

FACULTAD DE MÉDICA. GRADO EN LOGOPEDIA.
CURSO 2016/2017.



UNIVERSIDAD DE VALLADOLID

Intervención Logopédica en un caso de Déficit de Glicosilación de Proteínas (CDG).

Trabajo de Fin de Grado



Autoría: M.^a Cristina de la Fuente Martín.

Tutora: Isabel Álvarez Alfageme.

Índice

1. Resumen.....	3
2. Justificación teórica.....	4
a. Enfermedades metabólicas.....	4
b. Glicosilación de las proteínas.....	4
c. Déficit en la glicosilación de las proteínas (CDG).....	5
i. Definición.....	5
ii. Incidencia de casos.....	6
iii. Prevención.....	6
iv. Clínica de la enfermedad.....	7
v. Tipos.....	7
vi. Diagnóstico prenatal y postnatal. Diagnóstico diferencial.....	10
vii. Tratamiento.....	10
d. En relación con la Logopedia.....	11
3. Objetivos.....	12
4. Metodología.....	13
a. Introducción.....	13
b. Recopilación de datos.....	13
c. Datos clínicos del caso.....	14
d. Proceso de evaluación. Pruebas estandarizadas utilizadas.....	16
e. Diseño de la intervención logopédica.....	19
i. Objetivos de la intervención.....	19
ii. Metodología.....	20
iii. Temporalización.....	21
iv. Actividades realizadas en la intervención logopédica.....	21
f. Resultados de la evaluación final.....	25
5. Interpretación de resultados.....	27
6. Conclusiones.....	29
7. Bibliografía.....	31
8. Agradecimientos.....	33
ANEXOS.....	34

1. Resumen.

El presente trabajo se centra en la intervención logopédica de una niña de doce años de edad, que cursa con un déficit en la glicosilación de las proteínas (CDG), considerada enfermedad rara por su escaso número de casos. Este caso se presenta durante las prácticas realizadas en verano y, posteriormente, la puesta en marcha del Practicum III del Grado de Logopedia, en el centro ASPACE de Valladolid.

Los aspectos a tratar en el documento comienzan con una justificación teórica, en la cual, se explicarán los contenidos relacionados con esta enfermedad de forma detallada, seguido de los objetivos que se pretende cumplir en este trabajo. Después, se realiza una evaluación inicial de los aspectos lingüísticos que se desean destacar para, posteriormente, explicar la metodología y el diseño de la intervención logopédica que se va a llevar a cabo, teniendo en cuenta los resultados obtenidos en las pruebas de evaluación. Finalmente, se procede a una segunda evaluación para comparar los resultados obtenidos antes y después de la intervención y efectuar la interpretación adecuada de los mismos.

Palabras clave: Glicosilación de proteínas, Enfermedades raras, Déficit en la glicosilación de proteínas (CDG), Intervención Logopédica.

Abstract.

This essay focus on Speech Therapy intervention in a twelve-year-old girl with disorders in protein glycosylation (CDG) , considered a rare disease. This intervention is done during summer practices and, then, the subject of Practicum III of the Speech Therapy's degree in ASPACE from Valladolid.

The aspects in this document will be divided in theoretical justification, in which are explained the contents of CDG in more detail, the next part is based on the objectives that it must overcome in this essay. Subsequently, an initial evaluation of the linguistic aspect of the patient for later to explain the methodology and design of the Speech Therapy intervention analyzing the results of the test. Finally, is done a second evaluation comparing the results before and after the intervention.

Keywords: Protein glycosylation, Rare disease, Disorders in protein glycosylation (CDG), Speech Therapy intervention.

2. Justificación teórica.

a. Enfermedades metabólicas.

El punto de partida para poder iniciar la recogida de datos sobre la glicosilación de proteínas es saber que este déficit entra dentro de las denominadas metabopatías o enfermedades metabólicas (ECM).

El primero en utilizar el concepto de enfermedad metabólica fue sir Archibald Garrod tras realizar un estudio con pacientes que cursaban con diversas patologías metabólicas. Según definen C. Domínguez y F. Crispi, en su artículo *“enfermedades metabólicas hereditarias con manifestación en la vida fetal”*, actualmente se conoce como enfermedad metabólica (ECM) a cualquier interrupción en el metabolismo celular causado por la deficiencia de un gen, dando lugar a una alteración (cuantitativa o cualitativa) en la síntesis de la proteína alterando así la funcionalidad de la misma.

Se debe realizar un diagnóstico prenatal de estas metabopatías. La metodología de este diagnóstico se investiga en tres niveles diferentes: análisis del ADN, análisis del producto génico o proteína y análisis de metabolitos anómalos. Estos tres apartados serán los adecuados para investigar o comenzar el diagnóstico de las ECM, exceptuando enfermedades metabólicas como son las enfermedades mitocondriales o trastornos congénitos de glicosilación de proteínas, sobre el cual nos extenderemos y estudiaremos más en los apartados posteriores.

Algunas de las enfermedades metabólicas son: trastornos en el depósito lisosomal (como la enfermedad de Gaucher), déficit enzimático múltiple (como por ejemplo déficit múltiple de sulfatasas), enfermedades por depósito de glucógeno (tipo II o Pompe), trastornos congénitos de la glicosilación (CDG-Ia) o trastornos mitocondriales.

Una vez reunidos algunos datos generales sobre las metabopatías y contextualizando de manera muy superficial la patología que vamos a tratar, pasaremos a detallar de forma más concisa que es la glicosilación de proteínas y cuáles son las características que provoca un defecto o trastorno en esta función.

b. Glicosilación de las proteínas.

La glicosilación de proteínas consiste en la unión covalente de oligosacáridos, los que se denominan glicanos, unidos a aminoácidos de diferentes secuencias. Los glicanos son los encargados de diferentes funciones como: la estabilidad, conformación, plegamiento correcto, etc. La unión covalente varía en función de la secuencia, longitud de la cadena y diferentes lugares del aminoácido, formándose dos enlaces distintos según explican M. Amigo-Benavent, M. Villamiel, M. D. del Castillo, (2007):

Intervención Logopédica en un caso de Déficit de Glicosilación de Proteínas (CDG).

- O-glicosiladas: unión del azúcar con el grupo hidroxilo de una serina.
- N-glicosiladas: unión del azúcar con el grupo amida de una asparagina.

c. Déficit en la glicosilación de las proteínas (CDG).

i. *Definición.*

Los trastornos congénitos de la glicosilación o síndrome de glicoproteínas (CDG) se definen como un conjunto de enfermedades multisistémicas hereditarias y secundarias a un defecto en la biosíntesis de las cadenas de oligosacáridos unidas a glicoproteínas.

El primer caso estudiado fue en 1980 y actualmente existen más de 45 tipos de este trastorno. Los tipos se han ido nombrando con un número según el orden cronológico de su descubrimiento y aquellos cuyo déficit no es claro se denominan de la siguiente forma “CDG-x”.

Dentro de los trastornos de la glicosilación existen tres variedades distintas: Trastornos de la N-glicosilación, trastornos de la O-glicosilación o la combinación de los dos anteriores. A continuación, se resume la causa de estas tres variedades tal y como lo explican N. Higuera, S. Vázquez, R. Palencia (2011) (pg.181-187):

- Déficit en la N-glicosilación: La N-glicosilación son aquellas modificaciones que transcurren entre el retículo endoplasmático y el aparato de Golgi a través de la glicosiltransferasas. Los trastornos de este tipo son de carácter autosómico recesivo. Actualmente existen 19 tipos de trastornos (12 que afectan a la síntesis realizada en el retículo endoplasmático (denominados CDG tipo I) y 7 que afectan al procesamiento realizado en el retículo y el aparato de Golgi (denominado CDG tipo II)) y siguen la nomenclatura explicada anteriormente.
- Déficit en la O-glicosilación: al igual que el anterior es una modificación de orden secuencial mediante la actividad realizada por la O-glicosiltransferasa que se encuentra en el aparato de Golgi. Los trastornos de este tipo no tienen una nomenclatura tan homogénea como los anteriores, sino que se nombran según el O-glicano afectado en cada caso. Los más conocidos son: O-galactosis y O-xilosil (afectan al tejido de soporte); O-manosil glicano (relacionado con las distrofias musculares).
- Trastornos combinados: en ciertas ocasiones las alteraciones se dan en ambos niveles, es decir, tanto en la N-glicosilación como en la O-glicosilación. Existen cuatro trastornos que antes eran considerados como CDG-II (es decir aquellos que formaban parte de los 7 tipos que afectaban al procesamiento en el retículo endoplasmático y aparato de Golgi, dados en los déficits de la N-glicosilación).

En todos los casos se realiza un diagnóstico molecular, concretamente en la N-glicosilación existe un algoritmo diagnóstico que nos ayuda a situar la patología.

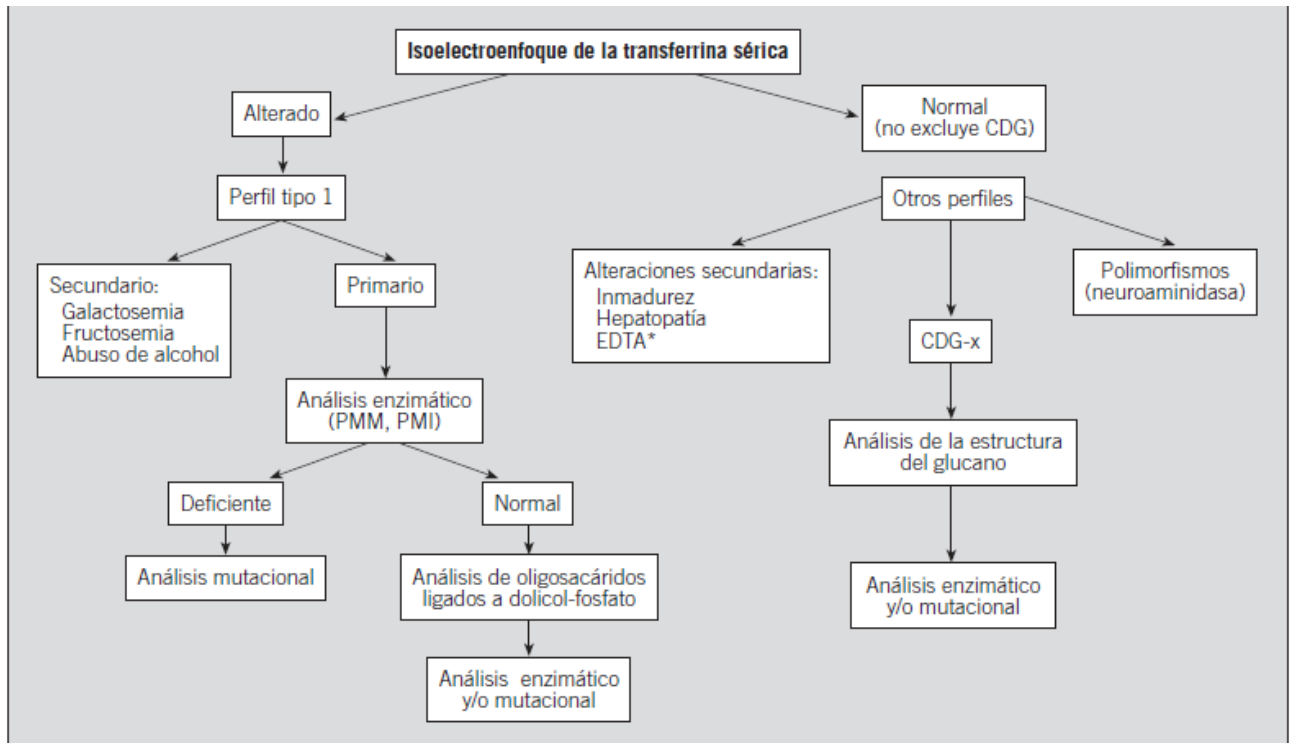


Figura 2.1. Algoritmo diagnóstico utilizado en enfermedades metabólicas entre las que se encuentra el CDG. PMM y PMI, fosfomanomutasa y fosfomanosa isomerasa. M.A. Vilaseca, R. Artuch y P. Briones (2004). Pg. 711.

ii. Incidencia de casos.

El primer diagnosticado de esta patología fue en 1980 y posteriormente se detectaron otros 33 casos entre los años 1997 y 2004.

El déficit de glicosilación de proteínas (CDG) es considerada enfermedad rara debido a la poca frecuencia de casos existentes. A pesar de que ningún artículo mostraba la incidencia de la patología en general si se puede decir que, en el caso de la CDG tipo Ia existen más de 700 casos descritos hasta 2011.

iii. Prevención.

Son escasos los datos que se tienen sobre la prevención de esta patología. No obstante, en el artículo de "Diagnóstico y tratamiento de los trastornos congénitos de la glicosilación de las proteínas" de Higuera, N., Vázquez, S. y Palencia, R. se encontraron las siguientes afirmaciones sobre el CDG de tipo Ia:

- Los padres son heterocigóticos y tienen una mutación en cada alelo.
- Los hermanos tienen un 25% de probabilidades de estar afectados, un 50% son asintomáticos y el otro 25% carecen de ello.

Intervención Logopédica en un caso de Déficit de Glicosilación de Proteínas (CDG).

- En los embarazos de riesgo se realiza un diagnóstico prenatal detectando la mutación del gen PMM2 (mediante un análisis de ADN).

iv. Clínica de la enfermedad.

Los síntomas que da lugar a esta patología varían en función de la edad del paciente, así como también del tipo de CDG que curse la persona. Con respecto al tipo de esta enfermedad solo hay dos de ellos (tipo Ib y Ih) que no cursen con un trastorno neurológico grave, sino que se caracterizan por su afectación hepático-intestinal. A continuación, se muestra una tabla con los síntomas generales de esta patología.

Físicos	Alteraciones neurológicas	Alteraciones digestivas	Otros
<ul style="list-style-type: none">• Hipotonía muscular.• Escoliosis.• Contracturas articulares.• Atrofia muscular.• Afectación en el crecimiento.• Dismorfias.• Ataxia.	<ul style="list-style-type: none">• Retraso madurativo• Atrofia cerebelosa.• Disartria.• Dificultad en la succión.• Crisis epilépticas.• Alteraciones de la consciencia.	<ul style="list-style-type: none">• Disfunción hepática.• Nefropatías.• Vómitos.• Síndrome nefrótico.	<ul style="list-style-type: none">• Coagulopatías.• Estrabismo.• Miopía.• Ausencia de pubertad en mujeres; testículos pequeños en hombres.• Cardiopatías.• C.I bajo-medio.• Afectación en coordinación ojo-mano.• Organización visoespacial.

Tabla 2.1. Elaboración propia. Tabla de síntomas generales en todas las edades de la CDG.

v. Tipos.

Existen 19 tipos de esta patología en su vertiente de N-glicosilación, los cuales siguen una nomenclatura clara según el orden cronológico de su descubrimiento y se dividen a su vez en tipo I y tipo II dependiendo del lugar en el que se daba la afectación como explicábamos con anterioridad.

Por otro lado, se encuentra la variedad de O-glicosilación la cual cuenta con un total de cinco tipos, dentro de los cuales existen diferentes síndromes o trastornos.

Intervención Logopédica en un caso de Déficit de Glicosilación de Proteínas (CDG).

Trastorno	Proteína afectada	Gen implicado
Trastornos de la N-glicosilación	CDG tipo I (CDG-I): trastorno en el ensamblaje de los glicanos y en su fijación a las proteínas en el citosol y en el retículo endoplásmico. CDG tipo II (CDG-II): defecto en el procesamiento de los glicanos o defectos en la glicosilación en el retículo endoplásmico y en aparato de Golgi.	
CDG-I		
CDG-Ia	Fosfomanomutasa	PMM2
CDG-Ib	Fosfomanosa isomerasa	MP1
CDG-Ic	Dol-P-Glc: Man ₉ -Glc ₂ -P-P-dol glucosiltransferasa (glucosiltransferasa I)	ALG 6
CDG-Id	Dolo-P-Man: Man ₅ -GlcNAc ₂ -P-P-Dol manosiltransferasa (manosiltransferasa VI)	ALG3
CDG-Ie	GDP-Man: Dolichol-fosfato-manosiltransferasa (DOIP-Man sintasa 1)	DPM 1
CDG-If	Man-P-Dol Utilization 1/Lec 3	MPDU1
CDG-Ig	Dol-P-Man: Man ₇ GlcNAc ₂ P-P-Dol manosiltransferasa (manosiltransferasa VIII)	ALG12
CDG-Ih	Dolichil-P-Glucosa: GLC ₁ Man ₉ -GlcNAc ₂ -PP-dolichil glucosil-transferasa (glucosiltransferasa II)	ALG8
CDG-Ii	GDP-Man: Man ₁ GlcNAc ₂ -PP-dolichol manosiltransferasa (manosiltransferasa II)	ALG2
CDG-Ij	UDP-GlcNAc: Dolichol fosfato N-acetilglucosamina-1 fosfato transferasa	DPAGT1
CDG-Ik	GDP-Man: GlcNAc ₂ -P-P-Dol manosiltransferasa (manosiltransferasa I)	ALG1
CDG-Il	Dol-PMAN: Man ₆ -y Man ₈ -GlcNAc ₂ -P-P-Dol manosiltransferasa (manosiltransferasa VII-IX)	ALG9
CDG-II		
CDG IIa	N-acetilglucosaminiltransferasa	MGAT2
CDG-IIb	Glucosidasa I GLS1 CDG-IIc transportador de GDP-fucosa SLC35C1/FUCT1	
CDG-IId	β 1,4 galactosiltransferasa I B4GALT1	
CDG-IIe	Subunidad COG-7	
CDG-IIf	Transportador de CMP-ácido siálico	
CDG-x	Se desconoce el defecto subyacente	

Tabla 2.2. Trastornos congénitos de la N- glicosilación de proteínas. Su proteína afectada y el gen implicado. N. Higuera, S. Vázquez, R. Palencia (2011). Pg. 182.

Trastorno	Proteína afectada	Gen implicado
Trastornos de la O-glicosilación		
<i>Defectos de O-siloxilglicano</i>		
- Exóstosis múltiple	Glucuroniltransferasa	EXT1/ EXT2
- Síndrome de Ehlers-Danlos	N-acetilglucosaminatransferasa β-1,4-galactotransferasa 7	B4GALT7
<i>Defecto O-N-acetil-galactosa-minilglicano</i>		
- Calcinosi familiar tumoral hiperfosfatémica	O-N acetilgalactosaminil-transferasa 3	GALNT3
- Síndrome hiperóstosis hiperfosfatemia		
<i>Defectos O-manosilglicanos</i>		
- Síndrome Walker-Warburg	O-manosiltransferasa 1 y 2	POMT1/POMT2
- Enf. músculo-ojo-cerebro	O-manosa β-1,2-N-acetilglucosaminiltransferasa 1	POMGnT1
- DMC Fukuyama	Glucosiltransferasa putativa	FCMD
- DMC tipo 1C	Glucosiltransferasa putativa	FKRP
- Distrofia cintura tipo 2I	Glucosiltransferasa putativa	
- DMC tipo 1D	Glucosiltransferasa putativa	LARGE
<i>Defecto de O-fucosilglicano</i>		
- Disóstosis espándilo costal tipo 3	O-fucosa específica β-1,3-N-acetil-glucosamino-transferasa	SCD03
<i>Defectos múltiples de la glicosilación y otras vías</i>		
- Síndrome de cutis laxa	Anormalidad en la O y N glicosilación	ATP6V0A2
- Síndrome óculo cerebro cutáneo	Defecto de 5 alfa reductasa tipo 3 necesaria para la síntesis de lolicol	SRD5A3
Miopatía hereditaria con cuerpos de inclusión	UDP-GlcNAc epimerasa/cinasa	GNE
CDG II/COG7	Complejos oligoméricos de Golgi conservados en la subunidad 7	COG7
Deficiencia del transportador de ácido siálico CMP	Transportador CMP de ácido siálico	SLC35A1
CDG II/COG1	Complejos oligoméricos de Golgi conservados en la subunidad 1	COG1
<i>Defectos en la glicosilación de los lípidos</i>		
- Epilepsia infantil de los Amish	Lactoceramida α-2,3-sialotransferasa (GM3 sintetasa)	SIAT9
- Deficiencia en glicosil-fosfatidilinositol	Fosfatidilinositolglicano, clase M	PIGM
<i>En defectos múltiples de la glicosilación y otras vías incluir los defectos de síntesis del lípido dolicol y los defectos de la V-ATPase (ATP6V0A2).</i>		

Tabla 2.3. Trastornos congénitos de la O-glicosilación, combinados y otros. Proteína a la que afecta y gen implicado. N. Higuera, S. Vázquez, R. Palencia (2011). Pg. 183.

A continuación, se explican solo tres de los tipos que se ven en las tablas anteriores según los datos obtenidos por el artículo “*Defectos congénitos de la glicosilación: últimos avances y experiencia española*” de M.A. Vilaseca, R. Artuch y P. Briones. Los tipos elegidos son tipo Ia (por ser el más frecuentes de todos los existentes con más de 700 casos descritos) y los tipos Ib y IIc (por ser los únicos que, hasta el momento, tienen tratamiento).

- **CDG tipo Ia:** Es el tipo más frecuente, el que más casos descritos posee. Se origina por un defecto en el gen PMM2 que se encuentra en el cromosoma 16p13.2. Se considera una enfermedad autosómica recesiva. Actualmente, no existe una estrecha relación entre el fenotipo y el genotipo en la mayor parte de las personas afectadas. Su clínica se divide en tres etapas: *infantil multisistémica* (afectando a la succión, originado hipotonía, convulsiones, retraso madurativo, alteraciones digestivas, etc.), *infantil tardía* (caracterizada principalmente por un deficiencia intelectual o ataxia, lenguaje empobrecido y C.I menor de 70, no por ello los pacientes dejan de ser alegres y extrovertidos) y, por último, *etapa adulta* (una deficiencia mental moderada, con ataxia, coagulopatías, escoliosis progresiva, alteraciones hepáticas e intestinales).

Existen dos subtipos de manifestaciones en el CDG de tipo Ia:

- Aquella que cursa con manifestaciones neurológicas como puede ser el retraso psicomotor o la atrofia cerebelosa.
- Aquella con manifestaciones multiviscerales tanto neurológicas como fuera de estas (alteraciones digestivas, cardíacas o hepáticas).

En este tipo hay una gran mortalidad (entre el 20 y 25%) en la etapa infantil multisistémica debido a la gran cantidad de crisis epilépticas que suelen sufrir, insuficiencia hepática, neumonías o cardiopatías.

- **CDG tipo Ib:** está causada por el déficit de fosfomanosa isomerasa. La cantidad de pacientes que cuentan con este tipo de déficit de glicosilación de proteínas es muy escasa, siendo 20 los casos descritos. Se caracterizan por sus manifestaciones digestivas (pues como se adelanta en uno de los apartados anteriores no cursa con alteraciones neurológicas) y otras como puede ser: hipoglucemia, fallo en el crecimiento o coagulopatías. Este tipo, junto al que posteriormente mencionaremos, tiene un tratamiento eficaz que explicaremos en su apartado correspondiente.
- **CDG tipo IIc:** Esta causada por un fallo en el transportador de GDP-fucosa. Este tipo también cuenta con un tratamiento eficaz siempre y cuando el transportador solo este afectado parcialmente. Algunas manifestaciones con las que cursa son: Dismorfias craneofacial, retraso psicomotor y del crecimiento, leucocitosis (déficit de adhesión de

leucocitos) e hipotonía. Con los datos obtenidos hasta el 2013 solo existían 3 pacientes que cursaban este tipo de CDG.

vi. Diagnóstico prenatal y postnatal. Diagnóstico diferencial.

Actualmente el diagnóstico prenatal para detectar este tipo de metabolopatías es complicado y no hay muchas opciones que permitan dar un diagnóstico certero. Se cuenta con las siguientes tres posibilidades:

- Detención de una mutación conocida.
- Estudiar la actividad de la fosfomanomutasa en la vellosidad corial.
- Mediante amniocitos cultivados (esta última será solo de utilidad para diagnosticar la CDG tipo Ia).

El caso de requerir un diagnóstico postnatal es también complejo ya que para realizarlo es necesario estudiar la carga de la transferrina a través de lo denominado isoelectroenfoque o electroforesis capilar en una muestra de suero.

No obstante, el diagnóstico de cada paciente también depende de las manifestaciones clínicas, si estas son muy acentuadas, pero las pruebas realizadas no muestran ningún resultado anómalo será recomendable realizar un estudio enzimático y/o molecular del defecto responsable.

Se debe realizar un diagnóstico diferencial ante cualquier sospecha de presentar CDG, como sería el caso de una ataxia recesiva que cursase además con un retraso psicomotor, hipotonía, epilepsia y alteraciones hepáticas y de coagulación. En aquellos pacientes con alta sospecha de presentar esta patología se realizará la prueba de transferrina y, en el caso de que su resultado sea no concluyente se pasará a examinar la fosfomanomutasa.

Según recomiendan los autores N. Higuera, S. Vázquez y R. Palencia, algunas de las enfermedades o trastornos con los que realizar un diagnóstico diferencial serían: síndrome de Joubert, lipodistrofia, síndrome de Smith-Lemli-Opitz o de Marfan.

vii. Tratamiento.

El tratamiento del déficit de glicosilación de proteínas (CDG) depende de la variante de esta patología con la que curse el paciente. Como se explicó en el apartado de “tipos” solo existen dos variantes de esta patología que tengan tratamiento eficaz. Incluso el tipo más frecuente, tipo Ia, carece de tratamiento concluyente. A continuación, en el artículo de M.A. Vilaseca et al., se explican las bases del tratamiento de los tipos Ib y IIc que son las dos variantes que poseen un tratamiento eficaz en la actualidad.

- **Tratamiento de CDG tipo Ib:** el cuadro clínico de este tipo mejora al administrarle cierta cantidad de manosa oral. Al ingerir este tipo de sustancia consigue desbloquear el proceso causado por la deficiencia de fosfomanosa isomerasa (PMI). Este tratamiento será de por vida y por ello se debe estar en continua vigilancia por los efectos secundarios que puedan surgir (malestar general o diarrea en casos donde se sobrepasó la toma de manosa).
- **Tratamiento de CDG tipo IIc:** la ingesta de fucosa oral consigue restaurar la fucosilación de las glicoproteínas además de controlar las infecciones continuadas que se observaban en estos pacientes y mejorar el desarrollo correcto de su estado psicomotor. El tratamiento solo será válido cuando se encuentre alterado el transportador de GDP- fucosa solo parcialmente.

No obstante, en todas las variantes de la enfermedad se puede realizar un tratamiento sintomático donde participen: el fisioterapeuta (para el retraso psicomotor y la utilización de aparatos ortopédicos que sean necesarios), terapeuta ocupacional y el logopeda. Además, deben prestar atención al tipo de nutrición y la vía de alimentación utilizada (por boca, sonda...) teniendo en cuenta las posibilidades del paciente.

d. En relación con la Logopedia.

Según menciona Benítez-Burraco en su artículo "*Genes y lenguaje*" existen diferentes genes, en los cuales, se encuentra regulado el lenguaje. El "gen del lenguaje" más conocido, por su implicación en el mismo, es el FOXP2. Cuando se produce una alteración en la codificación de las proteínas de dicho gen se dará lugar a una afectación en el propio lenguaje.

Como se puede observar al alterar la génica, y con ello las proteínas que entran en función en los diferentes genes, se da lugar a una afectación en el lenguaje, la cual, es preciso tratar, siendo este, trabajo de un logopeda.

Si nos centramos en el CDG de tipo Ia se encuentra su afectación en una de las partes del cromosoma 16 (pues es donde se localiza el gen PMM2 afectado en este tipo de CDG), el cual, según el consorcio internacional de genética citado en el artículo de L.A. Pérez-Jurado "*Genética y lenguaje*", es un cromosoma a estudiar por su afectación al lenguaje y la lectura. Otro aspecto a destacar es la sintomatología de la patología, pues el retraso psicomotor que cursan en su mayoría las personas con CDG es un índice que indica un déficit comunicativo y, por tanto, la necesidad de un logopeda.

Por ello, la logopedia es una de las terapias de mayor utilidad junto a la fisioterapia en este tipo de patologías, ya sea por la estructura y afectación genética o por los síntomas que cursa dicha persona al parecer el déficit en glicosilación de proteínas.

3. Objetivos.

Los objetivos que se han perseguido en el documento actual, son los siguientes:

- Adquirir nuevos conocimientos sobre las enfermedades metabólicas y, en particular, el déficit de glicosilación de proteínas (CDG) habiendo realizado la búsqueda bibliográfica correspondiente.
- Relacionar parte de la sintomatología de esta patología con la posibilidad de una intervención logopédica.
- Contrastar una propuesta de evaluación, inicial y final, para observar las posibles mejoras tras realizar una intervención logopédica prolongada en el tiempo.
- Comprobar la eficacia de la intervención en los aspectos de articulación, tono muscular, respiración y succión.

4. Metodología.

a. Introducción.

Para iniciar los aspectos metodológicos del trabajo es conveniente explicar los motivos que llevaron a elegir este caso concreto en lugar de otro tipo de estudio.

El caso clínico elegido para la elaboración de este trabajo lleva consigo los siguientes criterios:

- En primer lugar, la edad del paciente, siendo considerada de edad infantil.
- En segundo lugar, las características clínicas del paciente debido a la patología que cursa y, por la cual, da lugar a ciertos aspectos que necesitan de intervención logopédica.
- En tercer lugar, la implicación del logopeda en las enfermedades raras que necesiten intervención en la comunicación, el lenguaje y terapia orofacial.
- Por último, la posibilidad de visualizar y realizar durante un largo periodo de tiempo (debido a las prácticas de verano concedidas por la beca Santander y la continuación con el prácticum III del 4º curso de grado en Logopedia en el centro de Aspace Valladolid) la intervención logopédica y la evaluación final directa con el paciente.

Una vez seleccionado el paciente y el caso que van a trabajarse se procede a realizar una evaluación inicial. En este caso concreto, las pruebas de evaluación fueron pasadas meses antes de mi incorporación al centro por lo que se recomendó ver la evolución durante un periodo más prolongado pudiendo comparar los resultados de forma más notoria tras el tratamiento logopédico que se llevó a cabo.

Dicha intervención logopédica siguió su curso desde julio de 2016 hasta abril de 2017 donde personalmente realicé la evaluación final del paciente con parte de las pruebas que se utilizaron anteriormente para poder comparar los resultados y ver la efectividad de dicha intervención logopédica. Durante los meses de verano las sesiones fueron de lunes a viernes. Sin embargo, al inicio del periodo escolar, y por este mismo motivo, las sesiones se redujeron en número, pero no en duración, siendo todas ellas de una hora.

b. Recopilación de datos.

La recopilación de datos de esta patología, para el apartado de justificación teórica, fue realizada de la forma que se explica a continuación.

La selección de datos se llevó a cabo en los meses de febrero y marzo, destacando la búsqueda de algún artículo a mayores a principios de abril. Estas publicaciones encontradas fueron bastante actuales, siendo el artículo más antiguo del año 2004 hasta el de mayor actualidad en 2015.

Los términos utilizados en las diferentes búsquedas realizadas fueron: “CDG”, “glicosilación de proteínas”, “déficit en glicosilación de proteínas”, “enfermedades metabólicas”,

“metabolopatias”, “enfermedades metabólicas y logopedia” y “enfermedades metabólicas y lenguaje”.

La bibliografía del trabajo se centra únicamente en artículos en castellano debido a las dificultades en el manejo del inglés. Para ello, las bases de datos utilizadas fueron dos: Google académico y los sumarios IME de medicina.

La búsqueda bibliográfica fue compleja en sus inicios, pero a medida que se avanzaba se fue encontrando más artículos relacionados con ello, aunque no es una patología frecuente, por lo que los artículos eran escasos, sobre todo al centrarse la búsqueda únicamente en terminología en castellano.

c. Datos clínicos del caso.

En este apartado se presentan los datos clínicos disponibles sobre el paciente del estudio, sin incluir en ellos ningún dato que pueda dar lugar a su identificación personal.

La paciente es una mujer de 12 años de edad, nacida por cesárea a las 37 semanas de gestación y diagnosticada pocos meses después de déficit en la glicosilación de proteínas, concretamente del tipo Ia. También cursaba con una afectación cerebelosa ocasionando hipotonía axial, falta de coordinación, equilibrio, realización de movimiento involuntarios y sin control y disimetría. No cursa con antecedentes familiares.

La primera evaluación fue realizada en el centro base en 2005 dando como resultado un retraso neurológico y madurativo. Posteriormente acudirá al centro base para cursar fisioterapia, estimulación y logopedia.

A los 32 meses se le realizó un estudio en atención temprana destacando una edad de desarrollo de entre 14-15 meses, aunque su desarrollo cognitivo y oculo-manual no parece afectado de gravedad. Además, se observa que el contacto con el entorno es adecuado y presenta indicios de intención comunicativa.

En el año 2007 se le realizan diferentes pruebas oftalmológicas (potencial evocado visual y electroretinografía) donde sus resultados muestran alteración tanto en la retina como en las vías visuales, así como también pruebas auditivas dando una afectación de 20 Db en ambos oídos.

En los años 2007/2008 fue escolarizada por primera vez en una escuela infantil donde contaba con el apoyo de un profesional de la ONCE.

A los 3 años y 4 meses se lleva a cabo un seguimiento en atención temprana en los diferentes ámbitos de intervención.

	Fisioterapia	Estimulación	Logopedia (Inicialmente era el equipo de orientación quien daba pautas a los padres sobre la terapia orofacial)
Capacidades	<ul style="list-style-type: none"> Realiza la pinza manual. Los ruidos del entorno influyen en su actitud. Muestra intención comunicativa. 	<ul style="list-style-type: none"> Intención comunicativa. Realiza gestos. Imita tanto sonidos como acciones (ejecuta el juego simbólico). 	<ul style="list-style-type: none"> Realiza protoimperativos y sonidos silábicos que utiliza para interactuar. Imita gestos comunicativos. Estrategias de resolución de problemas sencillos.
Dificultades	<ul style="list-style-type: none"> El tono muscular está hipotónico. Se sigue trabajando la postura. En la sedestación hay mejoría, pero no es completa aún. 	<ul style="list-style-type: none"> En el seguimiento visual. La atención. Agarrar objetos. 	<ul style="list-style-type: none"> Dificultades motrices que hacen que se frustre. Se sigue trabajando la masticación, succión, control lingual...

Tabla 4.1. Elaboración propia. Progresos y dificultades en los tres ámbitos de trabajo a la edad de 3 años y 4 meses.

Alrededor de esta edad se comienza a elaborar y usar un cuaderno de comunicación con múltiples pictogramas del SPC.

Actualmente cursa con una escolarización combinada con el centro educativo El Pino de Obregón (fundación personas) y el C.P. "Pedro Gómez Bosque" (centro de integración para alumnado con deficiencias motorices) y, gracias a las múltiples rehabilitaciones e intervenciones en terapias realizadas, se ven mejoras significativas en su desarrollo.

El paciente se desplaza con una silla de ruedas impulsándose con sus brazos y, en ocasiones, con el Walker, un andador adaptado a sus características. Es capaz de escribir y leer a pesar de sus afectaciones visuales y de coordinación. Su lenguaje es fluido y su entonación en el habla ya no es monótona siendo capaz de realizar oraciones exclamativas o interrogativas sin dificultad, realiza frases correctamente y ya no utiliza el cuaderno para comunicarse con su entorno, aunque a veces se apoya de gestos fonéticos para ayudarse en la articulación.

d. Proceso de evaluación. Pruebas estandarizadas utilizadas.

A continuación, se explica de manera detallada las pruebas utilizadas para su evaluación inicial. Se elabora una tabla-resumen donde se recogerá: el nombre del test, la fecha en la que se ha pasado la prueba y los resultados obtenidos en cada una de ellas (Tabla 4.2).

Las pruebas que se utilizaron para este caso fueron tres, todas ellas centradas en el lenguaje y sus diferentes apartados: *Test Illinois de Aptitudes Psicolingüísticas (I.T.P.A)*, *Registro fonológico inducido* y *La prueba de Lenguaje Oral de Navarra Revisada, PLON-R*.

- El **Test Illinois de Aptitudes Psicolingüísticas (I.T.P.A)**, (Samuel A. Kirk, James J. McCarthy y Winifred D. Kirk, 1984, traducido en el año 2004) evalúa los problemas de aprendizaje de las habilidades lingüísticas a través de tres áreas: Los canales de comunicación (visomotor y audiomotor), procesos de comunicación (receptivo, asociativo y expresivo) y modos de organización (representativo y automático). Este test tiene en cuenta el nivel madurativo del paciente pudiéndose aplicar desde los 2 años y medio a los 10 años y medio.
- El **Registro fonológico inducido, R.F.I**, (Monfort, M., Juárez, A., 1989) consta de 57 láminas que trabajan todos los fonemas del castellano. Esta prueba evalúa la articulación de los niños entre 3 y 7 años de forma inducida y mediante repetición.
- La **Prueba de Lenguaje Oral de Navarra Revisada, PLON-R**, (Aguinaga Ayerra, G., Armentia López de Suso, M.L., Fraile Blazquez, A., Olangua Baquedano, P. y Uriz Bidegain, N., 2004) se encarga de evaluar el lenguaje oral del paciente en tres áreas: la forma del lenguaje (fonología y morfosintaxis), el contenido (léxico-semántico en comprensión y producción) y el uso (pragmática). Dirigida a niños de entre 3, 4, 5, y 6 años dependiendo de la edad tendrá un cuadernillo de evaluación diferente y adaptado. Se considera una prueba de cribado.

Posteriormente se ha elaborado una tabla para agrupar los resultados de la evaluación inicial de las tres pruebas. Se debe señalar que dos de esas pruebas (PLON-R e I.T.P.A) fueron realizadas por la logopeda del centro pues se pasaron poco antes del inicio de las prácticas, considerándose oportuno recoger dichos resultados para poder ver la evolución del paciente durante un tiempo más prolongado de la intervención logopédica. No obstante, la prueba de registro fonológico inducido fue realizada durante el Practicum III en una sesión de una hora de duración por la logopeda del centro.

Intervención Logopédica en un caso de Déficit de Glicosilación de Proteínas (CDG).

Prueba	Fecha de aplicación	Resultados			
I.T.P.A	05/12/2015	Subtest	PD	EPL	PT
		Comprensión auditiva	27	6 a	24
		Comprensión visual	19	5a 6m	24
		Memoria secuencial visomotora.	8	5a 9m	25
		Asociación auditiva	33	10 ^a	37
		Memoria secuencial auditiva	11	7a 11m	31
		Asociación visual	13	4a 5m	24
		Integración visual	8	3 ^a	24
		Expresión verbal	35	6a 3m	27
		Integración gramatical	16	5a 10m	28
		Expresión motora	15	4a 8m	24
		Integración auditiva	14	5a 7m	25
		Total Puntuación media: 27	180	4a 6m	268
PLON-R	07/11/2015		Categoría	PD	Resultado
		<u>Subtest 6 años</u>	<i>Forma</i>	1	R.
			<i>Contenido</i>	4	N.M
			<i>Uso</i>	1,5	R.
			<i>Total</i>	6,5	R.
		<u>Subtest 5 años</u>	<i>Forma</i>	4	N.M
			<i>Contenido</i>	3	N.M
			<i>Uso</i>	1	R.
<i>Total</i>	8		N.M		
R.F.I	09/12/2016	No hay ausencia total de ningún fonema en silaba directa. En silabas inversas en ocasiones omite la /n/ o la /s/ en los plurales. Tiene alterado el fonema /r/ suave sustituyéndolo a veces por una /d/ vibrante. No articula ningún tipo de sínfon y al intentarlo tensa demasiado los órganos articulatorios. Sustituye el fonema /s/ por la /z/ en la mayoría de las ocasiones, al igual que sustituye el fonema /ch/ por la /s/. Fuerza mucho para realizar fonemas oclusivos como la /p/ (hipertrofia del mentón). Se ayuda de gestos de recuerdos en fonemas como la /s/, /ch/, /n/.			

Tabla 4.2. Elaboración propia. Proceso de evaluación inicial de las pruebas. Leyenda: PD: puntuaciones directas; PT: puntuaciones típicas; EPL: edad psicolingüística; R: retraso; N.M: necesita mejorar; a: años; m: meses.

Después de observar los resultados obtenidos en las diferentes pruebas utilizadas para la evaluación inicial se procede a redactar las siguientes conclusiones diagnósticas:

- En relación con el Test de Illinois de Aptitudes Psicolingüísticas se puede observar que la edad psicolingüística media es de 4 años y 6 meses cuando nuestra paciente tiene una edad de 10 años y 8 meses por lo que se encuentra un grave retraso en la mayoría de los subtest realizados. Dentro de esta prueba existen 4 subtest donde se considera que el paciente cursa con puntos fuertes: integración gramatical, expresión verbal, memoria secuencial auditiva y, por último, y siendo el de mayor puntuación, la asociación auditiva.
- Resaltando los resultados obtenidos en el PLON-R se consigue concluir que en ambos casos (subtest de 6 y 5 años) dentro de la categoría *forma* del lenguaje se encuentra el apartado de fonología donde, en cualquiera de los subtest pasados, se observa que no consigue pasar la prueba por sus altas dificultades articulatorias. En el subtest de 6 años se puede ver como cursa con retraso en todas las áreas, excepto en la del contenido del lenguaje cuya puntuación es más destacable que en las otras categorías. Sin embargo, si se observa los resultados obtenidos en el subtest de 5 años vivenciamos una mejoría en todas las áreas exceptuando la del uso del lenguaje, es decir, pragmática.
- El registro fonológico inducido se muestran los fallos articulatorios más comunes del paciente entre los que se destaca: la imposibilidad de articular los sinfonos aunque en la mayoría de las ocasiones si es capaz de deletrear la palabra completa por lo que se considera un error articulatorio únicamente; sustituye la articulación de la /s/ y la /z/ en múltiples palabras; tiene dificultad en la pronunciación de la /r/ suave y en ocasiones la /d/ la hace con excesivo esfuerzo volviéndola vibrante. No omite ningún fonema en sílaba directa, si en sílabas inversas, aunque ella misma se da cuenta del error en muchas ocasiones y se autocorrigie. Se debe mencionar que, la mayor parte de sus dificultades articulatorias se debe a las características estructurales y morfológicas de los órganos bucofonatorios (como puede ser las dimensiones de la lengua), así como también, el control de los mismos.
- Como conclusión global, se destaca que su punto débil está en la fonología del lenguaje, y la morfología y sintaxis, es decir, la formación de frases a la hora de hablar. También se recalca que en pruebas como el ITPA se debe tener en cuenta las afectaciones en la coordinación de sus movimientos y alteraciones visuales las cuales pueden dar lugar a disminuir la puntuación total del test.

e. Diseño de la intervención logopédica.

Teniendo en cuenta los resultados obtenidos en las pruebas, se plantea una intervención logopédica basada en los datos anteriores obtenidos de la evaluación inicial. Dicho trabajo se llevó a cabo entre las prácticas cursadas en verano y el Practicum III, asignatura de cuarto curso del grado en Logopedia.

i. Objetivos de la intervención.

Objetivos generales	Objetivos específicos
Potenciar la musculatura orofacial.	Normalizar la sensibilidad y estimular sensorialmente la musculatura orofacial.
	Aumentar el tono en los músculos orofaciales destinados a las funciones orofaciales (succión, deglución y masticación).
	Favorecer la sensación de cierre labial.
	Controlar los movimientos linguales.
Favorecer el soplo y la succión.	Controlar la potencia, duración y dirección del soplo.
	Lograr la succión a través de diferentes materiales.
Mejorar la estructuración sintáctica del lenguaje expresivo y su generalización.	Estructurar sintácticamente las oraciones, evitando un lenguaje telegráfico.
	Fomentar una conversación fluida de forma espontánea.
	Aumentar el repertorio léxico a nivel expresivo.
Lograr una articulación correcta de los fonemas alterados y su automatización.	Trabajar los fonemas bilabiales pues los convierte en labiodentales.
	Potenciar la articulación de los fonemas /s/ y /c/.
	Evitar que realice con excesiva fuerza el fonema /d/ convirtiéndolo en vibrante.
Objetivos complementarios	
A. Progresar en la lectura.	
B. Trabajar los movimientos óculo-manuales.	
C. Ejercitar la memoria.	

Tabla 4.3. Elaboración propia. Objetivos generales y específicos para la intervención logopédica.

ii. Metodología.

En la realización de la intervención logopédica se siguen unos aspectos metodológicos concretos durante todas las sesiones:

- Las sesiones son individuales, debido a la forma de realizar las intervenciones en el centro y por sus características propias, haciendo que las sesiones sean más especializadas en las alteraciones del paciente.
- Al inicio de la sesión se anticipará todas las actividades destinadas a hacer ese día, para que el paciente sepa cómo se va a dividir la sesión.
- Normalmente las sesiones se realizan en el aula de logopedia, pero de forma ocasional se pueden realizar en otras estancias del centro, como por ejemplo el jardín, siempre que la respuesta del paciente ante este cambio sea positiva.
- Las sesiones se dividen por actividades de tres formas distintas: la sesión entera para realizar actividades de articulación y estructuración sintáctica de frases, la sesión completa para trabajar la musculatura orofacial de diferentes formas o la sesión se divide y se realizaran ambos trabajos en el mismo día.
- Se utilizarán diferentes refuerzos positivos para motivar al paciente en cada sesión, como, por ejemplo:
 - o Refuerzos verbales cuando realiza las consignas requeridas durante un largo periodo de tiempo sin perder la atención en el ejercicio. Se utilizarán frases como *“lo estás haciendo muy bien”, “estás trabajando genial”* o *“sigue así, hoy lo has hecho muy bien”*.
 - o También se utilizarán refuerzos materiales como: trabajar con materiales que sabemos que son de su gusto aumentando así la concentración en el ejercicio o hablar sobre temas que al paciente le motiven.
 - o También se emplea lo denominado como “premios”, si el paciente ha trabajado durante la sesión bien y para mejorar la motivación ante sesiones posteriores, se le da a elegir un juego que le guste ya sea juego de mesa o del ordenador y se trabaja con ella durante los últimos 5 o 10 minutos de sesión.
- Por pauta del dentista, se deja un periodo de diez minutos en la mayoría de las sesiones para realizar ejercicios con la pantalla oral para mejorar la fuerza de sus labios y el control de la posición de la lengua tanto en reposo como durante el habla.
- También se elaboran unas pautas a la familia para realizar en el domicilio, algunas de las presentes son:
 - o Por pauta del dentista la pantalla oral debe utilizarse en casa dos veces al día con diferente número de repeticiones en los ejercicios.

Intervención Logopédica en un caso de Déficit de Glicosilación de Proteínas (CDG).

- Si no articula bien algún fonema que se ha trabajado en las sesiones y, por tanto, se sabe que puede articularlo, se hará como si no se ha entendido para que lo repita correctamente.
- Si utiliza un lenguaje telegráfico, es decir, habla solo mediante sustantivos, se le pedirá que realice frases para poderla entender adecuadamente, aunque se sepa a lo que se refiere en ese momento.

iii. Temporalización.

El progreso de evolución del paciente debido a la intervención logopédica tuvo un amplio recorrido de tiempo. Se comenzó el 1 de julio de 2016 finalizándolo el 29 de abril de 2017 en el centro ASPACE de Valladolid.

Los periodos de la intervención y el número de sesiones varían de la siguiente forma:

- Del 1 de julio al 13 de septiembre, y con motivo de cursar las prácticas de verano, las sesiones fueron 5 a la semana, es decir, una cada día de lunes a viernes, cada una de ellas de una hora de duración.
- Del 13 de septiembre al 29 de abril, comenzando ya en octubre las practicas asignadas por la universidad en el mismo centro, y debido al inicio del curso escolar en el colegio Obregón por parte del paciente, las sesiones se redujeron a una a la semana, dada los sábados, también de una hora de duración.

Gracias a la larga duración de las prácticas se puede observar una mayor evolución del paciente y como este ha mejorado debido al trabajo realizado por el logopeda, centrado sobre todo en mejorar el tono y fuerza muscular, articulación y estructuración sintáctica del lenguaje. El hecho de llevar a cabo una evaluación inicial en fechas anteriores a mi inicio en el centro ayuda a ver mejor la comparativa del progreso evolutivo cuando se pasen las pruebas de evaluación final, ya que los pacientes con este tipo de patología y retraso tiene una evolución más lenta y se necesita un mayor periodo de tiempo para poder observar cambios significativos en los aspectos a tratar.

iv. Actividades realizadas en la intervención logopédica.

Las actividades propuestas para esta intervención logopédica se dividen en dos grandes grupos siguiendo así los diferentes objetivos elaborados en el apartado correspondiente:

- En primer lugar, el trabajo de la musculatura orofacial, en la que se incluye tanto la mejoría del tono, fuerza, control y coordinación de las diferentes partes que se irán especificando, como el trabajo de soplo y succión para mejorar también la fuerza en mejillas y labios.

Intervención Logopédica en un caso de Déficit de Glicosilación de Proteínas (CDG).

- En segundo y último lugar, se trabajó el lenguaje expresivo centrándolo, de forma concreta, en la estructuración sintáctica de las frases y el refuerzo que requiere la articulación de ciertos fonemas según se ha podido observar en el Registro Fonológico Inducido y a lo largo de las diferentes sesiones.

Por tanto, las actividades se van a dividir según los diferentes objetivos específicos, teniendo en cuenta esta división previa.

Inicialmente, para trabajar el **tono, la fuerza y el control** de los músculos orofaciales, así como también, para trabajar la estimulación de mejillas, labios y lengua y el control de la misma, realizamos las siguientes actividades:

- **ACTIVIDAD 1: Masaje de la musculatura orofacial siguiendo las instrucciones del Dr. Castillo Morales**. El masaje consta de diferentes movimientos alrededor de toda la musculatura orofacial la cual se explicará en “*anexos*”. A continuación, se explican los movimientos realizados para aumentar el tono de la musculatura destinada a las funciones orofaciales:
 - Se practican vibraciones con la mano o utilizando un vibrador con cabezal especializado para masajes orofaciales en la musculatura de las mejillas (maseteros, buccinadores y cigomático mayor y menor) de fuera hacia dentro, es decir, desde la articulación temporomandibular hasta las comisuras labiales. Realizaremos este movimiento varias veces.
 - Seguidamente, se lleva a cabo una vibración con las manos o el vibrador en los orbiculares de los labios. También se puede realizar lo denominado *tapping*, es decir, movimientos continuos en la misma dirección, rápidos y ejerciendo cierta presión tanto en el labio superior como inferior.
- **ACTIVIDAD 2. Praxias bucales**. Este ejercicio se centra sobre todo en praxias de labios y lengua para favorecer el cierre y fuerza de estos y controlar los movimientos linguales dentro de la boca. Todas las praxias se realizan con ella para que tenga un modelo correcto de cómo deben ejecutarse.
 - Labios:
 - Protruir los labios hacia delante varias veces.
 - Vibrar los labios.
 - Sonreír de forma exagerada, primero con los labios cerrados y posteriormente con ellos abiertos.
 - Lengua:
 - Moverla de un lado hacia el otro por dentro de la boca.
 - Sacar y meter la lengua intentando no tocar los dientes.

- Mover la lengua de un lado hacia el otro esta vez por fuera de la boca, es decir, de una comisura hacia la otra.
 - Elevar la lengua hacia el paladar duro.
 - Elevar la lengua y pegarla al paladar, ejerciendo presión sobre el mismo y posteriormente soltarla dejando que caiga y emitiendo un sonido parecido a “clap”.
- ACTIVIDAD 3. Masticadores. Mediante un material específico, denominado “Chewytube”, de diferentes texturas se trabaja la fuerza de los maseteros, así como la acción en sí misma. La actividad se realiza de dos formas distintas:
- Se introduce el masticador en las muelas y se le pide que lo muerda como si fuera un chicle, con fuerza y repetidas veces.
 - Se introduce el masticador en la misma posición que la anterior y se le pide que mantenga la mordida mientras nosotros hacemos fuerza en sentido contrario para intentar sacarlo de la boca.

La siguiente tanda de actividades se centrará en la mejoría del **soplo** y en lograr la **succión**, pues hasta el momento es una acción que se ha conseguido realizar escasas veces.

- ACTIVIDAD 4. Ejercicios de soplo. Mediante material casero realizado en las sesiones se trabaja el control y la direccionalidad del soplo.
- Con una pajita soplas las letras previamente dibujadas en trozos de papel que se la vayan pidiendo para formar palabras con ellas después.
 - Con una pajita soplar una bola de corcho que está en un cartón de huevos y moverla de posición.
 - Con un vaso de plástico y un guante pegado a él se hace un agujero en el vaso para introducir la pajita y conseguir, así, que el guante se hinche.
- ACTIVIDAD 5. Ejercicios de succión. Principalmente se trabaja de tres formas distintas:
- Se comienza trabajando bebiendo zumo con una pajita pues así parece que se logra mejor esta acción.
 - A continuación, se escoge el mismo material del apartado anterior (el vaso con un guante donde se introduce una pajita), pero en vez de hincharlo tiene que conseguir introducir el guante en el vaso succionando.
 - Por último, una piruleta de espuma empapada en agua o zumo, se coloca en su boca, cerca de los labios, para que sean estos los que ejerzan la fuerza y se le pide que succione hasta “dejarla vacía”.

Aunque solo se han evaluado aspectos lingüísticos, he considerado necesario incluir actividades donde se trabaja la musculatura orofacial, pues debido a la patología que cursa el paciente tiene una hipotonía generalizada en dicha musculatura y en las sesiones se trabaja conjuntamente con los aspectos del lenguaje. Además, mientras se realizan algunas de las actividades anteriormente expuestas se trabaja la conversación espontánea sobre un tema que el propio paciente saque o sobre lo que se está realizando en ese momento y como se encuentra mientras se ejerce dicha actividad.

Posteriormente, y entrando ya en la intervención específica de los aspectos del lenguaje, se elaboraron las siguientes actividades para trabajar la **articulación** de los fonemas alterados.

- ACTIVIDAD 6. Lista de palabras. Mediante un listado de palabras que se inventa en el momento se trabaja los fonemas alterados, que son: /c/, /s/, /d/ y /r/, todos ellos en sílabas tanto directas como inversas.
- ACTIVIDAD 7. Cuéntame, ¿Qué has hecho esta semana? Esta actividad también trabaja la estructuración de frases, pero inicialmente esta creada para trabajar la articulación. Los pasos a seguir en ella son:
 - Se apunta en una hoja todo aquello que nos cuente y señalaremos con rotuladores de diferentes colores los fonemas que, en conversación espontánea, ha articulado de forma errónea, en su mayoría son: /c/ /s/, /r/, /d/. Ella también ayuda a buscar dichos fonemas concienciándose, así, de cómo se realizan.
 - Posteriormente se la manda leer las frases que ella misma ha contado, pidiéndola que tenga mucho cuidado con “las letras en color”.
 - Para finalizar esta actividad, en el momento que se elija, se tapa la hoja y se la pide que recuerde las frases leídas hasta el momento, para que articule los fonemas sin el apoyo visual. Si fuese necesario alguna palabra se complementará con los gestos de ayuda fonética que utiliza en ciertos fonemas.
- ACTIVIDAD 8. ¿Sabes qué es? Mediante tarjetas de diferentes campos semánticos (frutas, objetos de la casa...) el paciente tiene que denominar la imagen que se la esté enseñando.
- ACTIVIDAD 9. La oca de la S. Se elabora un tablero con 21 casillas. En todas ellas habrá diferentes actividades para trabajar con el fonema /s/. En esta actividad se juega con ella para hacerla más lúdica y divertida. Las actividades de la oca se pueden encontrar en “*anexos*”.

- ACTIVIDAD 10. Fichas de fonemas. Con los fonemas que mayor dificultad tiene se buscan fichas para trabajar, como, por ejemplo:
 - Unir la imagen con su palabra correcta, articulando la palabra previamente y trazando ella misma las líneas de unión.
 - Escribir el nombre de un objeto y después separar sus sílabas diciendo cuantas tiene.
 - Palabras encadenadas. Mediante una ficha similar debe poner nombre a todas las imágenes presentes para posteriormente unir aquellas que empiecen y acaben por la misma sílaba.

Como último apartado para las actividades se localizan las destinadas a mejorar la **estructuración sintáctica** del lenguaje, evitando, así, un habla telegráfica.

- ACTIVIDAD 11. Describiendo imágenes. Elige el libro que más la guste y de entre todas las imágenes del mismo escoge una al azar o aquella página en la que se quedó en sesiones anteriores. Posteriormente, describe lo que ve en dichas imágenes con frases concretas y de estructura “S+V+O” (corregiremos la articulación en caso de que sea necesario). Por último, se la manda leer la parte del cuento que corresponda a esa imagen trabajando así la lectura.
- ACTIVIDAD 12. ¿Sabes qué es? (II). Con las diferentes tarjetas va nombrando aquellas que se enseñen y posteriormente se pide que realice una frase que contenga esa palabra.
- ACTIVIDAD 13. Adivina que palabra es. En esta actividad se dejan las tarjetas de diferentes imágenes a ella, eligiendo la que más la guste. Posteriormente debe dar pistas sobre lo que está viendo para adivinar que es. Las pistas las debe dar formando frases que indiquen: “*que se puede hacer con ese objeto*”, “*como es, descríbele*” ...
- ACTIVIDAD 14. Trabajando con secuencias. Mediante unas tarjetas que forman diferentes secuencias de acciones (por ejemplo, hacer un zumo). El paciente debe observar las imágenes para colocarlas en orden correcto y posteriormente hacer la frase correcta sobre lo que está ocurriendo en ella.

f. Resultados de la evaluación final.

Las pruebas utilizadas para la realización de la evaluación final fueron las mismas que las empleadas en la evaluación inicial, a excepción del PLON-R que debido a la falta de tiempo no pudo llevarse a cabo. Por este motivo no se va a realizar justificación teórica de las mismas.

A continuación, se muestra la tabla con los resultados obtenidos en esta evaluación y cuyas conclusiones se mostrarán en el apartado correspondiente “interpretación de resultados”.

Prueba	Fecha de aplicación	Resultados			
		Subtest	PD	EPL	PT
I.T.P.A	07/04/2017- 05/05/2017	Comprensión auditiva	37	7a 6m	31
		Comprensión visual	14	4a 7m	24
		Memoria secuencial visomotora.	8	5a 9m	25
		Asociación auditiva	26	7a 9m	25
		Memoria secuencial auditiva	9	6a 9m	29
		Asociación visual	18	5a 8m	24
		Integración visual	24	4a 1m	24
		Expresión verbal	32	5a 8m	27
		Integración gramatical	19	6a 5m	28
		Expresión motora	15	4a 8m	24
		Integración auditiva	16	6a 6m	27
		Total	218	5a 11m	288
		Puntuación media: 29			
R.F.I	06/04/2017	No realiza ningún sinfón, omitiendo /l/ o /r/ en los diferentes casos. Sustituye la /ch/ por la /s/, al igual que ocurre con /r/ sustituyéndola por una /d/ vibrante. Distorsiona la articulación del fonema /s/.			

Tabla 4.4. Elaboración propia. Proceso de evaluación final. Leyenda: PD: puntuaciones directas; PT: puntuaciones típicas; EPL: edad psicolingüística; a: años; m: meses.

5. Interpretación de resultados.

Una vez explicados los procesos de evaluación y el tipo de intervención logopédica llevada a cabo, se procede a comparar los resultados obtenidos en las pruebas que se realizaron en la evaluación inicial y las expuestas en la evaluación final. Con esta comparación, lo que se busca, es observar hasta qué punto ha sido eficaz la intervención logopédica ejecutada durante estos meses.

Como bien se ha ido mencionando en apartados anteriores el periodo de tiempo entre la realización de la evaluación inicial y la final es largo, pues las pruebas de evaluación inicial se llevaron a cabo antes de mi incorporación al centro por lo que tuve la oportunidad de ver la eficacia de la intervención en un periodo de tiempo más prolongado y, por ello, si se han encontrado cambios significativos en los resultados, como se expondrá a continuación.

Las pruebas realizadas en ambas evaluaciones y, por lo tanto, de aquellas que se van a realizar las comparaciones, fueron dos: el Registro fonológico inducido y el Test de Illinois de Aptitudes Psicolingüísticas (I.T.P.A). La prueba de Lenguaje Oral de Navarra-Revisada (PLON-R) realizada en la evaluación inicial, no se ha podido incluir en las pruebas llevadas a cabo en el proceso de evaluación final por falta de tiempo.

En el Registro fonológico inducido se observan cambios en los resultados iniciales y finales. Comparándolos se puede observar que hay una mejora en la articulación del fonema /s/ pues ya no lo sustituye por /z/ sino que simplemente lo distorsiona convirtiéndolo en una /sh/, ha dejado de omitir la /n/ o la /s/ en los plurales, sin embargo, sigue sin articular de forma correcta los sinfonos y continúa sustituyendo la /r/ suave por una /d/ vibrante. Esto último, puede ser debido a sus características estructurales y morfológicas de los órganos bucofonatorios, en concreto las grandes dimensiones de la lengua.

En el I.T.P.A es donde se encuentran los cambios más significativos pues el margen de tiempo entre la evaluación inicial y la final es mayor que el de la prueba anterior y, por ello los resultados han variado de forma significativa. Si se analiza la prueba en general se puede encontrar la primera diferencia en la media de edad psicolingüística pues en la evaluación inicial fue de 4 años y 6 meses, mientras en esta última ha sido de 5 años y 11 meses, aumentando así dicha edad. No obstante, se debe tener en cuenta que la evaluación inicial se realizó cuando la paciente tenía 10 años y 8 meses y la final cuando cumplió los 12 años por lo que la edad psicolingüística aumenta de forma proporcional a su edad cronológica. Si se analiza de forma más exhaustiva los 11 subtest de esta prueba se encuentra que, tanto los puntos fuertes como los débiles son diferentes a los dados durante la evaluación inicial. Con ello se observa que la edad psicolingüística de algunos subtest ha aumentado con respecto a la evaluación inicial como es el caso de: la comprensión auditiva, asociación visual, integración visual, integración gramatical e integración auditiva. Los subtest de memoria

Intervención Logopédica en un caso de Déficit de Glicosilación de Proteínas (CDG).

secuencial visomotora y expresión motora se mantiene constantes en ambas evaluaciones con respecto a la edad psicolingüística. Por último, incluir que en los subtest de comprensión visual, asociación visual, memoria secuencial auditiva y expresión verbal la edad psicolingüística disminuyó levemente, esto puede ser debido a las propias afectaciones visuales de la paciente o a su estado de cansancio al realizar alguna de estas pruebas.

6. Conclusiones.

El déficit de glicosilación de proteínas (CDG) es considerada como enfermedad rara debido a su escaso número de casos en cualquiera de sus variantes, siendo la más conocida y frecuente el tipo Ia, tipología que cursa la paciente. A pesar de ser la más frecuente, no deja de ser una enfermedad rara y, por lo tanto, una gran desconocida incluso para el ámbito de la salud.

A lo largo de las referencias bibliográficas se ha encontrado un artículo que trata el caso de una persona que cursaba un tipo de glucosilación y a su vez estaba diagnosticado de hipoacusia. Gloria Guerra-Jiménez, Silvia A. Borkoski-Barreiro Ángel Osorio-Acosta y Ángel Ramos-Macías (2012), autores de este artículo, mencionan la necesidad de un logopeda para realizar la intervención debido a la hipoacusia cursada y los trastornos de comunicación que padecía por ello.

A pesar de encontrar artículos que reafirman la aplicación de una intervención logopédica en pacientes que cursan con alguna enfermedad metabólica, no hay ninguna relación directa entre las afectaciones metabólicas y los alteraciones o trastornos en la comunicación. No obstante, se debe mencionar que si existe una relación entre una codificación defectuosa de las proteínas y las alteraciones de diversos genes que afectan ya sea de forma directa o indirecta a las áreas del lenguaje, ocasionando con ello una alteración en el mismo y, por tanto, la necesidad de un logopeda.

Con todo ello, no solo quiero señalar la intervención logopédica como método de rehabilitación único para esta enfermedad, sino que debemos establecer un trabajo multidisciplinar con profesionales tales como fisioterapeutas, médicos u odontólogos para conseguir paliar o mejorar todos aquellos aspectos alterados debido al déficit en la glicosilación de proteínas.

Otro apartado que resaltar es la evaluación, tanto inicial como final. En ella se han realizado las pruebas que resultaban más completas para la paciente por abarcar tanto las habilidades lingüísticas requeridas, como los distintos niveles del lenguaje. Ha sido necesario adaptar algunas de las pruebas incluidas en el test de Illinois de Aptitudes Psicolingüísticas debido a las graves afectaciones visuales con las que cursa. Las adaptaciones proporcionadas fueron aumentar el tamaño de las imágenes utilizadas para evaluar tanto la memoria como la asociación o comprensión visual y, a su vez, incrementar el tiempo en aquellas pruebas donde se requería el uso de cronometro para visualizar dichas imágenes.

Los resultados obtenidos en ambas evaluaciones muestran unos cambios significativos y positivos, pues en los procesos de evaluación final encontramos unos mejores resultados de forma general en las pruebas realizadas, lo cual nos indica que la intervención logopédica que

Intervención Logopédica en un caso de Déficit de Glicosilación de Proteínas (CDG).

se está llevando a cabo está siendo eficaz y efectiva, mejorando, poco a poco algunos de los aspectos alterados en el lenguaje de la paciente.

Por último, y para concluir definitivamente, he observado como los objetivos propuestos se han ido trabajando y aplicando a lo largo de las diferentes actividades y, a pesar de ver los progresos de forma lenta y muy prolongada en el tiempo, si se han ido cumpliendo, no de forma completa, pero si parcialmente viendo algunas mejoras en los aspectos que destinamos a intervenir durante el periodo cursado en el centro.

7. Bibliografía.

Aguinaga Ayerra, G., Armentia López de Suso, M.L., Fraile Blazquez, A., Olangua Baquedano, P. y Uriz Bidegain, N. (2004). Prueba de Lenguaje Oral de Navarra Revisada, PLON-R. Madrid: TEA Ediciones.

Amigo-Benavent, M., Villamiel, M. y del Castillo, M.D. (2007). Glicoproteínas: propiedades, funciones y aplicaciones. *Alimentación, nutrición y salud*, 14 (1), 1-11.

Bay, L.B. (2013). Sospecha de errores congénitos del metabolismo (ECM). Guía de diagnóstico y tratamiento. *Medicina Infantil*, XX (1), 39-49.

Benitez-Burraco, A. (2007). Genes y lenguaje. *Revista Internacional de filosofía*, 26 (1), 37-71.

Domínguez, C., Crispí, F. Enfermedades Metabólicas Hereditarias con manifestación en la vida fetal. *Revista de endocrinología ginecológica y reproductiva*. 4-19.

Guerra-Jiménez, G., Borkoski-Barreiro, S. A., Osorio-Acosta, Á. y Ramos-Macías, Á. (2012). Trastorno congénito de la glicosilación: experiencia en el primer paciente hipoacúsico tratado con implante coclear. *Acta Otorrinolaringológica Española*, 65 (2), 135-137.

Higuera, N., Vázquez, S. y Palencia, R. (2011). Trastornos congénitos de la glicosilación de las proteínas. Patogenia y aspectos clínicos. *BolPediatr*, 51 (217), 181-187.

Higuera, N., Vázquez, S. y Palencia, R. (2011). Diagnóstico y tratamiento de los trastornos congénitos de la glicosilación de proteínas. *BolPediatr*, 51 (217), 188-193.

Kirk, S. A., McCarthy, J. J., y Kirk, W. D. (2004). ITPA: Test Illinois de Aptitudes Psicolingüísticas: manual (6a ed., rev. y ampl.). Madrid: TEA Ediciones.

Martínez DI, Palomares AL, Sánchez FD, Mollicone R, Ibarra GI. Trastornos congénitos de la glicosilación: abordaje clínico y de laboratorio. *Acta Pediatr Mex* 2008;29(2):78-88.

Montfort, M.; Juárez, A. Registro fonológico inducido. Madrid: CEPE S.L.

Intervención Logopédica en un caso de Déficit de Glicosilación de Proteínas (CDG).

Pérez-Cerdá C., Girós, M.^a L., Serrano, M., Pérez Dueñas, B., Ecay, M.^a J., Medrano, C., Gort, L. y Pérez González, B. (2015). Protocolo de diagnóstico y tratamiento de los defectos congénitos de glicosilación. En *XI Congreso Nacional de Errores Congénitos del Metabolismo* (pp. 13-27). Pamplona: Palacios de congresos de Baluarte.

Pérez-Jurado, L.A. (2005). Genética y lenguaje. *Revista neurología*, 41 (1), 47-50.

Vilaseca, M.A., Artuch, R. y Briones, P. (2004). Defectos de la glucosilación: últimos avances y experiencia española. *Med Clin (Barc)*, 122 (18), 707-716.

8. Agradecimientos.

Para finalizar este trabajo me gustaría agradecer a todas aquellas personas que me han ayudado y aconsejado en el proceso de elaboración del mismo.

Comenzando por la gran tutorización realizada por Isabel Álvarez Alfageme que ha solucionado todas mis dudas y miedos iniciales con este trabajo, facilitando siempre una tutoría para guiarme durante todo este proceso.

Seguidamente, debo agradecer a la logopeda del centro ASPACE Valladolid pues sin sus conocimientos y ayudas proporcionadas sobre el caso muchos de los apartados de este proyecto quedarían inconclusos, así como también, a la propia familia de la paciente que me brindaron su tiempo fuera de las sesiones logopédicas para poder finalizar este trabajo.

En definitiva, a todas aquellas personas implicadas directa o indirectamente durante la realización de este documento, incluyendo en ellas a mis compañeros de clase y los profesores que han impartido y compartido con nosotros muchos de los conocimientos necesarios para poder llevar a cabo este trabajo.

No puedo concluir sin agradecerles a mi familia y mi pareja su apoyo constante durante este proceso y su paciencia en los momentos más difíciles.

A todos vosotros, muchas gracias.

ANEXOS.

1. Terapia de regulación orofacial de Dr. Castillo Morales.....	35
2. Materiales utilizados en las actividades de la intervención logopédica.....	36
a. Pantalla oral.....	36
b. Chewytube.....	36
c. Materiales de soplo.....	37
d. Piruletas de espuma.....	38
e. La oca de la S.....	38
<i>i. Actividades de las diferentes casillas.....</i>	<i>38</i>
3. Resultados de las pruebas de evaluación final.....	41
a. Registro fonológico inducido (R.F.I)	41
b. Test de Illinois de Aptitudes Psicolingüísticas (I.T.P.A).....	44

1. Terapia de regulación orofacial del Dr. Castillo Morales.

La terapia orofacial seguida en la paciente consta de los siguientes movimientos realizados en el orden que se van a exponer a continuación:

- Movilización del cuero cabelludo con las yemas de los dedos.
- Deslizamiento de las yemas de los dedos por el músculo frontal.
- Deslizamiento de los dedos índices por el músculo corrugador de las cejas en ambas direcciones.
- Estimulación del orbicular de los ojos tanto la parte superior como inferior de ambos a la vez empezando desde el lagrimal hacia el exterior.
- Deslizamiento con los dedos índices por el músculo nasal siguiendo la línea por debajo del pómulo hasta finalizarle.
- Masajear el músculo nasal finalizando con un pinzamiento del orbicular superior del labio.
- Posteriormente, se realiza un deslizamiento vertical y horizontal en las mejillas, estimulando los maseteros y buccinadores respectivamente.
- Deslizamiento de los dedos en el orbicular inferior y superior del labio al mismo tiempo, del centro del mismo hacia fuera.
- Se masajea el mentón en círculos con la yema de los dedos.
- Seguidamente, se ejerce vibración en mejillas siguiendo los mismos movimientos antes descritos.
- Y se finaliza realizando tapping y vibración en el orbicular del labio.

2. Materiales utilizados en las actividades de la intervención logopédica.

a. Pantalla oral.



Imagen 2.1. Pantalla oral.

Utilización recomendada por el dentista para fortalecer el orbicular del labio y controlar la posición de la lengua. Se utilizará en todas las sesiones con la paciente durante 5 o 10 minutos, realizando diferentes ejercicios como: mantenerla en una posición adecuada, tirar de ella varias veces sin que se escape de la boca o tocar con la lengua la esfera de plástico que se encuentra en el centro de la pantalla oral.

b. Chewytube



Imagen 2.2. Chewytubes. Material de la actividad 3. Masticadores.

c. Materiales de sopro.



Imagen 2.3. Material para sopro. Soplar por la pajita para inflar el guante.

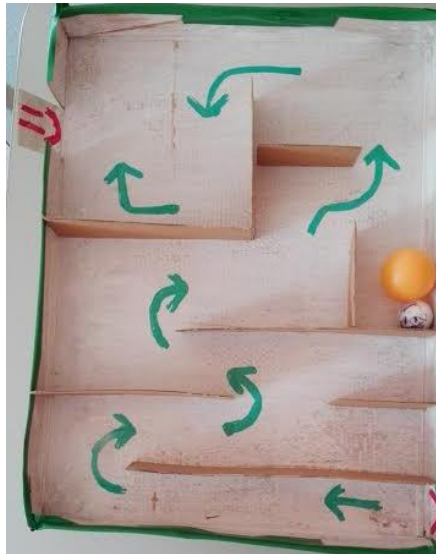


Imagen 2.4. Laberinto de sopro junto con pelotas de diferentes pesos.

d. Piruletas de espuma.



Imagen 2.5. Piruletas de espuma para ejercicios de succión.

e. La oca de la S.



Imagen 2.6. Elaboración propia. Tablero de la oca.

i. *Actividades de las diferentes casillas.*

Casilla de retroceso:

- *La casilla de la piscina:* se coloca la imagen de una piscina y debe decir que ve y cuantas sílabas tiene la palabra además retrocede tres casillas diciendo la siguiente rima “en la piscina caí y tres casillas retrocedí”. Estas casillas están en el número 6, 11 y 16.

Casillas de avanzar:

- Se avanza tres lugares y además debe repetir los siguientes trabalenguas: (habrá tres casillas, en cada una se dice un trabalenguas diferente). Las casillas son la 7, 12 y 17.
 - o *Sí sale el sol en Salamanca, sólo así suele salir sola Soledad.*
 - o *Son las cinco menos cinco, faltan cinco, para las cinco, cuántas veces dije cinco sin contar el último cinco.*
 - o *Mi mamá me mima, y yo mimo a mi mamá.*

Resto de casillas:

- Nº1: Palabras con B: debe repetir las siguientes palabras: Beso, Bolo, Búho, Bebo, Botón, Butano y, a su vez, contar la sílabas que tiene cada una de ellas.
- Nº2: Completar las frases con palabras:
 - o Voy a ir a ver una película al.... (cine).
 - o Hoy no voy al colegio porque estoy... (enferma).
 - o Los coches deben pararse cuando el.... Este en rojo (semáforo).
- N.º 3: Hacer frases con las siguientes palabras:
 - o Azul- Coche- Pandereta.
- N.º 4: Dime tres palabras que tengan la sílaba /pa/ como, por ejemplo: sopa.
- N.º 8: Dime los plurales de las siguientes palabras: sol- pájaro- ordenador-cortina- chimenea- ascensor.
- N.º 9: Repite conmigo: atleta, Almería, anterior, entero, izquierda, interior, metal, tormenta, chubasquero.
- N.º 13: Acertijos de palabras con S:
 - o Suena a la misma hora todas las mañanas, para decirnos a todos: ¡Fuera de la cama! (El despertador).
 - o Me parezco a la serpiente y en la serpiente estoy, pon a trabajar tu mente para decirme quién soy. (La letra S)
- N.º 14: Se pone una imagen de una manguera, nos debe decir que es y cuantas sílabas tiene, por último, nos debe hacer una frase con ella.
- N.º 18: Se pone una imagen de una papelera, debe decirnos que es, cuantas sílabas tiene y una palabra que empiece por cada una de las sílabas de la palabra: /pa/ /pe/ /le/ /ra/.
- N.º 19: un turno sin jugar.
- N.º 21: ¡¡¡Ganaste!!!

Casillas de praxias:

- N.º 5: Realizar praxias con los labios: morritos, ruido de moto, sonrisa exagerada.
- N.º 15: Praxias con la lengua: sacar y meterla, de lado a lado (fuera y dentro), arriba y abajo.

Casillas de soplo:

- N.º 10: Soplar las letras (Con unas letras en papel, decirle que sople las letras que forman cierta palabra, por ejemplo, si la palabra es *perro* deberá soplar la /p/, /e/, /r/ x2 y la /o/).
- N.º 20: Soplar la vela: cambiándola de dirección, alejándola y acercándola, que solo mueva la llama o que la apague del todo.

3. Resultados de las pruebas de evaluación final.

a. Registro fonológico inducido (R.F.I.)

Edad: 12 años. Fecha: 6 de abril de 2017

Palabras	Espontáneo	Repetición	Observaciones
Moto	Moto		
Boca	Boca		Realización de /b/ labiodental
Piña	Pínia	píña	
Piano	Piano		
Pala	Pala		
Pie	Pie		
Niño	Níño	Nínio	
Pan	Pan		
Ojo	Ojo		
Llave	Llave		
Campana	Campana		
Indio	Índio	Índio	
Toalla	Toalla		
Fumar	Fuma(d)r		Sustituye /r/ fuerte por /d/ vibrante.
Dedo	Dedo		
Peine	Peine		
Ducha	dúsha	Dúsha	Sustituye /ch/ por /s/
Gafas	Gafash		Distorsión de la /s/
Toro	Tódo		Sustitución /r/ por/d/ vibrante
Silla	Shílla		Distorsión /s/
Taza	Tása	Taza	
Cuchara	Kushada	Cusharra	Distorsión de /r/ y /s/
Teléfono	Teléfono		
Sol	Shol		Distorsión /s/

Palabra	Espontáneo	Repetición	Observaciones
Pez	Pezs	Pez	
Jaula	Jaula		
Casa	Casha		Distorsión /s/
Zapato	Zapato		
Flan	Fan	Fan	Omisión de /l/ en el sinfón /fl/
Lápiz	Lápiz		
Pistola	Pishtola		
Mar	Ma(d)r		Sustitución de /r/ por /d/ vibrante
Caramelo	Cadamelo	Ka(d)ramelo	Sustituye /r/ por/d/ vibrante
Plátano	Patano		Al intentar hacer el sinfón tensa demasiado la /p/ vibrando los labios.
Globo	Gobo		Omisión // del sinfón /gl/
Palmera	Palme(d)ra		Sustitución /r/ por /d/ vibrante
Tortuga	Tortuga		
Pueblo	Pueblo	Pueblo	
Tambor	Tambor		
Escoba	Eshcoba		Distorsión de la /s/
Mariposa	Marriposa		Sustituye /r/ por /rr/
Puerta	Pueddta	Puerta	
Bruja	Buja	Buja	Omisión /r/ en sinfón /br/
Grifo	Guifo	Kkguifo	Omision de la /r/ en el sinfón /gr/. Excesiva fuerza en /g/
Jarra	Jara	Ja(d)ra	Sustitución /rr/ por /d/ vibrante
Tren	Tren	Tren	
Gorro	Go(d)ro		Sustitución /rr/ por /d/ vibrante
Ratón	Datón	Datón	Sustitución /rr/ por /d/

Intervención Logopédica en un caso de Déficit de Glicosilación de Proteínas (CDG).

Palabra	Espontáneo	Repetición	Observaciones
Cabra	Kaba	Kab(r)a	Omisión /r/ en sílaba /br/. Exceso de fuerza en la /b/
Lavadora	Lavadoda		Sustitución la /d/ y /r/ por /d/ vibrantes
Preso	Pesho	Pesho	Distorsión de la /s/
Semáforo	Shemafodo		Sustitución de /r/ por /d/
Fresa	Fesha	Fesha	Omisión de /r/ en el sílaba /fr/
Árbol	Árbol		
Periódico	Pediodico	Pediodico	Sustitución de /r/ por / d/

Intervención Logopédica en un caso de Déficit de Glicosilación de Proteínas (CDG).

b. Test de Illinois de Aptitudes Psicolingüísticas (I.T.P.A)

ITPA TEST ILLINOIS DE APTITUDES PSICOLINGÜÍSTICAS
CUADERNO DE ANOTACIÓN

DATOS PERSONALES

Apellidos: _____ Año Mes Día

Nombre: _____ Fecha de examen

Sexo: Varón Mujer Fecha de nacimiento

Lugar de nacimiento: Valladolid Provincia: _____ Edad

Lugar de residencia: _____ Provincia: _____

Tipo de centro: Público Privado Concertado

Centro escolar: El Pino de Obagón

Curso: _____ ¿Sabe leer? Sí No

DATOS FAMILIARES

Profesión del padre: _____ Nacionalidad: _____

Profesión de la madre: _____ Nacionalidad: _____

Número de hermanos: _____ Lugar que ocupa entre los hermanos: _____

DATOS DE LA APLICACIÓN

Examinador: _____

Otros datos de interés/incidencias: _____

1 COMPRENSIÓN AUDITIVA

Mostrar 6 años

Demostraciones

Ia: Escúchame bien. Ensename quienes son Carlos y María 1

Ib: Ahora escúchame bien. ¿Dónde está el muñeco de nieve? 4

Puntuación

1. Señala la clase de Carlos y María 6 0 1

2. ¿Dónde viven Carlos y María? 2 0 1

3. ¿A quién le han puesto un sombrero? 4 0 1

4. ¿Cómo va el profesor al colegio? 5 0 1

5. ¿Qué se le olvidó a Carlos? 3 0 1

6. ¿Quiénes hicieron un muñeco de nieve? 1 0 1

7. ¿A quién ponen adornos los niños? 4 0 1

8. ¿Con qué juega María en el parque? 3 0 1

9. ¿Quién volvió a buscar la cartera? 1 0 1

10. ¿De dónde salen juntos Carlos y María todas las mañanas? 2 0 1

11. Dime dónde se escondió Carlos 3 0 1

12. ¿Cómo van los niños desde el parque hasta el colegio? 5 0 1

13. ¿Dónde estaban los niños un poco antes de llegar al autobús? 3 0 1

14. ¿Dónde estaban cuando empezó a nevar? 6 0 1

15. ¿Qué hicieron los dos niños al salir de clase? 4 0 1

16. ¿Hacia dónde echan a correr Carlos y María? 5 0 1

17. Antes de llegar a clase, ¿dónde vio María a su profesor? 5 0 1

Mostrar 6 años

Demostraciones

IIa: Escúchame bien. Ensename quienes son Carlos y María 1

IIb: Ahora escúchame bien. ¿Dónde está el abuelo de los niños? 4

Puntuación

18. ¿Quién tenía un burrito? 4 0 1

19. ¿Quién se comió las lechugas? 3 0 1

20. ¿Dónde estaba María cuando llegó el abuelo? 5 0 1

21. ¿De quién es la huerta? 4 0 1

22. Señala a qué sitio trepó Carlos 6 0 1

23. ¿A quién le gustaba montar en el burrito? 1 0 1

24. ¿Quién llegó primero a la huerta? 1 0 1

25. ¿Quién espantaba a las gallinas? 1 0 1

26. Cuando los niños regresaron, ¿dónde les esperaban sus padres? 2 0 1

27. ¿En dónde encerraron al animal? 5 0 1

28. ¿Quién fue el que encerró al burro? 4 0 1

29. ¿Dónde había una docena de aves? 5 0 1

30. ¿Hacia dónde iban los niños el domingo al anochecer? 2 0 1

31. ¿Quién tuvo la culpa de que se enfadara el abuelo? 3 0 1

32. ¿Dónde pasaron los niños la mayor parte del domingo? 6 0 1

33. ¿Dónde estaban el domingo al salir el sol? 2 0 1

34. Señala el lugar que está lejos de la casa de Carlos y María 6 0 1

FRAGMENTO 3

35. ¿Quién encendió el fuego? 2 0 1

36. Dime, ¿dónde vivía el abuelo? 1 0 1

37. ¿Cómo llegaron a la casa del abuelo los que vivían en la ciudad? 4 0 1

38. ¿En qué parte de la casa van a cenar en Nochebuena? 6 0 1

39. ¿Quién preparó la fiesta? 3 0 1

40. ¿Quién colocó el abeto? 3 0 1

41. Señala cuáles son los nietos de Julián 3 0 1

42. ¿Quién vivía en una casa de campo? 2 0 1

43. ¿Qué había durante la fiesta en el recibidor? 3 0 1

44. ¿Cómo volverán a su casa los tíos de Carlos y María? 4 0 1

45. ¿Quién había cortado el abeto? 2 0 1

46. ¿Dónde se reunieron todos durante las navidades? 1 0 1

47. ¿Qué lugar estaba más lejos de la casa del abuelo? 5 0 1

48. ¿Qué se hizo con los troncos de pino? 6 0 1

49. ¿Qué persona de esta historia tiene más hijos? 2 0 1

50. ¿Dónde vivían los primos de Carlos y María? 5 0 1

PD = 37

2 COMPRENSIÓN VISUAL

Demostraciones

a: ¿Ves esto? Busca uno parecido aquí 4

b: ¿Ves esto? Busca uno parecido aquí 3

Puntuación

1. 1 0 1

2. 2 0 1

3. 4 0 1

4. 2 0 1

5. 3 0 1

6. 2 0 1

7. 1 0 1

8. 4 0 1

9. 3 0 1

0. 3 0 1

11. 1 0 1

12. 3 0 1

13. 3 0 1

14. 1 0 1

15. 1 0 1

16. 4 0 1

17. 4 0 1

18. 2 0 1

19. 2 0 1

20. 2 0 1

21. 4 0 1

22. 3 0 1

23. 3 0 1

24. 3 0 1

25. 2 0 1

26. 2 0 1

27. 1 0 1

28. 2 0 1

29. 1 0 1

30. 2 0 1

31. 3 0 1

32. 3 0 1

33. 4 0 1

34. 1 0 1

35. 4 0 1

36. 4 0 1

37. 4 0 1

38. 2 0 1

PD = 14

Intervención Logopédica en un caso de Déficit de Glicosilación de Proteínas (CDG).

3 MEMORIA SECUENCIAL VISOMOTORA

Menos de 6 años

MATERIAL: Hoja de papel con un dibujo de un objeto.

INDICACIÓN: Copiar el dibujo en el espacio que se indica.

1 a 23

PD = 8

4 ASOCIACIÓN AUDITIVA

Menos de 6 años

MATERIAL: Hoja de papel con un dibujo de un objeto.

INDICACIÓN: Asociar el dibujo con la descripción que se indica.

1 a 40

PD = 26

5 MEMORIA SECUENCIAL AUDITIVA

Menos de 6 años

MATERIAL: Hoja de papel con un dibujo de un objeto.

INDICACIÓN: Copiar el dibujo en el espacio que se indica.

1 a 26

PD = 9

6 ASOCIACIÓN VISUAL

Menos de 6 años

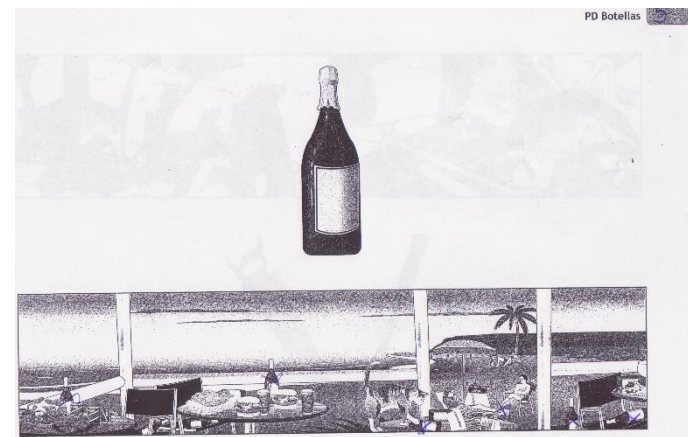
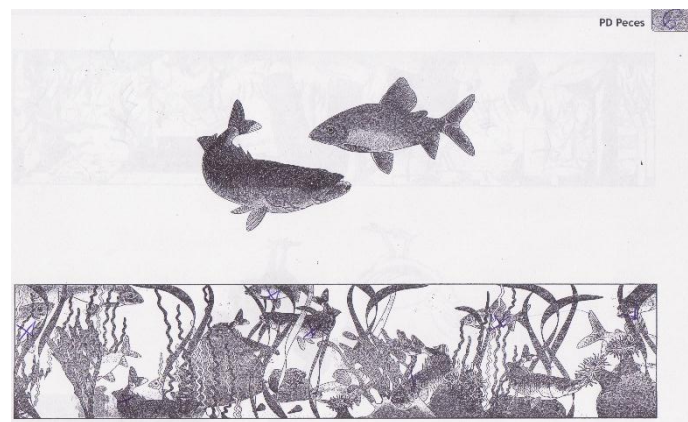
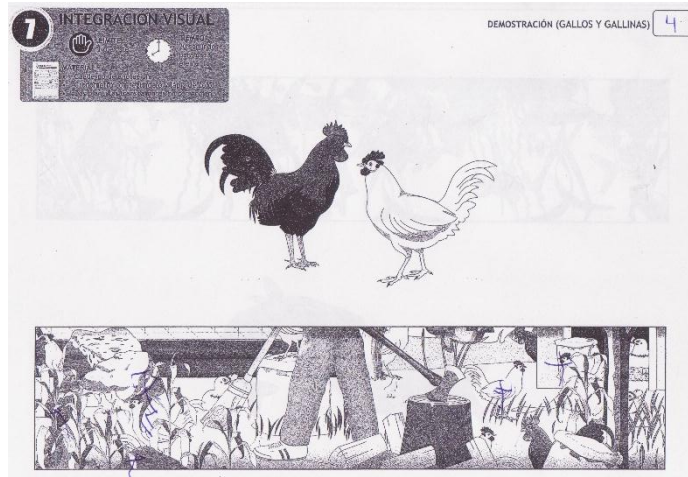
MATERIAL: Hoja de papel con un dibujo de un objeto.

INDICACIÓN: Asociar el dibujo con la descripción que se indica.

1 a 42



PD = 18

Intervención Logopédica en un caso de Déficit de Glicosilación de Proteínas (CDG).



Intervención Logopédica en un caso de Déficit de Glicosilación de Proteínas (CDG).

PD Perros

Peces Botellas Martillos/ serruchos Perros TOTAL

PD 6 + 5 + 6 + 7 = 24

8 EXPRESIÓN VERBAL

ELEMENTO 1 (Demostración): PALABRAS	ELEMENTO 2 PARTES DEL CUERPO	ELEMENTO 3 ANIMALES	ELEMENTO 4 FRUTAS
1... mano	1... pies	1... vaca	1... plátano
2... dedos	2... dedos	2... abalorio	2... pera
3... uña	3... nariz	3... guajolote	3... manzana
4... muñeca	4... ojos	4... zorro	4... uva
5... muñeca	5... mano	5... sucumante	5... naranja
6... ventosa	6... boca	6... mono	6... manzana
7... pasillo	7... dientes	7... resplante	7... uva
8.....	8.....	8... conejo	8... cereza
9.....	9.....	9... sapo	9... plátano
10.....	10.....	10... pez	10.....
11.....	11.....	11... pulpo	11.....
12.....	12.....	12.....	12.....
13.....	13.....	13.....	13.....
14.....	14.....	14.....	14.....
15.....	15.....	15.....	15.....
16.....	16.....	16.....	16.....
17.....	17.....	17.....	17.....
18.....	18.....	18.....	18.....
19.....	19.....	19.....	19.....
20.....	20.....	20.....	20.....
21.....	21.....	21.....	21.....
22.....	22.....	22.....	22.....
23.....	23.....	23.....	23.....
24.....	24.....	24.....	24.....
25.....	25.....	25.....	25.....
26.....	26.....	26.....	26.....
27.....	27.....	27.....	27.....
28.....	28.....	28.....	28.....
29.....	29.....	29.....	29.....
30.....	30.....	30.....	30.....
31.....	31.....	31.....	31.....
32.....	32.....	32.....	32.....
33.....	33.....	33.....	33.....
34.....	34.....	34.....	34.....
35.....	35.....	35.....	35.....

PD 1 = 7 PD 2 = 7 PD 3 = 11 PD 4 = 7

PD 1 + PD 2 + PD 3 + PD 4 = PD total 32

9 INTEGRACIÓN GRAMATICAL

Demostración: Aquí juegan con el balón. Aquí el perro va a la perrera.

Enunciado	Punt.	Respuestas válidas
1. Aquí el perro va delante. Aquí el perro va	0	detrás
2. Aquí hay un perro. Aquí hay dos	0	perros
3. Esta niña está alegre. Este niño también está	0	alegre, contento
4. Este gato está debajo de la silla. Este otro no está debajo, está	0	encima, arriba
5. Este señor está con sombrero. Este otro está	0	sin sombrero
6. Aquí el perro no ladra. Aquí está	0	ladrando
7. El niño está abriendo la puerta. Aquí la puerta ya está	0	abierta
8. Esta pelota se va a caer. Aquí la pelota ya	0	(se) ha caído; (se) cayó, está caída
9. Esta señora tiene un paraguas cerrado. Estas otras tienen sus paraguas	0	abiertos
10. Este farol tiene una parte pintada. La parte de arriba no está pintada. La que está pintada de negro es la de	0	abajo
11. Donde venden zapatos es una zapatería. Donde venden pescado es una	0	pescadería
12. La gallina va a poner un huevo. Ahora ya lo ha	0	puesto
13. Este niño está escribiendo algo. Esto es lo que el niño ha	0	escrito
14. Este hombre está pintando. Es un	0	pintor
15. Aquí hay muchas galletas. Aquí hay pocas. Aquí no hay	0	ninguna, ni una, galletas
16. Este balón es pequeño; éste otro es grande y éste otro es el	0	mayor, más grande
17. Este vaso está lleno y este vacío. Este vaso está casi lleno y este otro está	0	casi vacío a medias
18. Este hombre es un ladrón. Ha cogido este billeteiro que no es	0	suyo, de él
19. Éste es un toro y ésta es una	0	vaca
20. El nombre que está al principio de la lista es el primero. El que está al final es el	0	último
21. El que tiene el número tres es el tercero; el que tiene el número dos es el	0	segundo
22. Este río es ancho y esta calle es ancha. Este río y esta calle son	0	anchos, anchas
23. Esta niña ha nacido en España, es española. Esta otra ha nacido en Japón, es	0	Japonesa
24. Estos niños no saben cuántas manzanas hay porque no las han contado. Lo sabrán cuando	0	las cuenten, las hayan contado
25. Este señor va a plantar un árbol. Aquí es antes de plantarlo. Aquí es	0	después, después de plantarlo, cuando ya...
26. Hay tantos niños sentados como	0	de pie, levantados
27. Este niño tiene dos plátanos y da uno a su amigo. Ahora tiene uno	0	cada uno, uno él y otro su amigo
28. Este hombre es un actor y esta mujer es una	0	actriz
29. Aquí hay una naranja. Aquí hay el doble de naranjas. Aquí hay el	0	triple, dobles
30. Esta caja sirve, es útil. Esta otra no sirve, es	0	inútil
31. Ésta es la mejor y ésta es la	0	peor
32. Este dibujo está completo. Este otro está	0	incompleto, sin completar

PD = 19

Intervención Logopédica en un caso de Déficit de Glicosilación de Proteínas (CDG).

10 EXPRESIÓN MOTORA

Demostraciones

1. PEINE Y ESPEJO

- Colocar (manos hacia las orejas).
- Sostener espejo o palma de la mano ante la cara como mirándose.

2. CLARINETE

- Llevar a la boca y soplar.
- Mover los dedos -tecleando-.

3. FONENDOSCOPIO

- Colocar (manos hacia las orejas).
- Auscultar (movimientos sobre el cuerpo).

4. TELÉFONO

- Descolgar y escuchar (acercar a la oreja).
- Marcar (sobre el teclado).

5. CUCHILLO Y TENEDOR

- Pinchar o cortar con ambas manos (manejo de ambos instrumentos a la vez).
- Llevar a la boca.

6. PASTA Y CEPILLO

- Quitar tapón.
- Apretar tubo.
- Limpiar dientes (movimiento en vaiven de la mano).

7. GUITARRA

- Cogerla y sujetarla (ponerla en posición).
- Puntear o pulsar cuerdas.

8. MANLJA

- Girar (en una sola dirección).
- Tirar o empujar como para abrir (sólo si se puntuó la acción anterior).

9. GRIFO

- Movimiento de abrir el grifo.
- Cualquier indicación de utilizar el agua.
- Acción de cerrar el grifo.

10. VELA Y CERILLAS

- Sacar o raspar.
- Aproximar la vela.

11. SOBRE, PAPEL Y LÁPIZ

- Movimiento de escribir.
- Acción de doblar y embuchar.
- Pegar el sobre.

12. BATIDORA

- Cascar los huevos.
- Echar los huevos (directamente o utilizando un cuenco) usando ambas manos.
- Tirar las cáscaras o enchufar la batidora (cualquiera de las dos o ambas).
- Introducir la batidora en su vaso.

13. PRISMÁTICOS

- Colocar ante los ojos (las dos manos).
- Mirar (movimiento lateral de la cara).

14. HILO Y AGUJA

- Tirar del hilo (dos manos).
- Cortar hilo (tijera, dedos o dientes).
- Coger aguja (dos dedos).
- Enhebrar (movimiento coordinado con ambas manos).
- Gesto de coser (sólo si puntuó en las cuatro acciones anteriores).

Número de aspas = PD **15**

11 INTEGRACIÓN AUDITIVA

Demostraciones

a) CARAVELA Caravela
b) BICICLETA Bicicleta

Puntuaje

1	AUTO...ÚS.....	0	Autobús
2	CO...EGIO.....	0	Colegio
3	GUL...ARRA.....	0	Guitarra
4	TE...E...ISIÓN.....	0	Televisión
5	ZA...ATO.....	0	Zapato
6	AU...OCAR.....	0	Autocar
7	TE...É...ONO.....	0	Teléfono
8	E...CUELA.....	0	Escuela
9	PAN...ALÓN.....	0	Pantalón
10	CHA...ETA.....	0	Chaqueta
11	...OCA...ISCOS.....	0	Tocadiscos
12	PE...L...ULA.....	0	Película
13	TO...ATE.....	0	Tomate
14	SOM...ERO.....	0	Sombrero
15	MU...CIÉ...A...O.....	0	Murciélago
16	MA...IPO...A.....	0	Mariposa
17	...OCO...ATE.....	0	Chocolate
18	AMA...L...O.....	0	Amarillo
19	...OMPE...ABEZAS.....	0	Rompecabezas
20	TRA...A...O.....	0	Trabajo
21	E...CA...ERA.....	0	Escalera
22	MA...L...ERO.....	0	Madrideno
23	...ALO...CES...O.....	0	Baloncesto
24	SA...A...O...CHOS.....	0	Sacacorchos
25	...VA...ORA.....	0	Lavadora
26	GUA...ABOS...ES.....	0	Guardabosques
27	RE...O...ACHA.....	0	Remolacha
28	PI...APA...ELES.....	0	Pisapapeles
29	...ABA...E...GUAS.....	0	Trabalenguas

PD **16**

RESUMEN DE PUNTAJONES

Subtest	NIVEL REPRESENTATIVO						NIVEL AUTOMÁTICO					
	AUDITIVO-VOCAL			VISO-MOTOR			AUDITIVO-VOCAL			VISO-MOTOR		
	PD	EPL	PT	PD	EPL	PT	PD	EPL	PT	PD	EPL	PT
Comprensión auditiva - CA	51	7-6	31									
Comprensión visual - CV				44	4-7	24						
Memoria secuencial visomotora - MSV									8	5-9	25	
Asociación auditiva - AA	22	7-9	25									
Memoria secuencial auditiva - MSA							9	6-9	29			
Asociación visual - AV				22	5-8	24						
Integración visual - IV										3-10	24	
Expresión verbal - EV	22	5-8	27									
Integración gramatical - IG							9	6-5	25			
Expresión motora - EM				15	4-8	24						
Test complementario												
Integración auditiva - IA				16								

VALORES GLOBALES

SUMA DE PUNTAJONES DIRECTAS: **288** → EPL COMPUSTA: **5-11** : 10 = **28,8** = **29**

ANÁLISIS DE DISCREPANCIAS

PT	NIVEL REPRESENTATIVO			NIVEL AUTOMÁTICO		
	CA	AA	EV	CV	AV	EM
Media	29	29	29	29	29	29
Punto fuerte (+)	+2					
Punto débil (-)		-4	-4	-5	-5	-5

PERFIL DE APTITUDES

Puntuación	NIVEL REPRESENTATIVO				NIVEL AUTOMÁTICO					
	COMPRENSIÓN		ASOCIACIÓN		EXPRESIÓN		INTEGRACIÓN		MEMORIA SECUENCIAL	TEST COMPLEMENTARIO
	Auditiva	Visual	Auditiva	Visual	Verbal	Motora	Gramatical	Visual	Auditiva	Visomotora
52										
50										
48										
46										
44										
42										
40										
38										
36										
34										
32										
30										
28										
26										
24										
22										
20										

Intervención Logopédica en un caso de Déficit de Glicosilación de Proteínas (CDG).