de la asistencia, devela simplificaciones, completa definiciones insuficientes, permite un control cruzado entre los diferentes profesionales y ofrece una red de sostén.

Si hablamos de interdisciplina surge indudablemente la idea de campos conceptuales articulados, no desde la misma teoría sino también a partir de la práctica, tomando palabras de Alicia Stolknier (1987), en: “*De interdisciplinas e indisciplinas*”, la interdisciplina nace, para ser más exactos de la incontrolable indisciplina de los problemas que se presentan actualmente.

La dificultad de encasillarlos; los problemas no se presentan como objetos, sino como demandas complejas y difusas que dan lugar a prácticas sociales inervadas de contradicciones e imbricadas con cuerpos conceptuales diversos.

Tal es el caso de las disciplinas que trabajan en el marco de la interfase salud y educación.

Pensamos en la interdisciplina porque desde allí se propone la constitución de un espacio común en el que el conocimiento no se agota en su propia identidad, sino que va más allá de sí mismo en pos de una articulación más abarcativa.

² Maciel, F.:, “Lo posible y lo imposible en la interdisciplina”, en: *Revista de asociación de la atención precoz*, N° 17-18, Barcelona, 2001.

La interdisciplina surge ante la demanda social, ante las situaciones de problemas cada vez más complejos, y para evolución de la ciencia, ya que la interdisciplinariedad incluye intercambios disciplinarios que producen mutuo enriquecimiento y transformación. Estos intercambios implican interacción y circularidad entre las distintas disciplinas a través de la reciprocidad entre esas áreas, con intercambio de instrumentos, métodos y técnicas.

En la articulación interdisciplinaria cada disciplina es importante en su individualidad y función, se basa en las correspondencias estructurales, en las intersecciones y en los vínculos interdisciplinarios; es de fundamental importancia porque la integración no es exclusivamente disciplinar, sino que se da a través de los miembros del equipo de trabajo, es por ello que la cooperación orgánica entre los miembros del equipo es esencial.

El trabajo interdisciplinario implica en sí mismo una puesta en cuestión del propio cuerpo teórico-clínico que guía la intervención.

La interdisciplinariedad hace referencia al modelo de trabajo, al método con que se desarrolla y a la forma en que se aplican los conocimientos y las técnicas. Es una puesta en común, una forma de conocimiento, de entender y abordar un fenómeno o problemática determinada. No es una suma de saberes, ni un conglomerado de un grupo.

Esta forma de trabajo supone una apertura recíproca, una comunicación entre los distintos campos, donde no caben los totalitarismos ni las imposiciones, pero tampoco los reduccionismos que limiten la propia complejidad de cualquier campo científico.

Por otro lado Jerusalinsky (1997), en País (1990)³ refiere que la interdisciplinariedad nos dice lo siguiente: la interdisciplina se hace imprescindible cuando hay mucho camino andado en los diferentes campos teóricos y clínicos.

Otros campos, otros profesionales, que nos enseñan decires y saberes diferentes a los nuestros. Al hablar de interdisciplina, no hablamos de saberlo todo, no hablamos tampoco de elaboraciones realizadas a la manera de una síntesis, sino de una posición frente a la clínica

³ País, A.. (1990). "Ínter disciplina y Transdisciplina en los Problemas del Desarrollo Infantil". En: Diarios Clínicos N° 3. Buenos Aires: Ed. Diarios Clínicos.

que nos obliga a reformular nuestra técnica y nuestra teoría a la luz de lo que el paciente produce (Filidoro, 2004).

La tarea interdisciplinar se puede resumir de la siguiente manera:

- Es la consecuencia del desarrollo científico tanto técnico como social.
- El trabajo interdisciplinar no requiere que se haga desde un mismo equipo o institución.
- No se crea por la suma numérica de saberes o de actuaciones, sino que se crea con la intersección de los conocimientos en la creación de un nuevo saber.
- Supone interactuar sobre una realidad determinada con la idea de que una sola disciplina es suficiente para abordarla (Menéndez Osorio, 1998).
- Tener claros los límites del saber de cada uno y respetar los campos de conocimientos de los demás.

Si se parte de una perspectiva biopsicosocial de la salud, difícilmente puede ser abordada desde otro tipo de atención que no sea la interdisciplinar.

La pregunta ahora es cómo en la realidad, en el día a día, se traduce y se desarrolla ese trabajo interdisciplinar, aplicado a la intervención clínica, a la planificación de recursos, a la satisfacción tanto de los distintos servicios que intervienen en un área o territorio como a la de los individuos a los que va dirigida esa acción.

La realidad es que para llevar adelante una tarea común nos vamos a encontrar con la exigencia de trabajar con compañeros con –identidades- muy diferentes (Rodríguez, 2001). Identidades tanto personales, como profesionales. Sin tener en cuenta las personales – referidas a la biografía no profesional-, habrá que tener muy en cuenta las diferencias profesionales tales como: pertenecer a diferentes disciplinas, modelos teóricos, niveles jerárquicos, satisfacción en el grupo, alianzas, triangulaciones entre otras.

Diagnóstico interdisciplinar en atención temprana

Podemos afirmar que el diagnóstico nos conducirá al conocimiento de las causas que originan cualquier problema. En atención temprana dada la singularidad de la población atendida, específicamente aquí el tema tratado; el Síndrome de Prader-Willi, el diagnóstico debe permitirnos identificar los factores etiológicos que causan los problemas de desarrollo, en las vertientes biológica, psicológica y social, y su intervención.

Esta perspectiva tridimensional confiere al diagnóstico una especificidad y complejidad particulares que supone la utilización de modelos diagnósticos integradores.

El diagnóstico es, por tanto, un elemento imprescindible para la determinación de la índole o naturaleza de aquellas alteraciones que comprometen las funciones vitales de los seres humanos.

Ciertamente, el diagnóstico en atención temprana se ha caracterizado por una multiplicidad inconexa de profesionales responsables de la realización de esta tarea desde los sectores de la salud, la educación o los servicios sociales. Pero la creación de los equipos multiprofesionales ha supuesto un hito fundamental en la consolidación de modelos que requieren mayor coordinación y que, por consiguiente, son más eficaces, no sólo en el diagnóstico sino en todo el proceso de atención al niño y su familia.

Es necesario abordar el diagnóstico desde una perspectiva amplia, multifactorial, y considerar todos los elementos que puedan originar limitaciones en el normal desarrollo infantil –factores genéticos, problemas de salud, trastornos psicoafectivos, condiciones desfavorables del entorno, etc. El diagnóstico en atención temprana comporta un estudio global del desarrollo del niño, de su historia personal, de su familia y de su entorno. Para su realización es preciso que participen profesionales de la Medicina, Psicología, Pedagogía y Ciencias Sociales.

Momentos del diagnóstico en atención temprana

Destacamos la presencia de los siguientes tipos de diagnóstico:

- Diagnóstico prenatal: es el que emplea procedimientos para conocer las enfermedades y malformaciones en la vida intrauterina que pueden suponer una afectación fetal.
- Diagnóstico neonatal: es la evaluación sistemática del recién nacido con la finalidad de conocer evidencias de enfermedades o alteraciones en el nacimiento.
- Diagnóstico postnatal: es la detección precoz y el estudio sistemático de los signos de alarma que permiten sospechar alguna patología de la salud o de los hitos evolutivos del desarrollo motor, cognitivo, verbal o adaptativo.⁴

Niveles del diagnóstico en atención temprana

Podemos establecer tres tipos de niveles diagnósticos:

- Diagnóstico etiológico: es el que nos permite conocer las causas biológicas, psicológicas o sociales que originan los trastornos en el desarrollo, teniendo en cuenta que en muchos casos existe un origen etiológico multifactorial.
- Diagnóstico sindrómico: la asimilación de un trastorno del desarrollo a un conjunto de signos y síntomas que configuran una entidad patológica o síndrome, nos facilita el conocimiento de los aspectos biológicos, psíquicos o sociales, y de su carácter estable o de su posible evolución.
- Diagnóstico funcional: es la determinación cuantitativa y cualitativa de las alteraciones del desarrollo, nos permite comprender la problemática del niño, sus capacidades y sus posibilidades de desarrollo en el contexto de su interacción familiar y de su entorno. A partir del diagnóstico funcional planificamos las intervenciones más oportunas.

Modelos diagnósticos integradores en atención temprana

⁴ Grupo de Atención Temprana. (2005). Libro Blanco de la Atención Temprana. Madrid, Ministerio de Trabajo y Asuntos Sociales

Los modelos diagnósticos han experimentado, a lo largo de las dos últimas décadas, una evolución paralela a los ámbitos del conocimiento que proporcionan a la atención temprana su fundamentación teórico-experimental. Para los profesionales, la preocupación por las opciones diagnósticas ha sido una cuestión esencial con el fin de lograr la mayor adecuación y calidad de las conclusiones diagnósticas.

Dada la variedad de modelos diagnósticos destacaremos algunos de los más relevantes en atención temprana:

- El modelo médico: pone énfasis en los aspectos biológicos y en la organización de las funciones orgánicas.
- El modelo dinámico: trata de averiguar la estructura de la personalidad con especial consideración de los factores intrapsíquicos.
- La evaluación conductual: analiza la conducta observable y sus relaciones con el entorno por medio de los procesos de aprendizaje.

Los modelos integradores están cobrando gran relevancia entre los profesionales de la atención temprana. Estos modelos se caracterizan por su fundamentación interactiva, su énfasis en los aspectos contextuales.

Las denominaciones de modelo ecológico, evaluación contextual, modelo comunitario, modelo biopsicosocial, evaluación de ambientes, modelo naturista, etc., tienen como denominador común el estudio del niño en todas las dimensiones de su contextualización personal y social.

Estos enfoques del diagnóstico, además de las variables personales u orgánicas, han de considerar al propio niño, sus relaciones familiares, la red social y cultural, y las interacciones entre todos los elementos de su contexto. Se han de analizar los ambientes significativos, las variables físicas, psicológicas y sociales. Por tanto, hay que abordar los componentes orgánicos, emocionales, cognitivos, verbales y las capacidades de aprendizaje y de relación. El diagnóstico deber abordarse desde este enfoque contextual superando las explicaciones estáticas que en ocasiones olvidan al propio niño objeto del diagnóstico.⁵

⁵ Milla Rimero, M. G. (1999):. Propuesta para la calidad de los servicios de atención temprana. Estado actual. Revista de Atención Temprana. ATEM.

Los modelos contextuales, naturalistas o ambientalistas están íntimamente relacionados con el trabajo en equipo, es decir, con una concepción multiprofesional tanto del diagnóstico como de la intervención. Los niños con problemas en su desarrollo deben ser valorados en su realidad biopsicosocial para ello es necesaria la concurrencia de las distintas especialidades que de modo interdisciplinar nos permita descifrar y comprender la naturaleza de estas limitaciones para planificar adecuadamente la intervención.

Diagnóstico psicopedagógico temprano

Cuando hablamos de psicopedagogía temprana e interdisciplinaria, tenemos que deslindar este concepto del de multidisciplinaria.

El modelo más preciso para este enfoque es aquel que desplaza del eje hospital-enfermedad, hacia el de salud-comunidad, tratar de modificar los recursos existentes e instalar consultorios interdisciplinarios de atención primaria con un enfoque específico de seguimiento del desarrollo.

La posibilidad de atravesar los conceptos de maduración con las técnicas de evaluación del desarrollo y con la valoración de los esquemas y modelos de aprendizaje del sujeto, constituyen modestos aportes a un proyecto interdisciplinario que trata de proporcionar una respuesta a las demandas de nuestra asistencia poblacional.⁶

La observación de la relación madre-hijo la relación que se desprende de la modalidad diádica (madre-hijo) y el desarrollo psicomotriz y cognitivo-simbólico, base de los futuros esquemas de aprendizajes.

Las técnicas de evaluación temprana permiten encarar, principalmente el déficit en el desarrollo psicomotriz, cognitivo y simbólico del bebe, así como la observación de la matriz vincular, a través de la observación clínica madre-hijo, dando lugar a la intervención precoz a través de estimulación temprana o psicopedagogía preventiva, partiendo de un enfoque dinámico.

⁶ Bin, L., Echeverría, H., Estévez, E., Waisburg, H.. (1996) "Diagnóstico psicopedagógico temprano." A *Aprendizaje Hoy*.

Echeverría, en “La intervención Temprana en el Campo Psicopedagógico” (Bin y col.. 2010), propone elaborar un inventario de las acciones manifiestas de los seres humanos frente a determinadas situaciones.

Existen tres comportamientos espontáneos que realiza el bebé a partir de su nacimiento, el primero de ellos es, volver la cabeza en la posición decúbito dorsal, siguiendo un objeto. Esto llevo a los investigadores a plantear las preferencias tempranas de los bebés. Dando lugar a uno de los mecanismos cognitivos más importantes que es la discriminación, constituyéndose en uno de los pilares del aprendizaje, sin esta función básica no podemos abordar el crecimiento. Otro es el de succionar y el comportamiento de la visión.

La Teoría del Apego desarrollada por Bowlby (1969), da cuenta y sentido a estos conceptos existentes entre el bebé y su madre desde el momento del nacimiento, relaciones de proximidad y contacto. El niño necesita interesarse a la persona que le brinda protección y nutrición fundamentalmente para sobrevivir. Es por eso que hablamos de que el ser humano se constituye como el ser más social, debido a la necesidad de asistencia de otro significativo, esta apertura le permite al pequeño elaborar hipótesis de conocimiento.

CAPÍTULO III

Síndrome de Prader-Willi

Un síndrome es un conjunto de signos y síntomas que juntos caracterizan un cuadro clínico determinado. Ello no significa que todos los individuos afectados de un mismo síndrome muestren necesariamente la totalidad de los síntomas ni tampoco el mismo grado de intensidad en los síntomas presentes.

El SPW es un trastorno congénito, es decir, se nace con él; no relacionado con sexo, etnia o condición de vida. Los progresos genéticos realizados en los últimos años han puesto en evidencia que la causa del SPW es una alteración genética localizada en el cromosoma 15. La mayor proporción de pacientes, aproximadamente el 70%, presentan una deleción, es decir, pérdida de material genético, localizada concretamente en la región 15 q 11-13 del cromosoma del par 15 procedente del padre, habitualmente como un hecho *de novo*. El resto de los pacientes, en su gran mayoría, se relacionan con la pérdida del cromosoma 15 paterno y presencia de dos cromosomas de origen materno en el par 15, disomía uniparental materna, alteración del *imprinting* o por translocación balanceada.

En los últimos años ha sido conocido también el origen genético del denominado “síndrome de Angelman”, caracterizado por retraso mental, convulsiones, talla baja y ataxia. Curiosamente el defecto genético responsable es una microdeleción similar a la del SPW pero localizada en el cromosoma 15 materno, o bien una disomía unipaternal del cromosoma 15. Esto hace pensar que ambas regiones cromosómicas, paterna y materna, son necesarias para un desarrollo normal. Ambos síndromes se deben a dos genes distintos, muy próximos, los cuales se inactivan de forma diferente en la mujer y en el varón (fenómeno de *genomic imprinting*). La denominación de Síndrome de Prader-Willi (SPW) se debe a que fueron los Doctores Prader, Labhart y Willi, del Hospital Infantil de la Universidad de Zúrich, en 1956, los primeros en describir las características clínicas del síndrome (Prader y Willi, 1956).

En cuanto a la frecuencia y recurrencia, aunque es indudable que muchos síndromes de Prader-Willi están hoy sin diagnosticar, se estima que la frecuencia es de 1 de cada 10.000 - 20.000 recién nacidos. Casi invariablemente sólo hay un miembro de la familia afectado, y los hermanos/as no transmiten la enfermedad. Sólo una minoría de los casos, estimada en

torno al 2%, se debe a una alteración genética heredada de la que puede ser portador uno de los progenitores del paciente y otros miembros de su familia (casos referidos como alteraciones de la impronta).

Algunos de sus síntomas clínicamente la alteración genética se expresa como un síndrome dismórfico que afecta fundamentalmente al sistema nervioso central con particular predilección por el hipotálamo. Básicamente se caracteriza por hipotonía muscular y problemas para la alimentación en su primera etapa, con desarrollo mental bajo, hiperfagia con obesidad extrema (si no se controla) a partir de los 2 años, baja estatura, hipogonadismo y discretos signos dismórficos. En general los recién nacidos con SPW tienen, en comparación con los controles sanos, un peso y talla de nacimiento más bajo y un perímetro cefálico normal. Cerca del 40% nacen pretérmino y la incidencia de cesáreas es elevada. Frecuentemente es constatable una reducción de actividad fetal durante el embarazo motivada por una hipotonía (debilidad muscular) severa. Esta hipotonía axial, que afecta sobre todo a nuca y tronco, es un síntoma muy llamativo en el recién nacido y primeros meses; influye negativamente sobre el desarrollo psicomotor del lactante, motiva graves dificultades en la alimentación teniendo a menudo que recurrir a técnicas especiales (alimentación con sonda) y es también un factor agravante ante posibles problemas, sobre todo de índole respiratoria, requiriendo a veces cuidados neonatales dentro de la incubadora. Los genitales son hipoplásicos, siendo llamativo en los niños el escaso desarrollo del escroto y del pene con ausencia de testículos dentro de la bolsa escrotal, y en las niñas el escaso desarrollo de los labios menores. Con más frecuencia de la que se encuentra en la población general se asocian anomalías congénitas: hexadactilia, displasia de caderas, pie equinovaro, craneosinostosis, reflujo vesicoureteral, hidrocefalia interna, etc. El desarrollo se realiza con lentitud en todos los aspectos. La mayoría tienen un crecimiento estatural lento, con dificultades para ganar peso, y los padres perciben que el desarrollo psicomotor es más lento que en otros niños de su misma edad: por término medio consiguen sentarse sin apoyo al año, comienzan a andar pasados los dos años y su lenguaje está retrasado. Otras características frecuentes en los pacientes de SPW que pueden objetivarse en el niño pequeño son los rasgos faciales (ojos almendrados, boca triangular “de carpa”, diámetro bitemporal estrecho, estrabismo), las manos y pies pequeños en comparación con la talla, con dedos en forma de

cono y borde cubital de la mano recto, la hipopigmentación de piel y cabello, y la consistencia espesa o viscosa de la saliva que puede ocasionar grietas en las comisuras bucales e influir negativamente sobre la articulación del lenguaje y sobre la mayor incidencia de caries que afectará incluso a la dentición de leche.

Lo cierto es que lentamente el tono muscular mejora; es muy importante el efecto de la “estimulación temprana” y en algún momento entre los 2 y los 4 años, a veces antes, los problemas de alimentación se oponen a los observados con anterioridad, pasando de una primera etapa que veíamos dominada por la hipotonía y los problemas para poder alimentarlo, a una segunda etapa dominada por el exceso de apetito. El apetito se incrementa de modo dramático y, si no se controla con todo rigor la dieta, las necesidades calóricas son bajas en los niños con SPW, conduce invariablemente a una obesidad severa antes de los 6 años, que es responsable o agravante de problemas asociados tales como somnolencia diurna y episodios de apnea del sueño que a veces disminuyen al perder peso pero que a menudo persisten, escoliosis que se manifiesta en el niño mayor y de modo más evidente en la adolescencia y/o diabetes tipo II que es controlable con dieta e hipoglucemiantes orales.

El comportamiento característico incluye rabietas en respuesta a pequeñas frustraciones, arranques violentos, testarudez, carácter obsesivo y posesivo. Pueden mentir y robar fácilmente si hay comida a su alcance. Y es llamativa su manía por rascarse heridas o picaduras, incluso autolesionándose la piel con sus arañazos. El retraso mental es la norma, generalmente ligero, a veces moderado y casi nunca severo. Como promedio su cociente intelectual es de 70.

Por ello tienen dificultad para elaborar pensamientos y conceptos abstractos y tienen problemas de aprendizaje que hacen que, aunque a menudo puedan acudir a colegios normales, requieran educación especial a partir de la enseñanza secundaria. La habilidad para resolver los rompecabezas-*puzzles* es característicamente excelente, la habilidad para la lectura suele ser más o menos aceptable, pero los procesos de memorización y los procesos numéricos son habitualmente pobres. Los adolescentes tienen por ello dificultad en el manejo del dinero, lo que unido a su facilidad para quedarse dormidos o somnolientos, hace generalmente no aconsejable que viajen solos en los transportes públicos. Es un hecho que,

sin embargo, niños con un menor cociente intelectual desarrollan mejores habilidades que les permiten una mejor capacidad de independencia. La pubertad está generalmente retrasada por hipogonadismo primario y su maduración puede requerir tratamientos de tipo hormonal.

La talla no suele sobrepasar el percentil 10, siendo característica la cortedad de manos y pies, estando más afectado el crecimiento del segmento inferior y más conservada la talla de sentado. La edad ósea está retrasada hasta la adolescencia, habiéndose documentado un déficit de hormona de crecimiento que ha originado ciertas expectativas en cuanto al tratamiento hormonal (la talla media en edad adulta está alrededor de 147 cm para las mujeres y de 155 cm para los hombres).

A modo de resumen reproducimos los síntomas del SPW en relación con las distintas etapas del desarrollo. Las características clínicas de los pacientes con SPW son en general similares cualquiera que sea el genotipo sea con delección o sin delección. El estudio de Gillessen-Kaesbach (1995) sobre 167 pacientes con SPW, comparando pacientes de ambos grupos, sólo encuentra diferencias estadísticamente significativas en cuanto a la edad materna (mayor edad promedio en el grupo de no delección, con disomía uniparental materna), y en cuanto a peso y talla de nacimiento e incidencia de hipopigmentación (que son más frecuentes en el grupo de pacientes con delección evidente).

Algunos criterios para el diagnóstico temprano y de evidencia científica

Puesto que los síntomas del SPW se modifican o son más o menos aparentes según la edad, para unificar criterios, Holm (1993) publicó, tras un estudio multicéntrico de consenso, los criterios vigentes para el diagnóstico valorando con 1 punto los denominados “criterios principales” y con 0’5 puntos los denominados “criterios secundarios”. Para establecer el diagnóstico de SPW en menores de 3 años se requieren 5 puntos de los que al menos 4 deben proceder de los criterios principales, en tanto que en pacientes mayores de 3 años debe alcanzarse una puntuación de 8 y corresponder 5 ó más puntos a los criterios principales. Además de los criterios principales y secundarios en los que se basa el diagnóstico, Holm añade, como apéndice, otras características clínicas que no puntúan pero sirven de refuerzo o apoyo para la sospecha diagnóstica, tales como alto umbral de dolor, dificultad para el

vómito que junto a la ausencia de manifestación del dolor puede ocasionar problemas diagnósticos ante cuadros de gravedad como un abdomen agudo, temperatura inestable en el niño pequeño o sensibilidad alterada a la temperatura en niños mayores y adultos, escoliosis, adrenarquia precoz, osteoporosis a cualquier edad, con más propensión a fracturas, gran destreza en rompecabezas y estudios neuromusculares normales.

Criterios diagnósticos del SPW (Holm, 1993)

1. Hipotonía central neonatal e infantil, con succión débil, mejorando con la edad.
2. Problemas de alimentación en el lactante, necesitando técnicas especiales, con escaso aumento ponderal.
3. Rápido aumento de peso en función de la talla después de los 12 meses de edad y antes de los 6 años, con obesidad central si no se interviene.
4. Rasgos faciales característicos: dolicocefalia, diámetro bitemporal estrecho, ojos almendrados, boca pequeña con labio superior delgado, comisuras bucales hacia abajo (son necesarios 3 ó más rasgos).
5. Hipogonadismo: a) Hipoplasia genital (manifestada en varones por hipoplasia escrotal, escrotal, criptorquidia, pene y/o testículos rudimentarios, y en las niñas por ausencia o grave hipoplasia de labios menores y/o clítoris). b) Maduración gonadal incompleta o retrasada con signos de retraso puberal después de los 16 años.
6. Retraso global del desarrollo psicomotor en menores de 6 años. Retraso mental de ligero a moderado o problemas de aprendizaje en niños mayores.
7. Hiperfagia, búsqueda y obsesión por la comida.

8. Deleción 15q 11-13, preferiblemente confirmada por FISH u otra anomalía citogenética/molecular en dicha región cromosómica, incluyendo disomía uniparental materna.

Criterios secundarios

1. Actividad fetal reducida o letargo o llanto débil en el lactante, mejorando con la edad.
2. Problemas de comportamiento característicos: rabietas, arranques violentos, comportamiento obsesivo-compulsivo, tendencia a discutir y llevar la contraria; inflexible, manipulador, posesivo, terco, ladrón y mentiroso (son necesarios al menos 5 de ellos).
3. Somnolencia diurna, apnea del sueño.
4. Estatura baja para sus antecedentes genéticos sin tratar con hormona de crecimiento.
5. Hipopigmentación en piel y cabello en comparación con la familia.
6. Manos pequeñas (menos del percentil 25) y/o pies pequeños (menos del percentil 10) para su talla.
7. Manos estrechas con borde cubital (exterior) recto.
8. Anomalías oculares (miopía, estrabismo convergente).
9. Saliva espesa y viscosa, costras en las comisuras bucales.
10. Defectos de articulación del lenguaje.
11. Rascarse las heridas o autoprovocarlas.

El Síndrome de Prader-Willi (SPW) es un defecto de nacimiento con base genética que ocurre de forma esporádica. Se da una incidencia de 1 de cada 10.000 recién nacidos. Fue descrita por primera vez en 1956 por Prader en un pequeño grupo de chicos que presentaba obesidad, baja estatura, retraso mental y con historia de hipotonía neonatal. Otras características clínicas se han descrito (Holm et al., 1993), pero la obesidad extrema y los problemas de salud asociados con esta obesidad son los rasgos más significativos en estos pacientes. Se sospecha que una alteración funcional del hipotálamo (región del cerebro que controla, entre otras funciones, el hambre y la saciedad) podría ser responsable de algunas de las manifestaciones clínicas, pero estudios del hipotálamo en autopsias aún no han revelado alteraciones morfológicas. Fue mediante estudios cromosómicos como el grupo de Ledbetter en 1981 pudo observar que la presencia de pequeñas deleciones en el brazo largo del cromosoma 15 causaba el SPW. Butler y Palmer (1983) determinaron que la deleción se localizaba en el cromosoma 15 procedente del padre. Posteriormente Nichols (1989) analizando la región 15q11-q13 mediante técnicas moleculares pudo observar que algunos pacientes presentaban solo regiones del cromosoma 15 procedentes de la madre y ninguna del padre, llamándose a esta situación disomía uniparental materna.

Paralelamente a estos estudios se observó que una enfermedad clínicamente distinta, el Síndrome de Angelman (SA), presentaba las mismas alteraciones moleculares pero de origen materno. Estos hechos condujeron a relacionar el mecanismo de imprinting genómico con estos síndromes. El *imprinting* es un proceso por el cual unos genes o grupos de genes son modificados diferencialmente según sean heredados del padre o de la madre, y ello implica que tengan una expresión diferencial. Algunos genes sólo se expresarán a partir del cromosoma 15 paterno y otros sólo a partir del cromosoma 15 materno. Estos hechos pusieron de manifiesto que el origen del SPW se debe a la ausencia o falta de expresión de una serie de genes localizados en el cromosoma 15 heredado del padre. En esta región se han identificado hasta el momento los genes ZNF127, NECDIN, SNRPN e IPW, y las secuencias PW71, PAR1 y PAR5, pero aún no se conoce bien cómo funcionan y posiblemente haya todavía más genes implicados. Sí está claro que la ausencia o falta de estos genes está causada por: deleción de la región 15q11-q13 paterna, disomía uniparental materna o mutación de imprinting. Actualmente, para el diagnóstico molecular del SPW se dispone de una serie de

técnicas citogenéticas y moleculares que permiten caracterizar las principales alteraciones genéticas que originan este síndrome. Esto permite confirmar el diagnóstico clínico así como, orientar y ofrecer un consejo genético a las familias de modo que puedan decidir sobre su planificación familiar.

Es cierto que aún y a corto plazo no se puede ofrecer una terapia génica para tratar el SPW. Ello en parte es debido a que son muchos los genes implicados, no se conocen todos ellos y a que los genes identificados hasta ahora no se conoce completamente cómo funcionan. No obstante son numerosos los grupos de investigación que están trabajando en este campo y es de esperar que en un futuro no muy lejano se disponga de tratamientos que puedan corregir los errores celulares y permitan mejorar o curar a las personas afectadas de SPW al restablecer aquellas funciones perdidas o mal establecidas. Aun así, hasta que llegue ese día hay que tener en cuenta que el día a día de nuestro esfuerzo, cuidado, atención, paciencia y cariño es la mejor terapia que les podemos ofrecer.

El nivel cognitivo en la mayoría de pacientes corresponde a retraso mental, distribuyéndose en los siguientes porcentajes:

-5% CI Normal (>85)

-27% CI Límite (70-85)

-34% RM Leve (55-69)

-27% RM Moderado (40-55)

-6% RM Profundo (CI < 40)⁷

⁷ Dawis y otros (1998): El Síndrome de Prader-Willi. Buenos Aires, Asociación Civil para SPW

Principales alteraciones genéticas (origen del SPW)

Las alteraciones genéticas que originan el SPW tienen como causa común la pérdida o inactivación de genes paternos en la región 15q11-q13 del cromosoma 15. El tipo de alteraciones genéticas descritas hasta el momento y la frecuencia hallada entre los pacientes, son las siguientes: Tipo de alteración Frecuencia Deleción *de novo* en el cromosoma 15 paterno 70%, Disomía uniparental del cromosoma 15 materno 25%, Alteración del imprinting 3-5%. Reorganizaciones cromosómicas (translocaciones, inversiones, etc.)... 1% 30 2.1. Deleción *de novo* en el cromosoma 15 paterno

La deleción consiste en la pérdida de un fragmento de 1-4 Mb del cromosoma 15 paterno. Este fragmento de la región 15q11-q13 contiene una serie de genes, no todos ellos identificados, cuya ausencia da lugar a las características clínicas del SPW. Dado que tenemos dos copias de cada gen, una en cada cromosoma 15 paterno y materno; esta pérdida por deleción supone que sólo quede una copia del gen en el cromosoma materno. Sería de esperar que esta copia materna realizara, por lo menos, la mitad de la función que realizan estos genes y sólo habría una copia en lugar de dos.

Sin embargo, esta copia no es funcional debido al mecanismo de imprinting que inactiva los genes maternos de esta región. Por lo tanto la deleción en los pacientes con SPW significa no disponer de una serie de genes necesarios para un correcto funcionamiento celular. Las deleciones son unas alteraciones cromosómicas que pueden aparecer por primera vez en los gametos del padre (espermatozoides) de forma esporádica. Son debidas a errores que cometen las células en los procesos de división celular (mitosis y meiosis). En cada división el material genómico (ADN), que contiene toda la información de un organismo, debe ser empaquetado en cromosomas para repartirlo por igual a las células hijas. Durante este proceso se producen intercambios de material entre cromosomas, los cromátides; pero en ocasiones este intercambio es desigual y da lugar a la pérdida de material genómico. Otros sucesos que pueden ocurrir son las reorganizaciones cromosómicas como translocaciones e inversiones, siendo éstas las responsables de la rotura y pérdida de fragmentos de ADN.

La Disomía uniparental materna, se produce cuando los dos cromosomas 15 son heredados de la madre, no habiendo aportación del padre. No hay cromosoma 15 paterno. Como resultado del *imprinting* los genes SPW del cromosoma 15 materno están inactivados y no se expresan. Este hecho equivale a la ausencia funcional de genes del SPW. En la delección hay una ausencia física, no están esos genes, en cambio, en la disomía uniparental materna sí están los genes pero no se expresan. Las disomías están relacionadas con un mal reparto de cromosomas en la división celular de las células germinales (meiosis) que producen los gametos. Tenemos así que para la formación de los oocitos (gametos femeninos) es necesario reducir la dotación cromosómica de 46 cromosomas, que presentan las células somáticas, a 23 cromosomas.

La fecundación de un oocito disómico (dos cromosomas 15) por un espermatozoide normal. Se origina una trisomía del 15, con tres cromosomas 15 que desemboca en aborto. Sin embargo, en ocasiones esta trisomía 15 puede ser corregida eliminando al azar uno de los cromosomas 15 en exceso. Si se elimina el cromosoma 15 paterno el feto presentará el SPW por disomía uniparental materna; menos frecuente es la fecundación de un oocito normal por un espermatozoide nulisómico (sin cromosoma 15. Se produciría un cigoto con solo un cromosoma 15. Este cigoto no es viable, pero una duplicación mitótica de este cromosoma podría teóricamente conducir a una línea celular con dos cromosomas 15 maternos

La alteración del imprinting Error por el cual, en la línea germinal de los progenitores no se borra la marca de imprinting (impronta) que determina de qué progenitor procede el cromosoma 15. Este error hace que permanezca la impronta materna en un cromosoma transmitido por el padre, lo que implica que no se expresen genes de la región SPW.

De este modo genes que deberían haberse activado, no lo hacen y permanecen silenciosos. Cada individuo, en sus células reproductoras, debe borrar la impronta de sus padres y escribir la suya en función de su sexo. Así, si tomamos como ejemplo a una mujer, ésta tendrá un cromosoma 15 con impronta paterna, procedente del padre, y un cromosoma 15 con impronta materna, procedente de la madre, en todas las células de su organismo salvo en sus gametos (oocitos). Los gametos son células que tienen la mitad de cromosomas (23 en lugar de 46), por tanto sólo tendrán un cromosoma 15. Este cromosoma 15 deberá llevar únicamente una

señal que haga referencia al sexo de esa persona (señal materna si es una mujer o señal paterna si es un hombre).

Con esta señal se está indicando que una mujer transmite a su descendencia cromosomas “femeninos”, y un hombre cromosomas “masculinos”. Por este motivo, en la línea germinal, es necesario borrar la impronta del padre en las mujeres y la impronta de la madre en los hombres. Así todos los gametos producidos por una persona tendrán la misma impronta y estará haciendo referencia al sexo de esa persona. Un error de *imprinting* haría que un hombre transmitiera sus cromosomas con un *imprinting* materno. El *imprinting* está relacionado con la metilación del ADN. Los genes metilados no se expresan. De este modo con la impronta se están inactivando genes, pero estos genes que se inactivan no son los mismos en el padre que en la madre, es lo que se llama expresión diferencial según el sexo. Cuando se altera el patrón de metilación por una mutación de *imprinting*, lo que está sucediendo es la inactivación de genes paternos en la región del SPW.

El embrión interpreta que ha recibido los dos cromosomas de la madre, y esto conduce a la falta de expresión de genes paternos en los dos cromosomas 15. Para concluir podemos decir que la mutación de *imprinting*, lo que hace es fijar el epigenotipo, *imprinting* paterno o materno del cromosoma en el cual ocurre esta mutación. Así si la mutación ocurre en un cromosoma paterno, éste continuará siéndolo de aquí en adelante aunque sea transmitido por el sexo opuesto. Ello implica que una mutación de *imprinting* pueda ser transmitida de forma silenciosa (no da lugar a las manifestaciones clínicas del SPW) a través de la línea germinal de un mismo sexo, pero se manifestaría (daría lugar a un SPW) en cuanto se transmitiera a través del sexo opuesto.

Características psicológicas y su impacto sobre la conducta

Toda persona con SPW sufre alguna limitación cognitiva. Este rasgo ya fue incluido en las primeras descripciones de A. Prader, A. Labhart y H. Willi (1956), y forma parte de los criterios principales para el diagnóstico clínico del SPW propuestos por Holm et al. en 1993.

Dentro de esta limitación existen grandes diferencias interindividuales: el CI oscila entre 30 y 105 (Cassidy,1984; Mitchel, 1991). La mayoría presenta un retraso mental de ligero a moderado (Peri y col., 1984; Butler y col., 1986; Curfs y Fryns, 1992; Holm y col. al., 1993), o/y problemas de aprendizaje, situándose el cociente intelectual medio, según los estudios, entre 62 y 70, con un 5% severo o profundo de un 85%.

En lo que a su comportamiento se refiere, un elevado porcentaje de los sujetos afectados actúan como si tuviesen un retraso mental moderado, incluso cuando su CI es mayor. En general, los niveles de desarrollo que alcanzan raramente van más allá de los 6 a 10 años (Whitman y Greenswag, 1995). Tanto el perfil cognitivo como la capacidad funcional de las personas con SPW son similares a los de los individuos con trastornos severos de lenguaje y aprendizaje, con independencia de su CI; y muestran gran variabilidad de niveles en las distintas áreas de destreza. Los puntos fuertes o aspectos más favorecidos (en relación a sus propias habilidades y no necesariamente respecto de los niños de su edad) son la memoria a largo plazo —una vez que los niños con SPW han aprendido la información, tienden a ser muy buenos para retenerla—, la organización perceptiva —facilidad para aprender con videos, ilustraciones y fotografías—, y la habilidad para reconocer y evaluar relaciones espaciales —llegando con frecuencia a ser muy hábiles haciendo puzzles—, la decodificación y comprensión lectora —muchos llegan a ser excelentes lectores e incluso leen por placer— y el vocabulario expresivo.

Los aspectos más débiles son el procesamiento secuencial de la información, la aritmética, la memoria a corto plazo —incapacidad para recordar cadenas de información, como por ejemplo una serie de órdenes verbales; a veces este déficit es malinterpretado y se tacha al niño de “desobediente”, porque pensamos que el niño es capaz de entender todas las indicaciones que le damos-, la tendencia a la rigidez -característica cognitiva/conductual-, el procesamiento verbal auditivo, dificultades de atención y concentración, habilidades motoras finas relacionadas con la planificación motriz, el tono y la fuerza, y el desarrollo de amistades. Otras características a destacar en el perfil cognitivo de las personas con síndrome de Prader-Willi son: el subdesarrollo o infrautilización de las estrategias de solución de problemas, frágil metacognición, abstracción inefectiva y razonamiento inferencial deficiente, formación de conceptos tenue y pobre apreciación o aplicación de reglas

(Withman, 1995). Generalmente, y a causa de la hipotonía, se observa retraso en el desarrollo del lenguaje. En la mayoría de los niños, el lenguaje expresivo “alcanza” a las otras áreas evolutivas entre los 5-7 años.

Sin embargo la capacidad de comprensión suele ser significativamente superior a la de expresión. La mayoría de las personas con este síndrome presenta trastornos del habla y del lenguaje, pudiendo estos ser de distinto tipo y grado de severidad. Las alteraciones más frecuentes son: la voz hipernasal, los defectos de articulación en el habla —siendo este un criterio diagnóstico secundario—, y las dificultades pragmáticas -especialmente la toma de turnos- y la perseveración. Existe una alta incidencia de disfluencias simples, aunque la gran mayoría parece tener un habla fluida. Se han observado algunos casos de apraxia y de disfasia, tanto expresiva como receptiva. A pesar de lo dicho, el lenguaje suele ser uno de los puntos fuertes de los individuos con SPW.

Impacto del perfil cognitivo sobre la conducta

No debe minimizarse el impacto que las limitaciones cognitivas presentes en los individuos con síndrome de Prader-Willi tienen sobre su conducta, ya que existe un déficit de procesamiento secuencial, la recepción, procesamiento y respuesta a la información.

La capacidad funcional de las personas con SPW es similar a la de los individuos con trastornos severos del lenguaje y aprendizaje. Esto también desencadena reacciones de ansiedad, frustración; y crea dificultades en la búsqueda y planificación de estrategias para solucionar problemas, lo que a su vez provoca rigidez e irritabilidad. Su dificultad de abstracción y de hacer inferencias les complica el aprendizaje a través de la experiencia (Whitman, 1995; Whitman y Greenswag, 1995). Esos déficits conducen a la creación de dificultades en la comprensión de lecturas, en la interpretación e integración de órdenes variadas y en el dominio de las tablas de multiplicar.

Otros problemas también comunes son la dificultad para decir la hora o la confusión al utilizar conceptos referidos a episodios de tiempo (días de la semana, meses del año). Las dificultades que tienen para realizar ejercicios motores complejos y para secuenciar sonidos al hablar no son menos importantes. También muestran una capacidad limitada para ordenar ideas tanto al hablar como al escribir. El intentar explicar algo a una persona con SPW que ya tenga un esquema mental establecido revela su pensamiento concreto, y su carencia de capacidad para entender lo abstracto, de seguir una cadena lógica, de aprender de la experiencia, de desviarse de una perspectiva o de alterar una línea de pensamiento pre-establecido.

Fenotipo conductual

Se puede delinear un patrón conductual específico en el que se observan fluctuaciones significativas en los problemas conductuales característicos que presentan las personas con SPW en función de la edad. Existe consenso sobre el hecho de que los niños pequeños son alegres, afectuosos, complacientes y cooperadores; sin embargo, en algún momento en torno a los 6/8 años, ese niño alegre y adaptable se vuelve más rígido, irritable y emocionalmente lábil. Precocemente aparecen en ellos algunas conductas atípicas, como el engullir la comida disponible, llegando incluso a forzar los armarios donde esta se encuentra almacenada. En orden de frecuencia, los comportamientos problemáticos de mayor prevalencia en los niños, son mayores al 50% según el estudio de Dykens y Cassidy, 1995, son: los relacionados sobre todo con la comida (conducta hiperfágica, almacenamiento, mentiras, robos), impaciencia, ataques de ira, enfados, distracciones, irritabilidad, problemas de comunicación e impulsividad. A menos que la obesidad represente una amenaza para su vida, durante la adolescencia las preocupaciones de padres y familiares se enfocan en las conductas aberrantes que implican un descontrol de sus impulsos (Greenswag, 1987).

A los adolescentes y adultos se les describe con frecuencia como individuos extremadamente tercos, manipuladores, mentirosos, hábiles, caprichosos y propensos a estallar en rabietas. Son obstinados y egocéntricos y con frecuencia muestran conductas autolesivas, como el

pellizcarse la piel. Son obsesivos y tienen pocas habilidades interpersonales. Acumular y robar todo lo que parece comestible, y a veces hasta lo que no lo es, son rasgos de conducta muy característicos de ellos, así como los actos de agresividad verbal directa. Si bien la mayor parte de los estudios sobre conducta se han centrado en la conducta desadaptada y en la evolución de ésta, también ha habido alguna tentativa de identificación de comportamientos adaptados, con patrones de conducta adaptada y desadaptada que iban variando con la edad

En las actividades de la vida diaria, las personas con SPW se desenvuelven relativamente bien. Destacan especialmente en las habilidades domésticas de preparación de la comida y en tareas de auto-ayuda (Holm, 1981; Dykens, 1992b), que siguen perfeccionándose con la edad (Dykens, 1992 b). La literatura sobre los problemas conductuales de los PW generalmente incluye observaciones sobre grandes dificultades en la adquisición de habilidades sociales, que perjudican sus relaciones con iguales (Mitchell, 1988). Son las habilidades de cooperación las que suelen estar más alteradas, aunque éstas mejoran con la edad (Dykens, 1992b). Emocionalmente, estos individuos son descritos como enigmáticos y difíciles. Pero cuando aquellos que los describen empiezan a reconocer sus dificultades de aprendizaje, que son lo que de hecho ocasiona estas conductas, se enfrentan a un cuadro distinto: entienden entonces que para los afectados por el SPW el mundo es un lugar impredecible y confuso. Debido a que sus padres y familiares supervisan permanentemente todo lo que tiene que ver con la comida, ellos se desenvuelven en un área donde no tienen ningún control. En un intento por relacionarse o luchar con el mundo, se encierran en lo que saben (o creen saber), evitando la inclusión de cualquier información contradictoria, y cuando esto último sucede, se muestran ansiosos y agitados e incluso se esfuerzan aún más por adquirir un control interno mayor; pero no pueden, y en estos casos la turbulencia emocional es una reacción frecuente

Psicopatología asociada

En 1987, Whitman y Accardo documentaron la alta incidencia de síntomas como “conductas de tipo obsesivo”, que incluían: el miedo a hacer algo malo y/o a morir; preocupación por

que les roben sus pertenencias e incapacidad para cambiar de planes. Se trata de individuos con necesidad de que las tareas sigan siempre el mismo orden y se realicen de la misma forma, así como con un fuerte deseo de mantener una rutina firme. Durante la mayor parte del tiempo evidencian síntomas de ansiedad, frustración, excesiva argumentación y rabietas agudas. En un pequeño porcentaje (superior al de otros retrasos mentales) aparecen trastornos obsesivo-compulsivos, con obsesiones relacionadas con la comida, ideas relacionadas con almacenamiento y coleccionismo, y compulsiones como coleccionar y almacenar entre otras.

Las rabietas son una característica frecuente, con sentimientos de autoimagen pobre, aislamiento y tristeza, aunque también puede cursar con conductas agresivas. Se han descrito algunos casos de trastornos psicóticos (crónicos o agudos), que raramente aparecen antes de la adolescencia. Es importante prestar toda la atención a la sintomatología aquí descrita para no diagnosticar erróneamente los problemas neuroconductuales como desórdenes psiquiátricos, puesto que en este caso las estrategias terapéuticas son radicalmente diferentes. Es necesario fomentar el desarrollo de habilidades sociales para evitar el aislamiento en los niños que presentan este tipo de síndrome.

Intervención en los problemas de conducta

Los profesionales que trabajan con personas con SPW se enfrentan con frecuencia a un complejo conjunto de desafíos asociados al síndrome. Los rasgos únicos del SPW que se reflejan en las dimensiones cognitivas, emocionales y conductuales, deben ser bien comprendidas debido a que características tan peculiares como la búsqueda de comida o los estallidos emocionales y otros comportamientos inapropiados pueden ocasionar problemas sociales y psicológicos, tanto a los individuos afectados como a sus familias. La mayor parte del comportamiento de cualquier sujeto, tenga o no el SPW, es aprendido, mantenido y regulado por los efectos del medio. Esto no sólo explica cómo se adquieren las habilidades, sino también las conductas inadecuadas o problemáticas. De este modo, aplicando los principios de aprendizaje, la conducta inapropiada que ha sido aprendida puede ser desaprendida o modificada. Y cuando el problema consiste en un déficit (la no adquisición de una determinada habilidad o nivel de competencia), la conducta puede ser adquirida por entrenamiento que pueden ser a través de *técnicas de modificación de conducta*.

Sin embargo, cuando se trabaja con aspectos neuroconductuales del SPW, estos comportamientos deben ser vistos como aspectos crónicos y sin remisión del síndrome que, si son bien tratados pueden minimizarse, pero que reaparecen cuando el control externo baja la guardia.

Por lo tanto, para aquellas conductas inadaptadas con base orgánica, las técnicas basadas en aplicación de consecuencias una vez ha aparecido la conducta no deseada no obtendrán resultados satisfactorios, ya que la falta de saciedad del hambre, la impulsividad y vulnerabilidad emocional rebasan su aprendizaje. Esto significa que el marco de trabajo con mayor éxito para estos comportamientos será aquél en que se emplean estrategias que reconozcan la cronicidad del sustrato conductual y busquen el empleo de métodos que pretendan la mínima ocurrencia de esas conductas. Las estrategias para controlar estos comportamientos deben centrarse en la prevención de estos y por ello, iniciarse antes de que ocurran las conductas no deseadas y en reducir y cambiar las condiciones que precipitan los problemas y en disminuir la duración e intensidad de las conductas problemáticas. Al tiempo, es esencial propiciar las condiciones que aumenten la probabilidad de que aparezcan conductas apropiadas.

Tan pronto como sea posible la persona con SPW participará en el diseño de su programa de modificación de conducta, ya que esto hará que sienta que tiene algo de control sobre lo que hace. Ejerciendo ese control el sujeto gana la aprobación de los demás y mejora su autoestima. El SPW es una condición difícil de imaginar, y los que nunca han tenido relación con ella pueden subestimar su seriedad y consecuencias. Por todo lo anterior, antes de comenzar cualquier programa que busque mejorar la conducta de una persona con el SPW, hay que considerar la influencia en dicho comportamiento de los siguientes factores.

a) Factores debidos al síndrome

- Aspectos cognitivos: Retraso mental y/o lentitud para aprender, trastornos de aprendizaje: memoria a corto plazo y procesamiento secuencial, problemas de procesamiento del lenguaje, falta de desarrollo de las habilidades metacognitivas

- Trastornos físicos: Tono muscular pobre incluso en adultos, tendencia a cansarse con facilidad. Escoliosis o anomalías en los pies o piernas, etc. y la frustración de no poder hacer cosas que otros hacen de forma natural.
- Desarrollo sexual inmaduro.
- Falta de control emocional: El área cerebral que parece estar más afectada en el SPW es el hipotálamo. Este es el centro de control de muchas funciones hormonales y también de la estabilidad emocional. Las personas con SPW encuentran dificultades en el proceso de aprendizaje de control de sus emociones y pueden necesitar “pistas” que les ayuden a percibir cuándo están perdiendo el control de sus emociones.
- Deseo de comer y frustración por no poder hacerlo: Muchas personas con SPW se sienten hambrientas la mayor parte del tiempo. Esto puede producirles irritabilidad, y dificultad para concentrarse (hipotálamo).
- Problemas relacionados con el sueño que provocan dificultades para afrontar las situaciones estresantes del día (hipotálamo).
- Tendencias obsesivas, incluyendo el rascado de la piel. Recientes estudios neurobiológicos han detectado incrementos en las ondas delta, teta y alfa, hecho que se correlaciona con los EEG de personas con trastorno obsesivo-compulsivo, y que unido a las alteraciones metabólicas y de flujo sanguíneo en las regiones frontal, temporal y parietal del córtex cerebral y, en algunos casos, también a anomalías subcorticales, explicaría las características obsesivo-compulsivas observadas en el SPW (Sieg, 1995).

b) Factores debidos a influencias externas

- Familia y parientes: El padre y la madre han de estar siempre de acuerdo en el momento de premiar o castigar, siendo coherentes a la hora de aplicar consecuencias. Si no están de acuerdo o no tienen las mismas metas, esta desavenencia puede producir confusión en la persona con SPW.
- El entorno inmediato: Hay que lograr un entorno con suficiente estimulación para que no sienta el sueño (es muy típico que se duerman en el coche, frente a la televisión, etc.), evitando a su vez que sea demasiado ruidoso y caótico, ya que estos factores pueden trastornar extraordinariamente a alguien con SPW. La presencia de comida siempre es una distracción adicional.

- Acontecimientos extraordinarios en la vida diaria: algunos acontecimientos como nacimientos, muertes, bodas, traslados de casa, enfermedades, etc., pueden ser sumamente estresantes para la persona con SPW, quien suele ser incapaz de compartir o expresar apropiadamente sus sentimientos. Este hecho puede incrementar las dificultades de conducta. Los cambios abruptos en las rutinas y en el entorno provocan a veces violentos estallidos, especialmente si estos cambios son inesperados.
- Conductas aprendidas de otras personas, especialmente padres y familiares.
- Falta de comprensión por parte de los demás y falta de continuidad en el apoyo obtenido.

Estrategias de intervención

La calidad de vida de las personas con SPW depende de la habilidad de sus padres o tutores para ofrecerles un entorno suficientemente estructurado que permita la máxima autonomía, y a la vez minimice aquellas condiciones que los induzcan a realizar conductas inapropiadas y los predispongan a la impulsividad. Hay que descartar las expectativas que lleven a creer que estas personas pueden controlar completamente su entorno. Al mismo tiempo deberá seguirse un entrenamiento para adquirir las habilidades sociales que favorezcan su adaptación. El primer paso para ofrecer un entorno seguro consiste en la identificación de las normas/reglas y de los procedimientos. Estas reglas proveen una estructura que perfila los aspectos negociables y no negociables de la vida diaria. Es importante tener en cuenta que para desarrollar estas reglas es preciso que haya unanimidad acerca de qué comportamiento se espera y cuándo.

Es esencial propiciar las condiciones que aumenten la probabilidad de que aparezcan conductas apropiadas. Entre los padres, es esencial que se comprometan a encontrar algún término medio, porque cuando las personas con SPW sienten que existe algún conflicto entre los padres tienen una fuerte tendencia a ponerse de parte de uno de ellos y en contra del otro. Cualquier desacuerdo relativo a reglas y/o conductas entre los padres no debería discutirse en presencia del afectado. Estas reglas deben definirse según el nivel, capacidad y

temperamento del paciente, y deberían establecerse en términos positivos, como por ejemplo: “fijar una hora determinada para irse a dormir”, en vez de “No te quedes levantado después de las 21.00HS”.

Si se trata de individuos mayores, las reglas pueden plasmarse por escrito, como si fueran un contrato, debiendo incluirse las consecuencias que el romper dichas reglas implican. Éstas deberán ser revisadas continuamente, ya que los niños, los padres y las situaciones van cambiando a través del tiempo. Finalmente, debemos señalar que es necesaria la colaboración de otros adultos, familiares y amigos para que se cumplan las pautas establecidas. Predecir comportamientos no es nada fácil, pero existen técnicas que pueden ayudar e impedir que los “montículos” lleguen a ser “montañas”:

Ignorancia premeditada: Es la habilidad de saber cuándo y cómo no interferir. A veces es mejor ignorar las faltas cometidas sólo para llamar la atención. Interferencia de señales: Algunas conductas pueden prevenirse haciendo algún gesto de desaprobación, por ejemplo, ondeando un dedo o diciendo “no”. A través de la proximidad y del tacto: Cuando observe que el niño está sobreexcitado o no puede estarse quieto, acérquese a él poniéndole una mano amistosa sobre el hombro o tocándole el brazo con suavidad. Con frecuencia algo así puede calmarle, pero no hay que hacerlo de forma amenazadora. Preparar situaciones donde se induce al niño a “realizar” conductas apropiadas y premiarlo por ello. Lenta pero firmemente vaya reforzando la enseñanza y cooperación especial, estimulando las habilidades que tiendan a arrastrar una atención positiva. Mejore el entorno ofreciéndole oportunidades para que se relacione en actividades constructivas y dándole ocasiones para una apropiada socialización. Contemple la necesidad de practicar regularmente ejercicios físicos para relajar la tensión (paseos, jogging, natación). Aliente la comunicación funcional de sus necesidades y/o sentimientos. No asuma que todo lo que usted le dice al niño lo entiende, aunque pueda parecer que sí. Puede haber momentos del día en los que se desencadenen situaciones estresantes con más facilidad ir al centro, comidas y en las cuales debe aumentar la alerta.

Dificultad para modular las emociones: Algunos ejemplos de esta dificultad son: Extrema excitación cuando se siente feliz, lloriqueos como respuesta a pequeños problemas, rabietas

en situaciones donde la reacción normal sería una frustración leve. Las estrategias deberán centrarse en ayudar a que el niño desarrolle paulatinamente un control interno eficaz que module sus emociones, al tiempo que se busca una adaptación del entorno para disminuir situaciones de aflicción o frustración. El procedimiento a seguir incluye las siguientes pautas: anticiparse a la llegada de la frustración, ayudando al niño para que salga por sí mismo de la situación y dirigir su atención a una actividad distinta antes de que la frustración aumente. Se debe alabarlo/a y mostrar una atención positiva cuando el niño se esfuerce en mantener su autocontrol. Una vez que se ha producido la rabieta, se debe dejar pasar algún tiempo para que recupere un poco de control, mientras se encuentre en pleno ataque de ira será inútil de poder razonar con él o con ella..

Dificultad ante las transiciones y los cambios repentinos: El niño con SPW puede reaccionar con una rabieta ante una repentina modificación de su rutina, especialmente si se trata de actividades relacionadas con la comida por ejemplo la hora del almuerzo o de la merienda. Puede disgustarse tanto si el cambio afecta a alguna actividad que generalmente le agrada hacer como si se trata de eliminar alguna actividad que usualmente le desagrada. Parece ser que para ellos lo estresante es ajustarse al cambio en sí. Centraremos nuestros esfuerzos en ofrecerle horarios predecibles, con advertencias específicas que anuncien o señalen las transiciones durante el día por ejemplo usando una campana.

En caso de que el cambio sea ineludible, hay que ofrecer amplias explicaciones y aclaraciones acerca del porqué.

Pautas de actuación: Para los niños en edad preescolar, es útil el uso de calendarios de pared con grandes cuadros en los que se han de marcar los sucesos especiales. Asimismo, las rutinas diarias podrían reflejarse en una gráfica bien visible. • En niños algo mayores, el uso de relojes y de una agenda o libreta de anotaciones puede ayudar. Es imprescindible evaluar si hay algo que pueda transmitir al niño la sensación de pérdida de control. Rentabilizar la predisposición del niño a seguir una rutina inalterable. Estos niños pueden cooperar de buen grado en tareas poco apetecibles siempre que éstas hayan sido establecidas de antemano en las rutinas diarias como porejemplo ayudar en las tareas de la casa, hacer ejercicio entre otras.

Perseverancia: Consiste en preguntar lo mismo una y otra vez, incluso después de haberle sido contestada la pregunta; jugar horas y horas con el mismo juguete -por ejemplo, armando y desarmando el mismo *puzzle* - o hablar del mismo asunto una y otra vez. E primer lugar, evalúe si una determinada conducta tiene alguna función autorrelajante para el niño, por ejemplo., balancearse cuando se encuentra ansioso y si esto puede ser útil para manifestar su estrés, o si es eficaz para prevenir estallidos de frustración mucho peores. Intervenga solamente si observa situaciones que son negativas para el propio niño, profesores o compañeros. Pautas de actuación: es mejor ignorar.

Cuando empiece a hacer preguntas es mejor responder debidamente y asegurarse de que el niño ha entendido la información que le acaba de ofrecer, haciendo al niño la misma pregunta. Luego ignorar las repeticiones posteriores, a la vez que le plantea realizar otra actividad o cambiar de tema. Evitar discutir, ya que esto sólo aumentará su persistencia. Escribir las respuestas, y sugerir al niño que escriba también las preguntas.

Con frecuencia se trata de actividades tranquilas que relajan al niño y le ayudan a encarar el estrés. Pero si esta actividad es molesta para otras personas o le está quitando demasiado tiempo para otras actividades más constructivas, trate de limitar dicha actividad a ciertas horas/lugares. Hay que actuar con prudencia, ya que eliminar este tipo de actividades de una sola vez podría ser causa de problemas conductuales más graves. Por otro lado se podría enseñar cómo realizar actividades más productivas y creativas. Por ejemplo, si a un niño le gusta vaciar y llenar una caja de mondadientes, quizá podría disfrutar también aprendiendo a construir estructuras con los palillos, haciendo figuras con ellos o inventando juegos. El contenido de estas verbalizaciones no es el problema mayor. Ningún razonamiento ni réplica con argumentos lógicos tienen el menor impacto; por lo tanto debería evitarse quedar atrapado ya sea discutiendo o dándole explicaciones. Necesariamente tiene que establecerse una estrategia terminante, diciendo algo parecido a: “Esta discusión ha terminado, si necesitas seguir pensando más sobre esto, por favor vete a tu habitación hasta que estés preparado para hablar de otra cosa”. Si se trata de una persona mayor cuya participación es necesaria para tomar alguna decisión, puede detenersele estableciendo un tiempo límite y definiendo las opciones que tiene para elegir dentro de ciertos límites: “Tienes cinco minutos más ahora, o si lo prefieres podemos discutirlo después del almuerzo durante otros cinco

minutos”. Asegúrese de indicarle la hora del comienzo de la discusión y la hora que será cinco minutos después, antes de detener la discusión. Si fuera necesario, abandone la habitación

Somnolencia y dificultad para mantener la atención: Algunos ejemplos de este problema son parecer somnoliento la mayor parte del tiempo, dormirse en situaciones/horas de poca estimulación, como al escuchar una larga historia o al mirar la televisión, o en el trayecto del autobús. Por el contrario, hay algunos niños con SPW que son hiperactivos. Es importante entender y aceptar que existen límites para cambiar estas características. Cambiar el entorno es básico, pero hay que aceptar algunas dificultades de la atención simplemente como tales. — Pautas de actuación: Alternar las tareas de alto nivel de actividad con las de bajo nivel. Utilizar materiales altamente motivadores. Colocar el pupitre del niño cerca de la pizarra y de la mesa del profesor. La hiperactividad puede tratarse a través de enfoques estructurados de control conductual positivo, y con medicación específica en los peores casos.

Hambre intensa con comportamiento conflictivo por tratar de conseguir comida: La mayoría de los niños con SPW sienten un hambre muy intensa durante la mayor parte del tiempo. Esta fuerte compulsión por comer tiene una base biológica que está fuera de su capacidad de autocontrol. Así, estos niños llegan a robar la comida de las mochilas de otros niños o de las bandejas y casilleros de sus compañeros de clase. Pueden llegar a robar dinero para comprar comida, cambiar sus pertenencias por algo para comer e incluso, en algunos casos, comer sustancias incomedibles, de la basura, comida para perros, entre otros.

Probablemente para ellos es imposible mantener algún control sobre su apetito. No parece haber relación alguna entre el coeficiente intelectual individual de un niño y su dificultad conductual para la comida. Así, aunque parezca posible “razonar” con un niño brillante acerca de su comportamiento a este respecto, la intensidad de su apetito es tan grande para algunos de ellos que esta compulsión sobrepasa su capacidad de raciocinio. La única estrategia realista consiste en limitar la accesibilidad y asumir la posibilidad de que intenten robar comida. Es necesario reforzar positivamente al niño cuando haya demostrado algún autocontrol en este aspecto. Pautas de actuación: hablar con los padres del niño sobre cómo manejar este asunto en casa. Limitar la visibilidad y la accesibilidad. Mantener todas las

comidas lejos del aula, siempre en sitios cerrados con llave, y no en las carpetas ni en los pupitres.; Colocar las meriendas en sitios altos o inaccesibles; durante la hora del refrigerio, en vez de colocar la comida en el centro para que todos se sirvan, es mejor darle una cantidad exacta a cada niño.

Hacer compatibles las actividades y los horarios para reducir posibles frustraciones: – Cuando haya terminado, es mejor permitir al niño abandonar la mesa antes que sus compañeros, ya que es difícil para él ver como comen los demás. Es aconsejable llevar algún juguete o algo que lo mantenga ocupado cuando sus compañeros todavía estén comiendo. Mientras haya comida a la vista, la vigilancia es indispensable para evitar incidentes. Es bueno alabarlos siempre que sea capaz de no tentarse con la comida. Si el niño procede a robar comida o dinero para conseguirla, lo más eficaz es enfocar el suceso de una manera realista. No avergonzarle ni tratar estos incidentes como transgresiones morales ya que se trata de ayudar al niño ante su pérdida de control, así como procurar que sus compañeros entiendan por qué un niño con SPW actúa de esta forma.

Entrenamiento de habilidades sociales: muchas de estas personas evidencian dificultades con las relaciones interpersonales verbales y no verbales; con frecuencia, parecen incapaces de “leer” y de reaccionar adecuadamente a diversas situaciones sociales. Dado que muchos déficits de destrezas sociales están causados por una carencia de información social básica como ejemplo todos los números impares de las casas están al mismo lado de la calle, los repartos de correos se hacen una vez al día entre otros. El desarrollar un “sistema de señales” que recurran en situaciones sociales puede ayudar a que el niño/a vaya adaptando su comportamiento, ayudándole a contener comportamientos problemáticos sin causar vergüenza ni conflictos. Componentes básicos de la interacción social como el contacto visual o mantener la distancia personal apropiada, saber escuchar o esperar el turno para hablar, o incluso el sencillo proceso de estrechar la mano, con frecuencia no forman parte de su repertorio social. Puede ser necesaria una enseñanza explícita para ayudarles a reconocer y expresar sus sentimientos en distintas situaciones, así como a ponerse en el lugar del otro y ser comprensivo y tolerante. Tras una serie de análisis, Mitchell revelaba en estos pacientes una facilidad limitada para la conversación, y detectaba que los problemas principales radicaban en la espera del turno y en aprender a escuchar. No obstante, los comportamientos

indeseados seguían siendo mayoritariamente los estallidos emocionales, la argumentación excesiva y el no quejarse.

Las mayores dificultades aparecen con la escasa capacidad para expresar molestias, la presencia de irritabilidad y el rechazo a actuar debidamente. En la comunicación no verbal la situación más problemática se deriva de la incapacidad de mantener una distancia social adecuada. De cualquier modo, habrá que observar a cada individuo en una amplia variedad de situaciones sociales como por ejemplo en clase, reuniones de scouts, el parque, juegos con los hermanos, para evaluar las habilidades que posee en diferentes momentos. Las actividades pedagógicas más eficaces han resultado ser el juego de roles y el de imitación, seguidos por otros juegos, el adiestramiento y relajación.

Psicofármacos: el uso de medicamentos en personas con SPW ha tenido resultados tanto positivos como negativos. El tratamiento farmacológico ha resultado ser, en casos puntuales, “milagroso”, pero hasta la fecha no hay ninguna medicación disponible que elimine por completo las dificultades de comportamiento, aunque el hecho de que desaparezcan algunos síntomas en ocasiones permite que se presenten otros comportamientos más apropiados. Como se ha dicho anteriormente, la inestabilidad conductual es una consecuencia directa de la presencia del síndrome y no una manifestación de un manejo inadecuado.

Estas personas no desarrollan de modo natural conductas y respuestas emocionales compensatorias para afrontar los problemas, dificultando su adaptación psicosocial. A pesar de que algunas de las personas afectadas por el síndrome pueden tener dificultades psiquiátricas, la gran mayoría de ellos no las tienen. No obstante, parece muy extendido el uso inadecuado de fármacos para controlar el comportamiento en lugar de utilizar estrategias conductuales para mejorar la adaptación. Con relativa frecuencia, la medicación es utilizada como único tratamiento para controlar la conducta problemática. Greenswag y Whitmann (1992) recopilaron datos referentes al uso de las medicaciones como herramientas para controlar la conducta. Concluyeron que muy pocos medicamentos tenían algún efecto eficaz, y que aquellos que lo tenían eran demasiado tóxicos, y ocasionaban en breve tiempo que las personas medicadas fueran incapaces de funcionar.

Estas doctoras destacaron tres medicamentos como los más útiles. En orden descendente de supresión cognitiva eran: Haloperidol, Meleril y Prozac. Actualmente también se está utilizando una segunda generación de la familia del Prozac (Paroxetina y Sertralina). El estudio destaca que, generalmente, se administra Haloperidol o Meleril hasta estabilizar las conductas y el humor, y a continuación se procede a un cambio de medicación, optando la mayoría por el Prozac.

En la mayoría de los casos este tratamiento es eficaz para reducir la irritabilidad, y suele aliviar la obstinación. Parece existir mayor control, una especie de calma apacible, en situaciones que antes hubieran desembocado en rabietas, y con ella los individuos parecen incluso más razonables y proclives a ser controlados durante un periodo más largo. Es importante señalar que los informes iniciales acerca del Prozac fueron muy positivos, pero dichos efectos parecían disiparse al cabo de tres semanas. La impresión era que las 126 conductas inadecuadas reaparecían. Esta creencia llevó a la decisión de aumentar la dosis, lo que provocó un daño mayor. Registros posteriores indicaron que si bien al comienzo la dosis inicial era la apropiada, con el tiempo se llegaba a niveles tóxicos que aumentaban la irritabilidad y la agitación. En la mayoría de los casos fue oportuno reducir la dosis, debiendo ajustarse a cada paciente específico. Deben tenerse en cuenta estos hallazgos cuando se considere el uso de esta droga, a fin de calcular la dosis. Por otra parte, de su consumo pueden surgir otras conductas socialmente inapropiadas, como pequeñas manías, inestabilidad en la postura, necesidad de tener las manos ocupadas. Es importante llevar a cabo diversos controles, en los que se incluirá la evaluación de la función hepática, y en caso de producirse toxicidad, ésta deberá ser controlada.

CAPÍTULO IV

Ley Nacional de Discapacidad

La legislación argentina contiene un compendio de leyes de discapacidad amplio, muchas son complementarias entre sí.

Con la Ley 22.431 sancionada y promulgada el 16 de marzo de 1981 Argentina ha reunido un conjunto integral de leyes de discapacidad, ello coincide con la iniciación del Decenio de los Discapacitados proclamado por la Organización de las Naciones Unidas (ONU). Con ello inició una etapa con normas conjugando gran parte de los intereses de las personas con discapacidad, produciendo una recopilación de medidas al respecto.

LEY 22431

La **Ley de Sistema de Protección Integral de las personas con discapacidad** o **Ley 22.431** fue sancionada y promulgada el 16 de marzo de 1981 con el objetivo de otorgar a las personas con discapacidades atención médica, educación y seguridad social. Y modificada para readaptarla en diferentes oportunidades.

En su **artículo 2** define a personas con discapacidad como:

Se considera discapacitada a toda persona que padezca una alteración funcional o permanente o prolongada, física o mental, que en relación a su edad y medio social implique desventajas considerables para su integración familiar, social, educacional o laboral.

En cuanto a la asistencia les otorga los siguientes beneficios:

- Rehabilitación integral,
- Formación laboral o profesional,
- Préstamos o subsidios,
- Regímenes diferenciales en seguridad social,
- Escolarización,
- Orientación o promoción individual, familiar y social.

Le asigna al Ministerio de Bienestar Social de la Nación (actual Ministerio de Salud) entre otras, la tarea de reunir información, desarrollo de planes, apoyar y coordinar actividades de las entidades sin fines de lucro y crear hogares de internación total o parcial.

En su **artículo 8** refiere al porcentual de 4% que deberá tener el Estado nacional y sus distintos organismos en cuanto a la ocupación laboral de las personas con discapacidad idóneas para el cargo. Dicha tarea debe ser autorizada y fiscalizada por el Ministerio de Trabajo gozando de los mismos derechos y obligaciones que los demás trabajadores. El artículo 8 fue modificado por Ley 25.689 del año 2003 añadiendo que los ministerios que no tengan la cantidad de empleados relevados los datos de la cantidad de cargos cubiertos con personas con discapacidad, se considerará que incumplen con el 4% y los postulantes podrán hacer valer sus derechos de prioridad de ingreso. Además, en su **artículo 12**, destaca que el Ministerio de trabajo tiene la obligación de crear talleres protegidos de producción.

En el **artículo 13** detalla la jurisdicción de actuación del Ministerio de Cultura y Educación (actual Ministerio de Educación) en la integración al sistema educativo y la formación del personal docente y profesional especializado.

El **artículo 20** original citaba que las empresas de colectivo debían transportar gratuitamente a las personas con discapacidad desde su domicilio al establecimiento educacional o de rehabilitación de forma gratuita. También se han modificado los subsiguientes **artículos 21 y 22** de la misma. El texto actual de la ley, en los artículos 20, 21 y 22 cita a las:

- **Barreras físicas urbanas** (Artículo 20): como cruces peatonales, escaleras y rampas, espacios públicos como los parques, estacionamientos y obras en la vía pública.

- **Barreras arquitectónicas** (Artículo 21): públicas o privadas como las viviendas colectivas, como los edificios. Agregando en el **artículo 28** que la aprobación de los planos dependerá de la inclusión de éstas normas.
- **Transporte público** (Artículo 22): vehículos de transporte público con dos asientos delanteros reservados y gratuidad de transporte a cualquier destino. Estaciones de transporte y aeropuertos con rampas antideslizantes, pasos alternativos y sanitarios adaptados. Y, en cuanto al transporte propio, con estacionamiento gratuito y señalización correspondiente para los mismos.

Ley 24901

La **Ley de Sistema de Prestaciones Básicas en Habilitación y Rehabilitación Integral a Favor de las Personas con Discapacidad** o **Ley 24.901** fue sancionada el 5 de noviembre de 1997 y promulgada el 2 de diciembre del mismo año con carácter de nacional.

Su objetivo, según el artículo 1 reza:

“Institúyase por la presente ley un sistema de prestaciones básicas de atención integral a favor de las personas con discapacidad, contemplando acciones de prevención, asistencia, promoción y protección, con el objeto de brindarles una cobertura integral a sus necesidades y requerimientos”.

Aplicándose y obligando a las obras sociales a la labor de prestar atención médica y otorgar los servicios de diagnóstico y control, siendo beneficiarios las personas con discapacidad comprendidas como tales en el artículo 2 de la Ley 22.431.

Se aplica a las prestaciones de carácter preventivo, de rehabilitación, a las terapéuticas educativas y a las asistenciales. También internación, en caso de que no pueda permanecer en su hogar, cobertura económica y la atención psiquiátrica.

En caso de que de que la persona requiriere médicamente medicamentos o productos para su dieta específicos y que no se produjeran en Argentina, le deberán reconocer la totalidad del precio de los mismos.

Aplicación de la ley

En 2012 la justicia obligó a la Unión del Personal Civil de la Nación (UPCN) a cubrir el tratamiento integral de una menor que padece de autismo, retraso mental grave y Síndrome de Cornelia de Lange incluyendo los gastos de internación, medicación y acompañamiento terapéutico. La acción de amparo fue presentada en septiembre de 2009.²

Aunque fuera reglamentada en 1997, en 2007 una jueza en lo contencioso administrativo le ordenó al Estado argentino que reglamente la ley, ya que en la práctica no se aplicaba. Esto se debió a la presentación de una acción de amparo realizada por una señora que sufría artritis degenerativa. El Estado argentino apeló la medida.

LEY 25504

Es un complemento de la **Ley 22.431** y la **Ley 24.901** anteriormente mencionadas. Fue sancionada el 14 de noviembre de 2001 y promulgada el 12 de diciembre del mismo año, conocida por ser la **Ley del Certificado de Único de Discapacidad**.

Encarga al Ministerio de Salud la certificación de la discapacidad, del grado y la naturaleza de la misma y las posibilidades de rehabilitación. Tiene en cuenta la personalidad, antecedentes y el tipo de actividad laboral o profesional que puede desarrollar.

El otorgamiento del certificado se da en todo el territorio nacional, teniendo idéntica validez con los certificados de la Ley 24.901.

CAPÍTULO V

ANEXO – Instrumentos y respuestas de la muestra

ENTREVISTA A PROFESIONALES DE LA SALUD Y A LA ASOCIACIÓN DE PADRES

1.

Liliana Kohen (Coordinadora de Talleres de Padres de niños con Síndrome de Prader-Willi)

1-¿Cuál es su rol y antigüedad dentro de la Asociación?

Fue primera Presidente durante 13 años; siendo un lugar de acompañamiento y contención a las familias de niños que padecen este síndrome.

2- ¿Cómo fue la designación del cargo?

Bueno, éramos dos al principio que ocupábamos estos cargos, cuando fuimos ya había 10 familias y que se fueron cada vez más ampliando.

3- ¿En qué consiste su tarea?

Y bueno básicamente atender el celular de la asociación, que de igual modo está en la página web, y de allí hacer también el nexo con los profesionales. Ya que ahora es Paula Chutrau la presidente y responsable de establecer el contacto con las familias.

4- ¿Cuáles son los recursos, subsidios con los que cuenta la institución para subsistir?

Tenemos un subsidio de 4 mil pesos de un laboratorio y tenemos bonos de 10 mil pesos. Los recursos son pocos y no alcanzan, lamentablemente.

5- ¿Cuáles son los objetivos a los cuales perfila la asociación?

Mejorar la vida de los afectados por el SPW y sus familias, a su vez proponemos lograr una casa protegida para los adultos sin familia o con familias que ya no los pueden contener y también apoyar a profesionales que quieran saber más del síndrome; y por supuesto, constituir y fortalecer los vínculos y lazos familiares; y, por sobre todo, hacer difusión, ese es nuestro gran objetivo dentro de la asociación.

6- ¿Cuáles son las inquietudes y/o motivaciones que presentan los padres en cada encuentro? (Establecer día y encuentro)

Nos reunimos los primeros jueves de cada mes, por un lado hay una parte de charla y conversación y luego un trabajo con una psicóloga de grupo que esto además contribuye bastante digamos como descarga porque los padres quieren y necesitan ser escuchados en cada encuentro, y en este espacio; se distienden y sienten que son comprendidos.

7- ¿Participan en cada reunión pacientes; cómo es la relación de los mismos con los otros? (Aclarar si se puede llegar a pensar como un lugar común)

No, únicamente son para las familias. Las reuniones con pacientes son una vez por año un día en familia.

8- ¿Cómo organizan las temáticas a tratar en cada encuentro?

Lo pide el padre que necesite hablar de un tema o lo que puede ir surgiendo en el momento, eso depende de cada encuentro.

9- ¿Realizan talleres?

Nos encantaría, no hemos llegado a eso pero estamos en proceso y armado del mismo.

10- ¿Quién supervisa a los mismos?

Cuando hacemos en el encuentro hay una voluntaria psicopedagoga y otra voluntaria maestra especial.

11- ¿Cómo es la relación entre los padres que asisten a la misma?

Buena, es muy beneficioso cada encuentro semanal y realmente las familias lo necesitan.

12- ¿Qué demandas le haría al Estado para modificar y mejorar en el ámbito de la atención a la salud mental?

Que se aplique la ley que es excelente pero insuficiente en la práctica, y que cuando llega a aplicarse llega muchas veces tarde a ese niño y familia.

13-Comentario, sugerencia o pregunta que desee agregar.

Agregaría lo que me preguntaste por teléfono cual es la expectativa que tenemos con nuestra hija, ya que ella tiene éste síndrome; la queremos ver sana y feliz, que crezca lo mejor posible, viviendo cada instante, disfrutando junto a nosotros lo maravilloso que es la vida; y lo que me regaló, el más preciado regalo, que es ella.

2.

Lic. Norma Gutien (Coordinadora de la Asociación del Grupo de Padres)

1-A su criterio, qué entiende por síndrome?

Se entiende como un conjunto de signos y de síntomas que hacen junto a determinadas características a un síndrome y que es mucho más abarcativo porque involucra también aspectos emocionales y conductuales conformando un conjunto.

2-¿Cuál es su formación académica?

Soy psicóloga (psicoanalista) y trabajo en un centro terapéutico de niños con capacidades diferentes, doy clases en cátedra de la universidad, en mi consultorio particular en este momento sólo la atención de pacientes adultos y coordiné el grupo de padres de niños con síndrome de Prader-Willi durante 3 años.

3-¿Tiene conocimientos respecto al Síndrome de Prader- Willi?

Sí, tengo conocimientos teóricos, pero en realidad conocí más éste síndrome de una manera azarosa, soy adjunta de un centro de la sociedad argentina en dos cátedras y el titular iba a viajar a Italia a hacer un curso, luego por razones particulares él no puede viajar y me lo solicitan a mí; con lo cual yo acepté viajar. La intención era realizar una capacitación respecto a determinadas técnicas para poder trabajarlas e implementarlas con los niños con éste síndrome y socializarlas con las familias.

Cuando viajo a Italia por el 2004 allí en ese encuentro conozco a la Lic. Karina Abraldes, éramos un grupo de 15 profesionales que todos íbamos para aprender éstas técnicas, que éramos de distintos países Chile, Ecuador, Venezuela entre otros; en realidad fue una beca

que duró 3 años en donde a mí me presentan en la asociación y a través de esto comienzo a trabajar y acompañar a las familias con síndrome de prader-willi.

Mi función básicamente en ese momento era trabajar junto a los padres dándole herramientas de manejo para con sus hijos; luego comencé a atender pacientes con el síndrome. Conocí también a Eli Kornh ya que en ese momento ella era la Presidente de la Asociación.

Funcionábamos así, un encuentro mensual con los padres en la asociación, yo coordinaba a ese grupo de padres y sus hijos eran atendidos en el Htal. GARRAHAN por todo un equipo interdisciplinario de profesionales como ser nutricionista, psicopedagogo, genetista, psicólogo entre otros.

4-¿Ha atendido a pacientes con este síndrome?

Sí, por supuesto y es a través de este viaje que realicé en Italia que adquirí nuevos conocimientos interiorizándome cada vez más con actualizaciones y capacitaciones que me ayudaron para entender de una manera más profunda el síndrome.

5-¿Qué características o particularidades presentan estos niños?

Y bueno son amplias, estos niños presentan crisis de identidad, caprichos, además de presentar hipotonía muscular y la obesidad que a partir de los 4 años comienza digamos el detonante por la voracidad en la comida; les falla el freno inhibitorio, el hipotálamo de allí que no hay saciedad. También presentan trastornos asociados de la personalidad que generalmente vienen aparejados con una baja tolerancia a la frustración, no pueden esperar, son obstinados con ideas fijas y rituales y eso hacen que no puedan salir de sus frustraciones; esto se va agravando desde la niñez a la adolescencia.

Todo lo que le pasa a un niño con síndrome de Prader-Willi tiene que ver con el desarrollo evolutivo por el cual atraviesan a medida que van creciendo y que se van manifestando en la primera etapa de la infancia.

6-¿Considera que éste síndrome puede influir sobre el proceso de aprendizaje?

Sí, por supuesto, totalmente.

7-Según referentes teóricos el Síndrome de Prader-Willi se manifiesta en aspectos de la conducta. ¿De qué manera incide en el campo de aprendizaje?

Bueno, incide en todo, por su problema global digamos, niños obstinados, caprichosos, baja tolerancia a la frustración, con un freno inhibitorio que no funciona, de compulsión; y todo influye en el aprendizaje y también va a depender de qué tipo de síndrome de Prader-Willi donde tiene el trastorno genético eso va a influir en un campo u en otro; por ejemplo hay niños que no tienen afectado el lenguaje y tienen un nivel adecuado pero descendido u obstaculizado en otra área.

Todos los síndromes de Prader-Willi no son iguales, va a tener que ver el componente genético y del origen del Prader.

8-¿Considera relevante la intervención temprana en estos niños?

Totalmente, no sólo la intervención temprana con el niño que padece el síndrome, si no con la familia y con el conjunto de adultos que rodean a ese niño, cuanto más temprano mejor es la evolución, pronóstico y la calidad de vida de ese niño.

Cuando nace un bebé con hipotonía muscular por LEY se le debe hacer el análisis genético para descartar que no sea el Síndrome de Prader-Willi, porque antes se consideraba que era retraso madurativo porque no existían los métodos de diagnóstico actuales como también los test; hoy es obligatorio; es todo un estudio genético.

9-¿Cómo inciden las dificultades cognitivas de estos niños en el aprendizaje escolar?

Todo va a depender del grado de discapacidad mental que tenga que es importante saberlo. De allí la importancia también de la evaluación en el área cognitiva; la evaluación la hace un genetista y luego también los test de desarrollo examinando los reflejos para ver cómo reaccionan ya que son niños que adquieren los hitos del desarrollo más tardíamente; el área de la inteligencia se ve afectada, o limítrofe o leve pero a veces los trastornos asociados de la personalidad hacen que no puedan aprender porque lo emocional impide el desarrollo de lo cognitivo.

10-¿Cuáles serían las estrategias o métodos de enseñanza que considera relevantes a la hora de hacer una intervención psicopedagógica?

Mi postura es habilitarlo como sujeto con lo que tiene, no con lo que le falta; cuáles son sus potencialidades y también sus debilidades. Todos los aprendizajes tienen que ver con conocimientos prácticos que le sirvan para su vida.

La discapacidad se trabaja para rehabilitar y todo desde lo que le falta, pero mi intención es habilitarlo como sujeto y trabajar con lo que tiene y no con lo que le falta.

11-¿Conoce el modelo de modificación de conducta?

Sí, pero es un modelo que puede funcionar con un paciente y con otro no, hay que evaluar a cada paciente y determinar qué es lo más apropiado. Cada sujeto que aprende es singular, único e irrepetible. Yo considero que modificación de conducta no funcionaría, lo veo como un adiestramiento más que un programa.

12-¿El modelo de modificación de conducta sería el más apropiado para estos niños?

No estoy muy de acuerdo con este programa; ya que cada ser es diferente; yo abordo lo emocional.

13-¿A su entender, los aspectos emocionales interfieren en el aprendizaje?

Totalmente, no solamente a un niño con síndrome de Prader-Willi; para cualquier persona porque ocurre que los trastornos emocionales inciden de tal manera que al momento de afianzar nuevos aprendizajes no se puedan concretar porque impacta directamente en el desarrollo cognitivo como puede ser un bloqueo.

14-¿Cuál sería el plan de trabajo o acompañamiento en la tarea psicopedagógica junto al docente dentro del aula?

Al docente hay que darle muchas herramientas porque no le enseñan a trabajar con aquel sujeto diferente, están frente a un grupo numeroso y tiene que cumplir con un plan curricular en tiempo y forma; y tiene que imponer un ritmo que es para todos y además sin Prader-Willi.

Esta tarea es en equipo, el docente no está solo, hay que acompañarlo y sostener la angustia que le produce el no poder cumplir con lo que está convocado. Tienen que tener además de las herramientas el espacio para la reflexión porque el docente también es un sujeto que tiene que ser escuchado. Estos niños tienen proyectos de integración en su mayoría que considero a mi entender que no funcionan como debería; las integraciones son una falacia a mi juicio hay algo de lo macro que no está resuelta porque los docentes no están preparados, integran los niños con síndromes de down y los más leves, que la integración escolar funcionan en los primeros años, que a partir de 4 años quedan relegados, quedan a un costado porque no reciben la cantidad de estímulos que realmente debería recibir un niño con tal o cual característica en este caso del síndrome de Prader-Willi, y considero a mi entender que es un fracaso; funcionaría en tal caso si el niño recibiera lo que necesita en tiempo y forma para ese alumno en particular; la integración sí no es un como sí para alivianar culpas porque a la escuela se lo imponen; y al docente no se lo capacita como debería para poder entender lo que le pasa a ese niño que tiene en su aula, muchas veces rotulándolo.

15-¿Cuál es la función de la Asociación de padres?

Los padres necesitan la contención y el acompañamiento; los padres no están preparados para tener un hijo así; cuando una mujer se embaraza y todo lo que implica la maternidad, la madre inventa a un hijo desde cómo se va a llamar, el sexo, que va a ser cuando sea grande, que tenga determinado color de cabello o de ojos, la madre se enamora de ese bebé que está llevando en el vientre materno, no sólo de la madre, de la pareja también, porque el padre también le pasa, le transmite, el viejo dicho dice “nos embarazamos”, pero es la mujer quien lo está, y de repente, ese niño deseado y advenido termina siendo otro; que no estaban preparados para eso distinto. Entonces la orientación e intervención temprana es fundamental en este campo porque eso va a depender de cómo se proyecta ese niño a futuro junto a su familia fortaleciendo los lazos y vínculo con ese nuevo hijo, pero pensándolo en virtud de mejorar la calidad de vida.

.

3.

Lic. Claudia Viñuela Ortiz

1-A su criterio, qué entiende por síndrome?

Es un conjunto de signos y de síntomas que categorizan determinada afección biológica u orgánica.

2-¿Tiene conocimientos respecto al Síndrome de Prader- Willi?

Sí, tengo conocimientos y los profesionales que estamos en esto debemos aprender o capacitarnos.

3-¿Ha atendido a pacientes con este síndrome?

Sí, he atendido a un paciente en el servicio hospitalario y conocí a una joven de 23 años con este síndrome.

4-¿Qué características o particularidades presentan estos niños?

Presentan hipotonía muscular en el período perinatal y continúa en el primer año de vida con retraso del desarrollo que puede ir de moderado a leve y que luego en el segundo o tercer año de vida aparece una voracidad por la comida que básicamente se manifiestan en la alimentación de estos niños y con los cuidados que esto implica que hay que tener porque le

producen desórdenes en la dieta y el exceso de peso conduciendo en muchos casos a la obesidad.

5-¿Considera que éste síndrome puede influir sobre el proceso de aprendizaje?

Sí, por supuesto

6-Según referentes teóricos el Síndrome de Prader-Willi se manifiesta en aspectos de la conducta. ¿De qué manera incide en el campo de aprendizaje?

La impulsividad y la capacidad del autocontrol en la alimentación puede verse reflejada en la adquisición de los contenidos curriculares, pero; fundamentalmente va a tener que ver con la propuesta pedagógica que se le brinde a este niño en lo educativo. La familia y la comunidad cercana influyen mucho a la hora tener que organizarse y también va a tener que ver con la imposición de límites cumpliendo un rol fundamental en la salud de ese niño.

7-¿Considera relevante la intervención temprana en estos niños?

Es fundamental la intervención temprana; dada por su hipotonía y por lo manifestado recientemente su inclinación a la obesidad, apoyando y acompañando a la familia y trabajándola desde los primeros años de vida.

8-¿Cómo inciden las dificultades cognitivas de estos niños en el aprendizaje escolar?

En su perfil neuropsicológico tienen dificultades que les marcan dificultades en la adquisición de la lecto-escritura, pueden aprender, pero va a depender también de la estimulación que tenga ese niño o niña.

9-¿Cuáles serían las estrategias o métodos de enseñanza que considera relevantes a la hora de hacer una intervención psicopedagógica?

Trabajar básicamente los mecanismos de asimilación y acomodación, respeto de consignas, que el niño pueda acotarse y entender el no, el espacio del juego es el lugar apropiado para poder trabajarlo con el niño. En estos niños hay que trabajar la conducta acomodativa, respetando las consignas.

10-¿Conoce el modelo de modificación de conducta?

Sí.

11-¿El modelo de modificación de conducta sería el más apropiado para estos niños?

No como modelo único, pero podría responder a otras estrategias de trabajo para poder abordarse.

12-A su entender, ¿los aspectos emocionales interfieren en el aprendizaje?

Por supuesto; en todos los aspectos vinculares de la vida, llámese a nivel social, escolar, recreativo y otros, que presentan labilidad emocional, son niños manipuladores y seductores para lograr su objetivo, con tendencia a la voracidad con la comida. Cuestión que hay que manejarlo anticipando lo que se va a hacer todo el tiempo.

13-¿Cuál sería el plan de trabajo o acompañamiento en la tarea psicopedagógica junto al docente dentro del aula?

El plan de trabajo va a tener que ver con su singularidad e individualidad, y de como responda a la propuesta pedagógica que se diseñe junto al docente y con la escuela, y, por supuesto con la familia.

4.

Lic. Liliana Bin

1- A su criterio, qué entiende por síndrome?

Es un conjunto de problemáticas que delinear una patología específica.

2- ¿Tiene conocimientos respecto al Síndrome de Prader- Willi?

Si, la conozco. En general nacen con hipotonía muscular, y a medida que van creciendo se va manifestar el problema de la alimentación, en si con la obesidad; es decir, dificultad con la saciedad y el hambre, cierta compulsividad por la comida en cantidad. Se comienza a hacer presente alrededor de los 2 años, asociado con un trastorno conductual también, con un apetito voraz, suelen robar comida, puede estar asociada con una comorbilidad psiquiátrica.

Otra característica es el retardo mental que va desde un déficit leve a moderado.

3 -¿Ha atendido a pacientes con este síndrome?

Sí, he visto en la clínica.

4- ¿Qué características o particularidades presentan estos niños?

La hipotonía muscular y el retraso a nivel cognitivo.

5- ¿Considera que éste síndrome puede influir sobre el proceso de aprendizaje?

Por supuesto, en mayor o menor grado pero si, va a influenciar en todo el desarrollo cognitivo en estos niños tanto en la niñez como en la adolescencia.

6- Según referentes teóricos, el Síndrome de Prader-Willi se manifiesta en aspectos de la conducta. ¿De qué manera incide en el campo de aprendizaje?

Hay una comorbilidad con los déficit de atención, con la función ejecutiva y con los trastorno de conducta que hay que trabajarlo con una modalidad más desde lo cognitivo-conductual.

7- ¿Considera relevante la intervención temprana en estos niños?

La intervención temprana es fundamental, cuanto más temprana mejor, anticipando con pautas de organización ya que el cerebro se va modelizando en relación al estímulo externo. Los efectos van a ser muy distintos a aquél niño que no fue estimulado. En general muy tempranamente aparece lo neurológico y desde la consulta pediátrica ya se ve esta problemática; digamos que el profesional en su evaluación, en la atención de ese niño, ya se puede ir estudiando el diagnóstico por el propia hipotonía muscular que manifiesta, ya eso nos anticipa algo que hay que seguir evaluando.

8- ¿Cómo inciden las dificultades cognitivas de estos niños en el aprendizaje escolar?

Tienen trastornos en el lenguaje, ya desde el nivel inicial; con un proceso de adquisición de los aprendizajes en la lecto-escritura más tardío, les cuesta acceder a la consigna.

Desde la coordinación visomotora también presentan dificultades. El área lógico-matemática también se ve afectada.

9- ¿Cuáles serían las estrategias o métodos de enseñanza que considera relevantes a la hora de hacer una intervención psicopedagógica?

El procesamiento fonológico sería quizás el más apropiado; con un proyecto de inclusión acorde y diseñado para ese niño o niña en particular adecuando los contenidos de acuerdo a su desenvolvimiento y particularidades específicas en la forma de aprender.

10- ¿Conoce el modelo de modificación de conducta?

Sí; por supuesto.

11- ¿El modelo de modificación de Conducta sería el más apropiado para estos niños?

El modelo de modificación de Conducta podría estar adecuado para estos niños con éste síndrome pero incluiría otras estrategias de abordaje a la hora de trabajar con estos chicos, teniendo otros recursos para ofrecerle al paciente con una combinatoria tomando otros aspectos.

12- ¿A su entender, los aspectos emocionales interfieren en el aprendizaje?

Totalmente, no por ser niños quiere decir que no lo tendrán, van a tener que ver con el acompañamiento familiar y sostén al igual que la comunidad institucional escolar, todos; deben aprender a manejarlo para que desde lo emocional se lo pueda acompañar.

13- ¿Cuál sería el plan de trabajo o acompañamiento en la tarea psicopedagógica junto al docente dentro del aula?

Desde lo escolar elaborando adecuaciones escolares que atiendan a la particularidad de ese niño; en concordancia entre el docente y el maestro integrador. Y asesorar las adecuaciones pedagógicas y evaluativas, si realiza tratamiento psicopedagógico podría llegar a intervenir dando sugerencias y/o con orientaciones para trabajar dentro del aula con ese niño que respondan a las particularidades específicas constituyéndose como aprendizaje significativo y también a través de un proyecto de inclusión. Considero importante también que quede todo registrado, por escrito, para que sea necesario hacer modificaciones en ese plan de ajuste pedagógico diseñado para ese niño.

5.

Lic. Karina Abraldes

1.- A su criterio, qué entiende por síndrome?

Es un conjunto de síntomas y signos que responden a alguna patología o síndrome.

.

2.- ¿Tiene conocimientos respecto al Síndrome de Prader- Willi?

Tienen hipotonía muscular y a medida que van creciendo se complica con la obesidad, conductas impulsivas y cuando van llegando a la adolescencia pueden aparecer desórdenes psiquiátricos. Se da 1 caso cada 15 mil personas aproximadamente.

3- ¿Ha atendido a pacientes con este síndrome?

Si,. He visto y atendido muchos pacientes aquí en el Htal. Garrahan y también en consultorio externo.

4- ¿Qué características o particularidades presentan estos niños?

La lesión o alteración del gen viene por vía paterna, el 30% viene por vía materna que son los *disómicos*, y la edad materna muy avanzada tiene mucho que ver porque si la madre tiene un hijo con Síndrome de Prader-Willi se puede interpretar que viene por vía materna la disomía; y la repetición del imprint tiene una falla en la impresión que se da entre el 1% y 2% de los casos y es el único que se da casos en que haya en la misma familia.

De la población en el Hospital Garrahan hubo un caso de 2 hermanitos ambos con Síndrome de Prader-Willi.

Por otro lado la pirámide nutricional nuestra no es la misma que la nuestra, es distinta; a ellos lo que les pasa es que no tienen el sentido de saciedad sino que es voraz e indiscriminado el apetito, les falta en el hipotálamo esa regulación que los conduce a la obesidad.

Tienen un desarrollo sexual incompleto, en la adultez la mayoría son estériles; tienen testículos muy pequeños que a veces es necesario una intervención quirúrgica.

Presentan un retraso mental leve o limítrofe; problemas en la adquisición del lenguaje y fallas en la segmentación y secuenciación de fonemas.

5- ¿Considera que éste síndrome puede influir sobre el proceso de aprendizaje?

Claro que sí, absolutamente.

6- Según referentes teóricos el Síndrome de Prader-Willi se manifiesta en aspectos de la conducta. ¿De qué manera incide en el campo de aprendizaje?

Básicamente alrededor de los 2 y/o 4 años se produce el cambio más importante en estos niños, por decir, aquél bebé que teníamos pasa a tener un hambre voraz.

Comienzan a aparecer cambios en su comportamiento, aparecen los berrinches y caprichos, son muy inflexibles.

7-¿Considera relevante la intervención temprana en estos niños?

Si, por supuesto, en el campo de la estimulación temprana e interdisciplinaria y de la alimentación que viene de la mano con nutrición ya que viene asociada con la **obesidad**; de allí la importancia de hacer ejercicio, la actividad física es fundamental para estos niños.

En otros países no sólo de Latinoamérica sino de Europa también les llama la atención la detección precoz que tenemos y que son diagnosticados precozmente.

8-¿Cómo inciden las dificultades cognitivas de estos niños en el aprendizaje escolar?

Tienen la labilidad atencional del retardo, la mayoría, con dificultades en la secuenciación, de allí la importancia de secuenciar fonemas, sonidos; con la lectoescritura, se terminan alfabetizando pero a un ritmo más lento. Por otro lado tienen mejores habilidades con la memoria inmediata, por ejemplo son hábiles con la construcción rompecabezas pero esto se vio en lo lesionados, en la visoconstrucción; y más dificultades en el lenguaje. Con un método global se va a poder trabajar mejor con estos niños. Los disómicos tienen mejor habilidades lingüísticas y no tanta habilidad visoespacial.

Cada niño es diferente; va a tener que ver con la forma de acercarse al objeto de conocimiento, algunos niños lo van a hacer desde la forma verbal y otros con lo visoespacial integrando otros sentidos.

9- ¿Cuáles serían las estrategias o métodos de enseñanza que considera relevantes a la hora de hacer una intervención psicopedagógica?

Es fundamental atender la singularidad de cada niño y de cada familia. Tenemos que empezar por entender y reconocer qué es el síndrome, y la intervención psicopedagógica responde a una psicopedagogía más global.

10- ¿Conoce el modelo de modificación de conducta?

Sí, el tratamiento cognitivo conductual. Entendiendo que hay muchos programas dentro de lo que es la modificación de conducta. Algunos niños están medicados con el Topiromato, lo que hace es frenar la ansiedad, genera a veces conductas anoréxicas. Hay un tratamiento con hormonas de crecimiento y para que los músculos estén un poco más firme que no se da en nuestro país, haciendo regular todos estos aspectos en lo que es nutrición y endocrinología.

11- ¿El modelo de modificación de conducta sería el más apropiado para estos niños?

Sería el más conveniente, totalmente, atendiendo al trastorno de la conducta en sí. También tenemos otras técnicas, Tiempo y afuera dando resultados positivos.

Esto niños son pocos flexibles, el imprevisto los desorganiza, entonces el acompañamiento familiar, el ordenarlos, el organizarlos en el día a día los va a ayudar a armar mejor la vida diaria tanto en el niño como en la familia. Hay que anticiparles lo que va a pasar aunque el imprevisto a veces no se puede manejar pero sí ayudarlos a manejarse mejor beneficiando también los hábitos de incumbencia social.

12- ¿A su entender, los aspectos emocionales interfieren en el aprendizaje?

Totalmente, tienen trastornos en el lenguaje, en la segmentación de fonemas que conllevan a tener dificultades en la adquisición de la lecto-escritura y la capacidad de la metacognición; organizar, anticipar, jerarquizar entre otras.

13-. ¿Cuál sería el plan de trabajo o acompañamiento en la tarea psicopedagógica junto al docente dentro del aula?

Principalmente orientarlo desde la forma de abordaje pedagógica; en general los docentes desconocen éste síndrome. La forma de ponerlos en conocimiento es acercándonos e informando al docente, para acompañarlo, requieren en la mayoría de los casos un plan de integración escolar y muchas veces también de una acompañante externa.

6.

Lic. Liliana Fonseca

1- A su criterio, qué entiende por Síndrome?

Es un conjunto de síntomas apareciendo una situación más compleja donde se ve aparejado un conglomerado de síntomas y signos.

.2- ¿Tiene conocimientos respecto al Síndrome de Prader- Willi?

Conozco la patología y he trabajado con pacientes. No es un síndrome muy conocido y la casuística no es numerosa; las psicopedagogas no tienen un conocimiento profundo sobre éste síndrome. Existe la Asociación de Prader-Willi que asisten a padres y niños brindándoles

un apoyo y un lugar de escucha ya que tienen hijos que padecen el síndrome; entendiéndolo como un lugar común y de encuentro con otras familias que padecen lo mismo con sus hijos.

3- ¿Ha atendido a pacientes con este síndrome?

Sí, he atendido pero han sido pocos.

4- ¿Qué características o particularidades presentan estos niños?

Estos niños presentan una hipotonía muscular, problemas alimentarios acompañadas con la **obesidad** que se va adquiriendo a medida que los niños van creciendo pero que claramente comienza en los primeros años de la niñez y que se exacerban en la adolescencia. Es casi una conducta compulsiva por la comida que conllevan a dificultades del orden social; también tienen dificultades para poder movilizarse y a nivel familiar les cuesta poner límites. Se trabaja apuntando a estrategias cognitivos-conductuales y de mucho ordenamiento a nivel familiar teniendo en cuenta la selección de alimentos que la familia tiene que comenzar a manejar en el hogar, siendo digamos de hábito diario y que todos en la casa tienen que conocer y cambiar la manera de comer para que además constituyan un hábito saludable para todos a modo tal de poder generalizarlo.

5- ¿Considera que éste síndrome puede influir sobre el proceso de aprendizaje?

Sí, por supuesto, porque se dan alteraciones en las funciones ejecutivas asociados a los trastornos en el aprendizaje lo que hace difícil su inserción a nivel escolar, trabajando tanto dificultades conductuales y sociales, en algunos casos también con retraso mental.

6- Según referentes teóricos, el Síndrome de Prader-Willi se manifiesta en aspectos de la conducta. ¿De qué manera incide en el campo de aprendizaje?

Incide fuertemente en el campo del aprendizaje; de múltiples maneras, con una atención lábil, dificultades para retener la información de aquello que se está aprendiendo, teniendo dificultades en todas las áreas, sean en la lectoescritura como en el área de matemáticas. Pero en su mayoría tienen compromiso con la comprensión.

7- ¿Considera relevante la intervención temprana en estos niños?

Sí, por supuesto, cuanto más temprana es la intervención mejor será el proceso de desarrollo de ese niño o niña, obviamente desde el lado de la prevención siempre se habla.

8- ¿Cómo incide las dificultades cognitivas de estos niños en el aprendizaje escolar?

Incide en lo escolar, y no sólo en lo educativo sino que se va a ver impactado en todos los órdenes de la vida afectándole en todo su desarrollo evolutivo, y siempre apuntamos a la autonomía e independencia de ese niño o niña.

9- ¿Cuáles serían las estrategias o métodos de enseñanza que considera relevantes a la hora de hacer una intervención psicopedagógica?

Primero que todo, que el psicopedagogo tiene que tener conocimiento sobre éste síndrome en particular de Prader-willi o capacitarse en última instancia; suele pasar que a veces son niños mal diagnosticados justamente por el desconocimiento del profesional.

La estrategia que más adecuada podría llegar a ser lo cognitivo-conductual, para organizarlo en su rutina; podría ser también estrategias de trabajo multisensorial, de relación con el cuerpo y el movimiento de organización espacial y de exploración. También trabajar las habilidades sociales y pragmáticas.

10- ¿Conoce el modelo de modificación de conducta?

Sí, lo conozco.

11- ¿El modelo de modificación de conducta sería el más apropiado para estos niños?

En realidad hay que trabajar con estrategias de modificación de conducta, tratando de regular este tipo de conducta. Dependiendo del programa que se pueda trabajar atendiendo a la singularidad de ese paciente y acomodándolo a su subjetividad.

12- A su entender, ¿los aspectos emocionales interfieren en el aprendizaje?

Siempre, acompañando, sosteniendo y orientando a fortalecer a todo el grupo familiar para que puedan aprender y generalizar el comportamiento de ese niño. De modo tal de evitar de que caigan en la depresión en especial hay que poner el foco en la etapa pre púber y adolescencia; también se apunta a trabajar la independencia y autonomía tratando de motivarlos a que aprendan a resolver situaciones cotidianas.

13- ¿Cuál sería el plan de trabajo o acompañamiento en la tarea psicopedagógica junto al docente dentro del aula?

Esto va a depender de las capacidades intelectuales de cada niño; a veces el personal docente no cuenta con los conocimientos ni herramientas necesarias; éstos niños necesitan una atención más personalizada; de ahí la importancia de acompañar también a los docentes para ponerlo en conocimiento de éste síndrome.

Esto va a depender también de si tiene o no un Proyecto de integración, no en todos los casos, incluso también de un acompañamiento externa para dar funcionalidad a todo lo que refiere un paciente con éste síndrome.

CAPÍTULO VI

Conclusiones

A lo largo del desarrollo del presente proceso de investigación, hemos podido transitar los objetivos propuestos desde el inicio, brindando la información requerida y abriendo quizás nuevos interrogantes, como por ejemplo los niños con dicho síndrome o cualquier otro entendemos que cuanto más temprana sea la intervención mejor será el proceso de desarrollo evolutivo de ese niño/a siendo que la estimulación temprana cumple un lugar fundamental en el campo de la prevención.

Consideramos que el mayor interés está puesto en la articulación de miradas interdisciplinarias desde un enfoque preventivo en primera infancia, del cual partimos en esta investigación que nos atañe, el *abordaje psicopedagógico de las dificultades de aprendizaje en niños con Síndrome de Prader-Willi*.

A través de esta práctica se posibilita el seguimiento del desarrollo del niño sano, se estimula el interés y el diálogo entre padres y profesionales, en cuanto al desarrollo del sujeto. Se crea un ambiente de intercambio enriquecedor, lo que lleva también a privilegiar la calidad de la atención sobre la cantidad; configurando una mirada centrada en un niño como persona, promoviendo el diálogo y el interés en las particularidades de cada uno.

Hemos encontrado para la realización de este trabajo una serie de limitaciones, entre ellas se relaciona con el marco teórico que tiene que ver con escasa bibliografía y estudios de relevancia empírica referidos a este síndrome, esto limitó ciertamente a ampliar el tema y de este modo poder extender el cuerpo teórico con relación a la comparación entre bibliografía, lo que sólo permitió profundizar y caracterizar dicha patología en cuestión.

Tal es así, que los niños al nacer y que presenten hipotonía muscular existen criterios concretos para el diagnóstico clínico del Síndrome de Prader-Willi (PWS), actualmente el diagnóstico de SPW es hecho con la prueba de la metilación del ADN cuando se sospecha del mismo.

El tipo de prueba puede detectar la impronta anormal específica de los padres en la región del cromosoma 15 que es responsable del SPW como hemos explicado en el desarrollo de dicho síndrome en el Capítulo III; y de ese manera determinar si esta región fue heredada sólo de la madre es decir, la región que proviene del padre está ausente. La prueba detecta más de 99% de las personas afectadas. Pruebas de la metilación del ADN son especialmente importantes en aquellos niños que tienen características no clásicas o son demasiado jóvenes para mostrar características suficientes para hacer el diagnóstico basado en signos y síntomas.

A través de los estudios científicos y estadísticos basados en una población de 1995, se estima que 1 entre 12 a 15.000 personas nacen con el SPW, lo cual equivale a unos 17.000 o 22.000 afectados en EE.UU. De éstos, la Asociación Norteamericana tiene información sobre 4.085 personas con SPW, lo que significa que 15.000 están sin diagnosticar y/o sin servicios de apoyo en EE.UU.

En investigaciones internacionales y antecedentes en problemas de conducta en niños con el Síndrome de Prader Willi, Síndrome de Down y retraso mental no especificado se realizó un estudio que compara irregularidades en la conducta, en 43 niños con SPW, 43 con Down y 43 personas con retraso mental no específico.. Todos ellos agrupados en edad y sexo. Las mediciones se hicieron siguiendo la lista del comportamiento del niño, de algunos problemas como las rabietas, la terquedad y la tensión, aparecen elevados en los tres grupos estudiados.

El niño con SPW presentaba problemas más significativos y frecuentes, relacionados con la interiorización, la introversión, la extraversión y problemas de conducta. El 72% de los niños con SPW presentaban puntuaciones que entraban dentro del terreno clínico, este % es superior al de los niños Down que tenían el 23%, a aquellos con retraso no específico que estaba en 39%.

Observemos en el cuadro de análisis siguiente los 12 comportamientos que están significativamente elevados en los jóvenes de SPW, respecto al de los otros 2 grupos.

	SPW	SD	SN
--	-----	----	----

Rascado de piel	95%	20%	26%
Discusión frecuente	95%	65%	63%
Poco Activo	91%	35%	28%
Obsesivo	88%	46%	36%
Cansancio excesivo	84%	25%	23%
Ingesta excesiva	80%	27%	21%
Hablador	74%	35%	46%
Sueño excesivo	74%	11%	9%
Sobrepeso	70%	30%	16%
Objeto de burlas	72%	28%	32%
Compulsivo	68%	32%	37%
Roba en casa	58%	6%	9%

En el análisis que se realizó rebelan que hay 7 (comportamientos) en los sujetos con SPW que aparecen con una exactitud del 91%. Estos son el rascado de piel, el excesivo cansancio, las obsesiones, el hablar demasiado, la poca actividad, la impulsividad, y las dificultades del habla. Del grupo de los 86, solamente 3 niños se clasificaron por error en el grupo de 86, esto sugiere que hay un fenotipo distintivo del comportamiento de la conducta en niños con SPW. También aparecieron comportamientos característicos comunes en el SD, pero el fenotipo SPW es más distintivo. (Dykens y Connie Kasari) 1995.

En cuanto a la disfunción hipotalámica puede ser la responsable de muchos de los rasgos del SPW ya que entre otros, existe una insuficiente secreción de hormona de crecimiento (GH) originando un aumento de la masa grasa (MG) , disminución de la masa magra (MM), talla baja, manos y pies pequeños, niveles disminuídos de IGF-I, y finalmente, respuesta positiva al tratamiento con GH exógena.

Se ha demostrado el beneficio de la GH para niños con SPW, durante pocos años de seguimiento, las comunicaciones de eficacia y seguridad a largo plazo son muy limitadas.

Un grupo holandés de trabajo sobre el SPW ha publicado los resultados de un estudio prospectivo de años en 55 pacientes con SPW concluyendo que a la dosis de 1 mg/ m2 de

GH, mejora la composición corporal por descenso del % de grasa en SDS y la estabilización de la MM en SDS aumenta el perímetro cefálico y se normaliza la talla en SDS sin efectos adversos. Por otro lado, Carrel y el (2002) publican un estudio comparativo de 21 pacientes con SPW tratados con GH durante 6 años con otro grupo de pacientes de la misma edad no tratados, comprobando que el grupo tratado presenta menor % de grasas, talla y fuerza muscular y valores más relevados del HDL colesterol, concluyendo que el tratamiento con GH a pacientes con el síndrome con inicio antes de los 2 años mejora la composición corporal, la función motora, la talla y el perfil lipídico.

El tratamiento del SPW con GH está aprobado en EE.UU. por la FDA en el año 2000 exclusivamente para la corrección de la talla baja, en tanto que en Europa la EMEA la aprobó en 2001 adicionalmente para la modificación de la composición corporal.

Por otro lado y de acuerdo a estos estudios realizados se denotó una mejoría en el desarrollo mental, cognitivo y de las funciones psicosociales a corto plazo en pacientes con SPW tratados con GH, pudiéndose asumir que el demostrado aumento del perímetro cefálico de estos pacientes, a largo plazo, pueden tener efectos beneficiosos en estos aspectos siendo necesarios estudios en este sentido.

Considerando el aprendizaje escolar una tarea del desarrollo madurativo y neurobiológico, podemos a través de nuestro diagnóstico, ofrecer un panorama actual de los niveles y calidad alcanzados en el mismo. La evaluación psicopedagógica ofrece información sobre el funcionamiento cognitivo, tanto en cuanto a la dotación como a la calidad de los recursos inteligentes; de la estructura simbólica; las condiciones emocionales para aprender, significado del aprendizaje para el niño y la familia, nivel y calidad de los aprendizajes sistemáticos.

A través del diagnóstico psicopedagógico podremos definir limitaciones epistémicas de esos niños con síndrome de Prader-Willi, dadas por la restricción en el desarrollo de las estructuras cognitivas o epistemofílicas por el significado del síntoma en la red de relaciones vinculares.

Entendemos que su perfil cognitivo estará dado a través de la implementación de técnicas psicométricas que son aquellas que como dice Paín (1983): "...tienen en cuenta el punto de vista cuantitativo e indican la ubicación del sujeto en su grupo de edad, dentro de una

población definida, situándolo ya sea en un orden porcentual, ya sea en relación de desvío respecto de la media del rendimiento de dicho grupo...” (...) “...y proyectivas, .que tratan de develar cuáles son las partes del sujeto depositadas en los objetos que aparecen como soportes de identificación, y qué mecanismos actúan ante una consigna que obliga al sujeto a representarse situaciones poco estereotipadas y cargadas emotivamente⁸”, y, luego juegos que sirvan al diagnóstico del niño.

Tal es así que el trabajo conjunto médico-psicopedagógico constituye un modelo que se ha mostrado eficiente en el seguimiento del niño en desarrollo, específicamente abocados aquí al niño con Síndrome de Prader-Willi; es un modelo que privilegia la prevención y permite tanto el diagnóstico precoz de alteraciones, como intervenciones destinadas a promover un crecimiento armonioso.

Favorecer el desarrollo integral de todos los niños, implica reactivar prácticas y valores de crianza positivos, realizar aportes básicos a toda la familia con niños pequeños sobre el cuidado infantil, como lo es con el SPW, teniendo en cuenta que las primeras etapas del desarrollo son relevantes para el futuro del niño, que influyen toda la vida, en su relación con los otros, en su rendimiento escolar y en su capacidad de participar en forma activa de la sociedad. Los niños con SPW pueden integrarse en el aula, a pesar de que necesitan terapia del habla adicional y deben tener períodos de actividad física adicionales en lugar de los períodos de descanso. Por lo general, necesitan un ambiente estructurado y pueden necesitar estar en clases más pequeñas y tener atención individual.

Las personas con SPW cuando son adultos pueden tener actividades normales en grupos sociales, trabajar o asistir a clases de la universidad de la comunidad. De acuerdo con la Asociación del Síndrome de Prader-Willi, las personas con SPW pueden hacer muchas de las tareas que las personas no afectadas hacen. Sin embargo, es necesario que reciban el apoyo de sus familias y de la escuela, y del entorno laboral.

Como lo hemos mencionado a lo largo de nuestra investigación y de los aportes recolectados de los miembros entrevistados la Asociación de padres constituye el eje vertebral de trabajo ya que a través de los profesionales ellos son el sostén, la contención y el acompañamiento

⁸ Paín, S (1983). Diagnóstico y tratamiento de los problemas de aprendizaje. Buenos Aires, Ediciones Nueva Visión.

para con sus hijos. Los padres al ser escuchados sienten que comparten temas comunes con otros.

A través de los grupos de apoyo y las organizaciones de ayuda pueden ser de utilidad para conectarse con otros pacientes y familias, y pueden proporcionar servicios valiosos. Muchos proporcionan información centrada en el paciente, e incursionan la investigación para desarrollar mejores tratamientos y para encontrar posibles curas. Pueden ayudar a encontrar estudios de investigación, y otros recursos y servicios relevantes.

La familia es la unidad básica de experiencias y fracasos, los cambios adaptativos de la estructura familiar están determinados tanto por su organización interna como su posición externa en la comunidad.

El nacimiento de un niño con una patología es un hecho traumático no solamente por la patología en sí y las limitaciones que ésta pudiese causar a quien la sufre, sino porque provoca un desacuerdo entre el ideal de los padres y este sujeto, así como lo menciona una de nuestras entrevistadas de la Asociación de Padres; ese hijo advenido, deseado, en donde la madre se constituye y se enamora de ese hijo; se encuentra con otra realidad, con otro hijo/a que no esperaba; y, donde hay que trabajar y fortalecer ese vínculo en la díada madre-hijo.

La capacidad de influencia de los distintos entornos en los que se desenvuelve el niño en su desarrollo, nos obliga de alguna manera a articular mecanismos de actuación que puedan influir sobre esos entornos. De ahí que la intervención en atención temprana no puede ser exclusivamente ambulatoria, sino que tiene que salir de él a través de la planificación de actuaciones en los distintos entornos en los que se desarrolla.

Los primeros tres años de vida de un niño son la piedra fundamental en la formación de interacciones y relaciones interpersonales que se den en su ambiente próximo. Cuando el ambiente en el que crece un niño no origina el desarrollo infantil apropiado, los especialistas podrán acompañar, orientar, sostener a la familia, participando directa o indirectamente en los procesos de crianza y socialización del niño.

En cuanto al trabajo de campo una de ellas hace referencia a la caracterización de la muestra escogida, seleccionada en forma aleatoria, ya que es reducida e incidental; la misma se ha

llevado a cabo a través de técnicas directas en entrevistas semidirigidas. La misma ha podido observarse a lo largo de este trabajo del tipo exploratorio y comparativo los miembros de la Asociación de Padres de SPW y los profesionales externos de la asociación coinciden y aúnan criterio de que cada niño presenta sus particularidades, es un ser único e irrepetible y que todos aprenden en tiempos diferentes más allá de presentar las características y cuadro diagnóstico que presentan los niños con dicho síndrome, presentarán dificultades en el aprendizaje y conductuales, pero ello; no imposibilita que aprendan.

Como resultado favorable obtenido en la recolección de datos de la muestra convocados para esta investigación, en su mayor parte entienden que el sostén, la contención, el acompañamiento y la terapia familiar constituyen los pilares fundamentales para fortalecer los lazos y vínculos con sus hijos. A través de las entrevistas realizadas a los diferentes profesionales conocen el síndrome y en su mayoría han atendido niñas y a niños con el síndrome, que básicamente presentan hipotonía muscular y retraso a nivel cognitivo; y que algunos se siguen interiorizando en dicha patología. Una de las profesionales entrevistadas. La Lic. Norma Gutien, Coordinadora de la Asociación del Grupo de Padres de SPW, (pp. 70-75), indica lo que se entiende por dicho síndrome:

“Presentan hipotonía muscular en el período perinatal y continúa en el primer año de vida con retraso del desarrollo que puede ir de moderado a leve y que luego en el segundo o tercer año de vida aparece una voracidad por la comida que básicamente se manifiestan en la alimentación de estos niños y con los cuidados que esto implica que hay que tener porque le producen desórdenes en la dieta y el exceso de peso conduciendo en muchos casos a la obesidad”.

Otra de nuestras entrevistadas (pp. 83-87) refiere que el síndrome se caracteriza porque...

“Estos niños presentan una hipotonía muscular, problemas alimentarias acompañadas con la **obesidad** que se va adquiriendo a medida que los niños van creciendo pero que claramente comienza en los primeros años de la niñez y que

se exacerbaban en la adolescencia. Es casi una conducta compulsiva por la comida que conllevan a dificultades del orden social; también tienen dificultades para poder movilizarse y a nivel familiar les cuesta poner límites. Se trabaja apuntando a estrategias cognitivas-conductuales y de mucho ordenamiento a nivel familiar teniendo en cuenta la selección de alimentos que la familia tiene que comenzar a manejar en el hogar, siendo digamos de hábito diario y que todos en la casa tienen que conocer y cambiar la manera de comer para que además constituyan un hábito saludable para todos a modo tal de poder generalizarlo”.

Se evidencia así que en mayor o menor grado las entrevistadas presentan conocimientos del síndrome y su respectiva caracterización.

Por otro lado hemos hecho hincapié a través de las preguntas diseñadas cómo impacta el proceso de aprendizaje tanto en la niñez como a lo largo de toda la vida. No siendo así que el modelo de modificación de conducta no todos están de acuerdo con que sea el único y el más adecuado, ya que consideran que otras estrategias de abordaje podrían incluirse con estos niños teniendo en cuenta otros recursos como menciona la Coordinadora de la Asociación de padres, la Lic. Norma Gutien, que manifiesta que no es el método de modificación de conducta el adecuado para estos niños o niñas ya que ella lo aborda desde lo emocional y porque más que un método lo considera un adiestramiento:

“Sí, pero es un modelo que puede funcionar con un paciente y con otro no, hay que evaluar a cada paciente y determinar qué es lo más apropiado. Cada sujeto que aprende es singular, único e irrepetible. Yo considero que modificación de conducta no funcionaría, lo veo como un adiestramiento más que un programa”.

Sin embargo, el resto de la muestra considera por ejemplo que a través de técnicas lúdicas o la técnica tiempo y afuera podrían ser todas una combinatoria tomando otros aspectos dando resultados positivos.

Haciendo mención en relación a cuánto consideran de relevante la intervención temprana en estos niños, otra de nuestras entrevistadas, La Lic. Liliana Fonseca (pp. 87-91) responde que...

”La intervención temprana es fundamental, cuanto más temprana mejor, anticipando con pautas de organización ya que el cerebro se va modelizando en relación al estímulo externo. Los efectos van a ser muy distintos a aquél niño que no fue estimulado. En general muy tempranamente aparece lo neurológico y desde la consulta pediátrica ya se ve esta problemática; digamos que el profesional en su evaluación, en la atención de ese niño, ya se puede ir estudiando el diagnóstico por la propia hipotonía muscular que manifiesta, ya eso nos anticipa algo que hay que seguir evaluando”.

En consonancia con las repuestas de las demás entrevistas absolutamente todas entienden que cuanto más temprano se realice la intervención en tiempo y forma mejor será el pronóstico de ese niño/a con dicho síndrome.

Continuando con nuestro análisis en cuanto a lo indagado a la muestra respecto al plan de trabajo y el acompañamiento en la tarea psicopedagógica junto al docente en su mayoría han respondido que se debe adecuar un modelo de trabajo necesario para cada niño o niña a través de adecuaciones curriculares o plan individualizado, de un proyecto de inclusión, no siendo así sin embargo para el punto de vista de la coordinadora de la Asociación de Padres, la Lic. Norma Gutien, quien considera que estos proyectos son una falacia, un fracaso a su criterio porque la escuela debe responder a nivel institucional, siendo que la inclusión es como un sí para alivianar culpas porque se lo imponen y que al docente no se lo capacita como debería para poder atender y entender lo que le sucede a ese niño que tiene en el aula y que en ocasiones muchas veces son rotulados y que cuando llegan a 4 año del segundo ciclo son dejados a un costado.

No concuerda en este caso con las respuestas del resto de las entrevistadas en cuanto a lo mencionado en el párrafo anterior, ya que consideran que un plan o proyecto de inclusión

sería la intervención pedagógica más adecuada para estos niños, por ejemplo en la cita textual de la Lic. Liliana Bin (pp. 79-83):

”Desde lo escolar, elaborando adecuaciones escolares que atiendan a la particularidad de ese niño; en concordancia entre el docente y el maestro integrador. Y asesorar las adecuaciones pedagógicas y evaluativas, si realiza tratamiento psicopedagógico podría llegar a intervenir dando sugerencias y/o con orientaciones para trabajar dentro del aula con ese niño que respondan a las particularidades específicas constituyéndose como aprendizaje significativo y también a través de un Proyecto de inclusión. Considero importante también que quede todo registrado, por escrito, para que sea necesario hacer modificaciones en ese plan de ajuste pedagógico diseñado para ese niño”.

En otra entrevista analizada, esta profesional indica sobre la misma pregunta en cuestión...” Esto va a depender de las capacidades intelectuales de cada niño; a veces el personal docente no cuenta con los conocimientos ni herramientas necesarias; éstos niños necesitan una atención más personalizada; de ahí la importancia de acompañar también a los docentes para ponerlo en conocimiento de éste síndrome.

Esto va a depender también (cita textual de la entrevista a dicha profesional) pp 88-89 de “...si la institución tiene o no un Proyecto de Integración, no en todos los casos, incluso también de un acompañamiento externa para dar funcionalidad a todo lo que refiere un paciente con éste síndrome.”

Tal es así, que los niños con Síndrome de Prader-Willi como mencionamos en nuestra hipótesis de partida de este trabajo “*Los niños con SPW presentan dificultades de aprendizaje que se manifiestan en aspectos de la conducta*” habida cuenta de que hemos mencionado dentro de las variables dependientes seleccionadas, las dificultades de aprendizaje del sujeto con SPW, el reconocimiento de diferentes estrategias de enseñanza en la intervención psicopedagógica, la incidencia del comportamiento frente al aprendizaje y el acompañamiento del psicopedagogo al docente en el diseño de un plan de trabajo curricular

en niños con SPW, todas en su conjunto han sido abordadas en las trece preguntas que se realizaron a nuestras entrevistadas, es por ello que; pese a todas las dificultades que se le pueden ir presentando a lo largo de su crecimiento y desarrollo son niños que aprenden, contribuyendo a ampliar y fundamentar que se puede adquirir conocimientos a pesar de los obstáculos que pueden ir surgiendo; atento a sus tiempos, ritmos, singularidades y estilos de aprendizaje; posicionándonos en el rol de psicopedagogo como aquel que acompaña el proceso de aprendizaje de estos niños/as a través de una mirada y escucha interdisciplinaria. Mirada y escucha clínica que se refiere a una mirada que valora, estimula, da crédito, alienta y legitima apreciando hasta las sutilezas y una escucha que debe ser amplia y abierta guiando el abordaje en las intervenciones.

Es menester encontrar, adecuar y diseñar un “dispositivo pedagógico” a través de adecuaciones curriculares que sea acorde a las necesidades específicas de ese niño/a en relación al proceso de adquisición de los aprendizajes potenciando fortalezas y minimizando debilidades.

Por otro lado consideramos relevante lo señalado por la Coordinadora de talleres, la Lic. Liliana Kohen; quien señala que lo más destacado es hacer cumplir la Ley de Discapacidad que si bien está, pero que está muy lejos de aplicarse y de atender las necesidades específicas de los niños con SPW, porque cuando llegan, muchas veces es tarde para abordar las particularidades de cada niño o niña constituyendo un derecho vulnerable tanto en salud como en educación.

Hoy por hoy, funda un desafío en el campo del quehacer del psicopedagogo el abordaje interdisciplinario en niños/as con dicho síndrome, ofreciendo un abanico de oportunidades, explorando las diferentes intervenciones que podemos realizar acordes a la individualidad de cada niño/a y en la diversidad, pero; no obstante, no debemos olvidar; como diría Baquero retomando a Vygotsky, que somos una instancia de andamiaje entre familia-niño y escuela. Es importante destacar que los hallazgos de la presente investigación están sujetos a todo tipo de aportaciones o bien a nuevos trabajos que se quieran realizar a partir de éste, ya que abren caminos para nuevas investigaciones.

Retomando y como veníamos argumentando recientemente, queda un amplio trabajo por hacer, acciones terapéuticas por continuar profundizando, aprendiendo y seguir investigando

sobre el síndrome, forjar a los futuros profesionales para brindarles las herramientas necesarias para la construcción de un nuevo paradigma para que ese niño/a pueda relacionarse mejor con las demás personas y con todo el entorno circundante bajo la concepción de un modelo bio-psicosocial.

Bibliografía

Alastuey, S. M. (2003). “Acerca de la problemática interdisciplinaria en el abordaje psicopedagógico de las dificultades de aprendizaje.”

<https://www.espaciologopedico.com/revista/articulo/399/acerca-de-la-problematica-interdisciplinaria-en-el-abordaje-psicopedagogico-de-las-dificultades-de-aprendizaje.html>

Angulo, M., Castro-Magana, M., Mazur, B., Canas, J.A., Vitollo, P.M., Serrantonio, M. (1996). “Secreción de la hormona del crecimiento y efectos de la terapia con hormona del crecimiento sobre la velocidad del crecimiento y el aumento de peso en niños con síndrome de Prader-Willi.”. *J Pediatr Endocrinol. Metab*; 3. pp. 393-399.

Arzeno, M. E. “Algunos problemas que plantea la práctica pedagógica. UBA, Facultad de Psicología

<http://www.catalogosuba.sisbi.uba.ar/vufind/Record/KOHA-OAI-APS:31426>

Ausubel, D. P. (2002). Adquisición y retención del conocimiento. Una perspectiva cognitiva. Barcelona, Paidós.

Bin, L., Echeverría, H., Estévez, E., Waisburg, H. (1996). “Diagnóstico Psicopedagógico Temprano. Encuadre Interdisciplinario Docente Asistencial.” *Aprendizaje Hoy*, 35.

Bin, L., Diaz, A.M. (comps.). (2007), Buenos Aires, Ed. Lugar.

Bin, L., Diez, A., & Waisburg, H. (2010) "Tratamiento psicopedagógico, Red interinstitucional en el ámbito de salud". (Cap. 10, pp. 131-138). Buenos Aires: Paidós.

Bin, L., Diez, A., & Waisburg, H. (comps.) (2000) "Tratamiento psicopedagógico." *Red Interinstitucional en el ámbito de la Salud*. Paidós, Buenos Aires, 1ra. ed.

Borsani M. J. (2005).Adecuaciones Curriculares. Apuntes de Atención a la Diversidad. Buenos Aires, Ediciones Novedades Educativas.

Burwell, R.G.(2003). "Etiología de la escoliosis idiopática: conceptos actuales." *Pediatr Rehabil* 2003; 6, pp. 137-170.

Carrel, A.L. y col. (2002). "Beneficios de la terapia a largo plazo en el síndrome de Prader-Willi: un estudio de 4 años." *J. Clin Endocrinol Metab* 87: pp. 1581-1583.

Carrel A.L., Myers S.E., Whitman B.Y., Allen, D.B.. Beneficios de la terapia con GH a largo plazo en el síndrome de Prader Willi: un estudio de 4 años. *J Clin Endocrinol Metab* 2002; 87: pp. 1581-1585.

Carrel, A.L., Moerchen, V., Myers, S.E., Bekx, M.T., Whitman, B.Y., Allen D.B..(2004). "La hormona del crecimiento mejora la movilidad y la composición corporal en bebés y niños pequeños con síndrome de Prader-Willi." *J Pediatr* Dec. 2004, 145 (6): 744-749.

Carrel A.L., Myers S.E., Whitman, B.Y., Allen, D.B..(2010). " La terapia hormonal de crecimiento a largo plazo cambia la historia natural de la composición corporal y la función

motora en niños con síndrome de Prader-Willi.” *J Clin Endocrinol Metab*; 8.1. 2010 (preprint).

Davis, L. Devanzo, P. y otros (1998). El Síndrome de Prader-Will. Buenos Aires, Asociación Civil para SPW.

<http://www.praderwilli.org.com.ar>

Dykens, E. M., Kasarim C.. (1995). Neuropsychiatric Institute and Graduate School of Education to contact International Prader Willi Syndrome Organisation. Universidad de California, Los Angeles Via Batolomeo Bizio, I 36023. Costozza. Italia.

<http://www.jpwso.org>

Eiholzer U, l 'Allemand D. (2000). “La hormona del crecimiento normaliza la altura, la predicción de la altura final y la longitud de la mano en niños con síndrome de Prader Willi después de 4 años de terapia.” *Horm Res* 53, pp.185-192.

Eiholzer, U., L-, Allemand., D, Schlumpf, M., Rousson, V., Gasser, T., Fusch, C. (2004). “La hormona del crecimiento y la composición corporal en niños menores de 2 años con síndrome de Prader-Willi.” *J Pediatr* 144: pp. 753-758.

Elichiry, N. (comp.) (1997). El Niño y la escuela. Reflexiones sobre lo obvio. Buenos Aires, Ed. Nueva Visión.

Fernández, A. (2002). La Inteligencia Atrapada. Buenos Aires, Nueva Visión. 1ra. ed., 1ra. reimpresión.

Filidoro, N. (2004). Psicopedagogía: conceptos y problemas. Buenos Aires, . Biblos.

Fillion, M., Deal, C., van Vliet, G. (2009).. “Estudio retrospectivo de los beneficios potenciales y los eventos adversos durante el tratamiento con hormona del crecimiento en niños con síndrome de Prader-Willi.” *J Pediatr* 2009 Feb. 2009, 154 (2), pp. 2430-233.

Grupo de Atención Temprana. (2005). Libro Blanco de la Atención Temprana. Madrid, Ministerio de Trabajo y Asuntos Sociales, Documentos 55/2005.

<https://www.fundacionalpe.org/images/alpe/library/temprana/LibroBlancoAtencionTemprana.pdf>

Guía de Diagnóstico y Referencia para médicos y profesionales de la Salud. Buenos Aires, Asociación Civil para Síndrome de Prader-Willi.

<http://www.praderwilliarg.com.ar>

Holm V.A., Cassidy S.B., Butler M.G., Hanchett J.M., Greenswag LR, Whitman B.Y.. “Síndrome de Prader-Willi: criterios diagnósticos de consenso.” *Pediatrics* 1993; 91, pp. 398-402.

Lee P.D., Hwu, K., Henson, H, Brown, B.T., Bricker, J.T., LeBlanc A.D. y col. “Estudios de composición corporal en el síndrome de Prader-Willi: efectos de la terapia con hormona del crecimiento.” *Basic Life Sci* 1993; 60: 201-205.

Lejarra, H. (2004). Desarrollo del Niño en Contexto. Paidós, Buenos Aires, 1ra. ed..

Lerner, D. (2007) Enseñar en la diversidad, en: Modalidad de educación intercultural. Género, generación y etnicidades en los mapas educativos contemporáneos. Buenos Aires, EUDEBA.

Lind van Wijngaarden, R.F., de Klerk, L.W., Festen, D.A., Hokken-Kolega A.(2008). “Escoliosis en el síndrome de Prader Willi: prevalencia, efectos de la edad, sexo, índice de masa corporal, masa corporal magra y genotipo.” *Arch Dis Child* 93: pp. 1012-1016

Lindgren A.C., Ritzén E.M. (1999) “Cinco años de tratamiento con hormona del crecimiento en niños con síndrome de Prader Willi.” Grupo Asesor Nacional Sueco de Hormonas de Crecimiento. *Acta Paediatr.*; Supl. 88: pp. 109-111.

Lindgren A.C., Lindberg, A.(2008) “El tratamiento con hormona del crecimiento normaliza completamente la estatura adulta y mejora la composición corporal en el síndrome de Prader Willi: experiencia de KIGS (Pfizer International Growth Database).”, *Horm Res*, 70: pp. 182-187.

Milla-Romero, M; Mulas, F; (2002). Diagnóstico interdisciplinario en Atención Temprana, *Revista de Neurología*.

Milller, J.L., Shuster, J., Theriaque, D., Driscoll, D.J., Wagner, M. (2009). “ Trastornos respiratorios del sueño en bebés con síndrome de Prader Willi durante las primeras 6 semanas de terapia con hormona del crecimiento: un estudio piloto.” *J Clin Sleep Med*. 5 (5): pp. 448-453.

Nakamura, Y. Nagai, T., Ishidi, T., Ozeki, S., Nohara, Y. (2009). "Aspectos epidemiológicos de la escoliosis en una cohorte de pacientes japoneses con síndrome de Prader Willi." *The Spinal Journal* 9: pp. 809-816.

Paín, S. (1983). Diagnóstico y tratamiento de los problemas de aprendizaje. Buenos Aires, Ediciones Nueva Visión.

Piaget, J. (1969). El nacimiento de la inteligencia en el niño. Madrid, Aguilar.

Prader, A, Labhart, A., Willi, H.(1956). "Ein syndrome von Adipositas, Kleinwuchs, Kryptorchismus und Oligophrenie nach myotonieartigem Zustand im Neugeborenenalter." *Schweiz Med Wochenschr* 6, pp. 1260-1261.

Revista Española de Endocrinología Pediátrica (2010). Vol. 1 Suppl. Cong Sept. (Síndrome de Prader-Willi). Madrid., R. Yturriaga Ed. Hospital Ramón y Cajal.

Roderick F.A., van Wijngaarden, E., Siemensma, P. C., Dederieke AM , B.. Otten, J., van Mil, E.G.A. H. Rotteveel, J. et al. (2009). "Eficacia y seguridad del tratamiento con hormonas de crecimiento continuo a largo plazo en niños con síndrome de Prader-Willi." *J Clin Endocrinol Metab* 94, pp. 4205- 4215.

Roderick, F.A., de Lind van Wijngaarden, R.F., Luuk, W.L., de Klerk, D. Dederieke A.M., Festen, H., Duivenvoorden, J., Otten, B. J., Hokken-Koelega. A. C. S. (2009). "Ensayo controlado aleatorio para investigar los efectos del tratamiento con hormona del crecimiento sobre la escoliosis en niños con síndrome de Prader Willi." *J Clin Endocrinol Metab.* 94 (4), pp.1274-1280.

Viñuela Ortiz, C. (2005). Evaluación del desarrollo: su importancia en el campo de la intervención temprana. Revista C.A.N.I año 13.

Vygotsky, L. (2001). "Pensamiento y Lenguaje.". en: Cognición y Desarrollo Humano. Ed. Barcelona, Paidós.

Whitman, B., Carrel, A., Bekx T., Weber, C., Allen, D., Myers, S..(2004). "La hormona de crecimiento mejora la composición corporal y el desarrollo motor en bebés con síndrome de Prader-Willi después de seis meses." *J. Pediatr Endocrinol Metab* 17: 591-600.

Winnicott, D. (1993). Los procesos de maduración y el ambiente facilitador. Barcelona, Paidós.

Winnicott, D. (1993). El niño y el mundo externo. Barcelona, Lumen.

Curriculum Vitae de la autora

Datos personales

Apellido/nombre: Mastrolonardo Margarita

D.N.I : 23191480

Teléfono celular: 16-6-291-1034

Particular: 4766-8058

E-mail : mastromarga@gmail.com

Estudios y cursos :

- Perito Mercantil egresada en el año 1991. Colegio Manuel Belgrano de Villa Ballester con especialidad auxiliar contable
- Instituto Superior de Formación Docente N° 52 -CAPACITACIÓN DOCENTE ciclo 2008-2009-."Tramo pedagógico para profesionales y técnicos de nivel medio y superior". Sede SAN ISIDRO. Dirección Gral. De Cultura y Educación Terciario Oficial. "RESOLUCIÓN N° 2082/07-4077/08
- Diciembre de 2007 –Curso "Nuevos Paradigmas en Desarrollo Infantil" dictado en el HOSPITAL MATERNO INFANTIL RAMÓN SARDÁ a cargo de la Dra. Iris Schapira e invitados.

- Septiembre 2007 –Jornada “Abordaje diagnóstico y terapéutico de los trastornos de la Lecto-Escritura “HOSPITAL DE PEDIATRÍA JUAN P. GARRAHAM a cargo de la directora Lic. Liliana Bin y Héctor Waisburg.
- Sept. 2007- Ciclo completo de Licenciatura en Psicopedagogía, con orientación en Estimulación Temprana. Falta aprobación de Tesina.
Prom. Gral. : 8.66
- Abril 2007 –Seminario Conducta Adaptativa y Escala Vineland- HOSPITAL DE PEDIATRIA JUAN P. GARRAHAN. A cargo de la directora Lic. Marta Cuevas.
- Agosto 2006: Jornada “HOSPITAL DE PEDIATRÍA JUAN P. GARRAHAN” sobre Síndrome de Fragilidad X.
- Octubre 2007: Psicopedagoga egresada Universidad Nacional de Gral. San Martín (Unsam) Sede San Martín.
- 2005 –septiembre a fines de noviembre- Prácticas en Hospital “EX CASTEX” de la localidad de San Martín a paciente con diagnóstico Retraso Motor en el área de “Estimulación Temprana”.
- 2004-agosto a fines de noviembre- Prácticas Atención domiciliaria a paciente autista con retraso mental profundo cito en la localidad de Virreyes.
- La Enseñanza y el Aprendizaje de la EDUCACIÓN SEXUAL INTEGRAL –LEY 26150-, en la Dirección Provincial de Educación Inicial y de la Dirección Provincial de Educación Primaria de la Provincia de Buenos Aires. “RESOLUCIÓN N° 2712.
- El Portafolio Electrónico como una oportunidad para trabajar las Trayectorias escolares. (CIIE SAN ISIDRO) RESOLUCIÓN N° 2098

- 2018-2020: “CONCURSO DE TÍTULOS, ANTECEDENTES Y OPOSICIÓN en carácter Titular, para cargos de Director/a y Vicedirector/a de los establecimientos educativos dependientes de la Dirección de Educación Primaria. “RESOLUCIÓN N° 3993/18”.
Aprobado; a la espera de los Actos Públicos a elegir escuela Nivel Primario de Gral. San Martín perteneciente al Ciclo Lectivo 2021; (REGIÓN N° 7)
- 2021: Taller “El desafío de enseñar hoy”. Area Matemática. Nivel Primario. Junio-Julio. (CIIE. VTE. LÓPEZ).

Experiencia laboral:

- 1994-1997: Estudio Jurídico. Localidad Villa Adelina. Desempeñándome en tareas generales de administración.
- 1997-1998: Apoyo escolar.
- 1999: Apoyo escolar primario e Inglés en Sociedad de Fomento “Leopoldo Lugones” de la localidad de Villa Adelina.
- 1999-2001: Estudio Jurídico. Localidad de Munro. Destacándome en el área de oficina de atención al cliente –secretaria-.
- 2001-2003: Estudio Jurídico/Gestoría. Viamonte 810. Ciudad Autónoma de Bs.As. Desarrollándome como secretaria administrativa y tareas gales. de oficina.

- 2003: Servicio “ad honorem” sala de 3 en Jardín de Infantes N° 911 “Manuel Belgrano” de la localidad de Villa Adelina.
- 2004: Apoyo escolar.
- 2005-2007: Atención psicopedagógica particular, evaluaciones psicodiagnósticas/tratamiento.
- 2008 Marzo-abril: Atención de pacientes. Consultorios médico comunitarios “San Roque”. Localidad Boulogne.
- 2008: Desempeño –suplente- en Escuela N° 3 Vernet C. de la localidad de Beccar. Cargo orientadora del aprendizaje del Equipo de orientación escolar.
- 2008: Desempeño –suplente- en Escuela N° 19 Pizzurno P. de la localidad de Beccar. Cargo orientadora educacional del Equipo de orientación escolar.
- 2009: Desempeño –suplente- en CEC (centro educativo complementario) barrio “LA CABA” de San Isidro. Cargo maestra de grupo primario.
- 2009: Desempeño –suplente- en Escuela de Educación Especial “Fragata Sarmiento” N° 501 de Martínez. Cargo Asistente educacional-.
- 2010-2021: Cargo Orientadora Educacional Ep N° 16 Boulogne, y Ep N° 14 Martínez hasta la actualidad.

Idiomas

Inglés Avanzado / e italiano.

