



Facultad de Medicina
Universidad de Valladolid



SÍNDROME DE PRADER WILLI Y DIFICULTADES EN EL LENGUAJE

TRABAJO DE FIN DE GRADO EN LOGOPEDIA



Junio-2019

Autora: Paula González Aboitiz

Tutora: María Jesús Irurtia Muñiz

DECLARACIÓN PERSONAL DE NO PLAGIO

D./ D^a. PAULA GONZÁLEZ ARBIZO..... con N.I.F.: A2A7208A-E
estudiante del Grado en Logopedia en la Facultad de Medicina de la Universidad de Valladolid, como
autor/a del trabajo titulado: SÍNDROME DE PRADER WILLI Y DISFASIAS
EN EL MENOR....., presentado como Trabajo Fin de Grado, para la
obtención del título correspondiente,

DECLARO QUE:

es fruto de mi trabajo personal, que no copio, que no utilizo ideas, formulaciones, citas integrales o
ilustraciones diversas, extraídas de cualquier obra, artículo, memoria, etc. (en versión impresa o electrónica),
sin mencionar de forma clara y estricta su origen, tanto en el cuerpo del texto como en la bibliografía.

Así mismo, que soy plenamente consciente de que el hecho de no respetar estos extremos es objeto de
sanciones universitarias y/o de otro orden legal.

En Valladolid, a 12 de Junio de 2019

Fdo.:



Universidad de Valladolid. Esta DECLARACIÓN PERSONAL DE NO PLAGIO debe acompañar a
todos los Trabajos de Fin de Grado conducentes a la obtención del TÍTULO OFICIAL DE GRADO.

UVa	
-----	--

ÍNDICE

1. RESUMEN/ABSTRACT.....	4
1.1 RESUMEN.....	4
1.2 ABSTRACT	4
2. INTRODUCCIÓN.....	6
2.1 JUSTIFICACIÓN E INTERÉS DEL TEMA.....	6
3. OBJETIVOS.....	8
3.1 OBJETIVOS GENERALES	8
3.2 OBJETIVOS ESPECÍFICOS.....	8
4. MARCO TEÓRICO.....	9
4.1 BREVE RECORRIDO HISTÓRICO	9
4.2 CARACTERÍSTICAS DEL SÍNDROME DE PRADER WILLI.....	11
5. METODOLOGÍA	15
5.1 POBLACIÓN.....	15
5.2 EVALUACIÓN.....	15
5.3 INSTRUMENTOS	16
6. RESULTADOS	17
6.1 ANÁLISIS DE LOS RESULTADOS.....	24
7. DISCUSIÓN.....	28
8. CONCLUSIONES Y LIMITACIONES.....	31
8.1 CONCLUSIONES	31
8.2 LIMITACIONES	32
9. REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS	33
10. ANEXOS	35
ANEXO 1: ENCUESTA DE GOOGLE ONLINE REALIZADA A LAS FAMILIAS DE LA ASOCIACIÓN ESPAÑOLA DE PRADER WILLI	35
ANEXO 2: ÍNDICE DE LA PRESENTACIÓN DE POWER POINT REALIZADA A ALUMNOS DE LOGOPEDIA.....	38

1. RESUMEN/ABSTRACT

1.1 RESUMEN

Este trabajo de fin de grado se centra en analizar el desarrollo del lenguaje en sujetos que pertenecen a la Asociación Española de Prader Willi (AESPW) y dar visibilidad de este síndrome entre alumnos de logopedia. Para llevar a cabo el estudio, se ha contactado con la AESPW y se les ha enviado una encuesta Google online que posteriormente, se ha distribuido por las diferentes familias pertenecientes a la Asociación. La muestra final una vez realizada la encuesta y con las que se ha sacado los resultados de este estudio ha sido de 34 personas (21 varones y 13 mujeres). Se han obtenido resultados en relación con el momento de aparición de las primeras palabras, de las oraciones de dos o tres componentes y de si son capaces de realizar construcciones sintácticas sujeto + verbo + complemento. Además, se han recogido resultados de los diferentes niveles del lenguaje (morfo-sintáctico, fonológico, pragmático y semántico), del nivel de comprensión y de si, en la actualidad, acuden al logopeda. Por último, se ha realizado una presentación a alumnos de logopedia para que conozcan los aspectos y características más relevantes del Síndrome de Prader Willi (SPW) y de la importancia de trabajar con ellos desde el ámbito de la logopedia.

Palabras clave: Enfermedades raras, habla, intervención, logopedia y Síndrome de Prader Willi.

1.2 ABSTRACT

The aim of this end-of-degree project is to analyse language development in subjects who are members of the Asociación Española de Prader Willi (AESPW) and to raise awareness of this syndrome among speech therapy students. To conduct this study, we got in contact with AESPW we sent an online survey to be completed by the different families in the association. The final sample, once conducted the survey, comprised 34 families (21 males and 13 females). We have obtained results related to the first words utterance, two or three component sentences or whether they are be able to perform subject-verb-object syntactic constructions. We have likewise gathered data from different language levels

(morphosyntactic, phonological, pragmatic and semantic), their understanding level and whether they currently receive speech therapy sessions. Finally, we delivered a presentation to speech therapy students so that gain a better understanding of the most outstanding traits of this syndrome and to raise awareness about the importance of speech therapy in its treatment.

2. INTRODUCCIÓN

2.1 JUSTIFICACIÓN E INTERÉS DEL TEMA

Considerando la escasa información y la poca consciencia que tiene una gran parte de la población acerca del Síndrome de Prader Willi (SPW) y mucho menos, sobre los problemas y dificultades que presentan en relación con el lenguaje, este trabajo de fin de grado se centra en realizar una investigación sobre ello para así, poder dar más visibilidad a este Síndrome.

El lenguaje es algo tan importante, que es imprescindible estimularlo desde el momento del nacimiento del niño, de manera que su desarrollo comienza en ese mismo instante, incluso desde que el bebé se encuentra en el útero de su madre. Esto es debido a que a partir del quinto o sexto mes de gestación se ha desarrollado el órgano auditivo y son capaces de comenzar a escuchar algún sonido que viene del exterior (Torre, M. E., 2012).

El Síndrome de Prader Willi, por su lado, forma parte de un grupo denominado Enfermedades Raras debido a su baja incidencia en la población (Pérez Pérez, L., 2015). Este tipo de enfermedades son consideradas de esta forma cuando se da en un máximo de 5 sujetos entre 10000 (Huesa, J. Y., 1999). La característica más destacable en estos sujetos es su incapacidad de saciar el apetito por lo que continuamente tienen sensación de hambre (García Miquel, G., 2018). En cambio, en relación con la logopedia, las características más importantes son la baja hipotonía generalizada que presentan, afectando también a los órganos fonoarticulatorios, la boca pequeña, paladar ojival, mal sellado labial y normalmente son respiradores bucales (Pedragós, A. C., s.f). Por todo ello, presentan muchas dificultades para articular todos los fonemas de manera correcta (Muñoz, D. G. 1999).

Considerando la importancia del lenguaje en nuestra sociedad, se ha dirigido la atención a las características y dificultades que presentan los sujetos que forman parte de la Asociación Española de Prader Willi (AESPW) desde el momento del nacimiento, para descubrir cuáles son los problemas generales que tienen en todos los niveles del lenguaje. La participación de los socios de la Asociación ha sido de 34 familias, por tanto, los resultados van acorde con las respuestas de dichas familias.

Una vez obtenidos los resultados se puede ver la importancia que tiene la logopedia en estos sujetos y sobre todo, la importancia de comenzar con la intervención de manera temprana para poder estimular el lenguaje lo antes posible. Además del trabajo logopédico, es importante llevar una rehabilitación conjunta con otros profesionales, a la vez de estar en contacto continuo con las familias y con profesionales educativos para conseguir una adaptación lo más rápida y normalizada posible a la sociedad.

Paralelamente, se ha llevado a cabo una exposición de Power Point en una clase de cuarto de Logopedia de la Universidad de Valladolid para que conozcan este Síndrome y las dificultades del lenguaje que presentan durante su vida, pudiéndose observar la importancia de un tratamiento logopédico de la manera más temprana posible.

3. OBJETIVOS

3.1 OBJETIVOS GENERALES

Los objetivos generales que se persiguen en esta investigación son:

1. Analizar el desarrollo del lenguaje en sujetos que pertenecen a la Asociación Española de Prader Willi.
2. Visibilizar el Síndrome de Prader Willi entre estudiantes de Logopedia.

3.2 OBJETIVOS ESPECÍFICOS

Los objetivos específicos que se buscan conseguir en torno a los objetivos generales son:

1. Comparar el lenguaje de los sujetos objeto de estudio en todos los niveles lingüísticos.
2. Clasificar el momento del inicio del lenguaje en sujetos con SPW por rango de edad.
3. Determinar en qué momento comenzaron a realizar oraciones de más de dos palabras los sujetos pertenecientes al estudio.
4. Recopilar información sobre el lenguaje y todas sus características en sujetos de distintas edades participantes del estudio.
5. Conocer el uso que se hace del logopeda en esta enfermedad rara por parte de las familias participantes en el estudio.
6. Acercar el Síndrome de Prader Willi a los estudiantes de logopedia.
7. Visibilizar la importancia del papel del logopeda en las dificultades del lenguaje que presentan los sujetos con Síndrome de Prader Willi.

4. MARCO TEÓRICO

4.1 BREVE RECORRIDO HISTÓRICO

El Síndrome de Prader Willi forma parte del grupo de enfermedades denominado enfermedades raras (Trujillo, 2015). Estas se definen según La Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER) como: "Aquellas que tienen una baja prevalencia en la población. Para ser considerada como rara, cada enfermedad específica sólo puede afectar a un número limitado de personas. Concretamente, cuando afecta a menos de 5 de cada 10.000 habitantes." Por otro lado, la Organización Mundial de la Salud (OMS) establece que existen 7000 enfermedades raras, afectando al 7% de la población. En España, se ven afectados tres millones de personas por alguna de ellas (Moya, et al., 2019).

Langdon Down describió por primera vez al Síndrome de Prader Willi, llamándolo Polisarcia, en 1887. Posteriormente, el director del Hospital de Niños en Zurich, Andrea Prader, en los años 50, empezó a notar que muchos de los niños que observaba presentaban síntomas parecidos. Le llamó tanto la atención, que junto a los especialistas Alexis Labhart y Heinrich Willi quiso investigar todos estos síntomas (Bello-Ulloa, L., Román-García, M., & Arnaiz-Paez, Y., 2016).

Por tanto, este tipo de enfermedad rara fue descrita en 1956 por estos tres autores: Andrea Prader, Alexis Labhart y Heinrich Willi llamándola con el término que se conoce en la actualidad: Síndrome de Prader Willi (Bello-Ulloa et al., 2016). Estos autores definían este síndrome como un trastorno que no se relaciona con el sexo, raza o condición de vida (Trujillo, 2015), siendo de base genética no modificable (García Miquel, 2018) en la cual el gen afectado es el paterno del cromosoma 15 en las regiones q11 q12 q13 del mismo (Pérez, L. M., Muñoz-Ruata, J., & García, E. G., 2010), produciéndose en el momento de la concepción o durante el desarrollo temprano del feto (McCandless, 2011).

Los cambios que se producen en el cromosoma y que dan lugar al SPW se suelen dar en la zona inestable afectando a la activación y desactivación de los genes. Dentro de esto se pueden incluir deleciones, disomía uniparental materna o defecto en el centro de la

impronta (NIH). Para entender los cambios o fallos genéticos que se pueden producir, podemos explicar:

- Las deleciones en la región paterna del cromosoma se dan en el 70% de los casos, presentando entonces, únicamente, células maternas en el cromosoma (González Prado, 2018). Los genes paternos realizan el papel de regulación del apetito y sensación de saciedad (NIH).
- La disomía uniparental materna se da cuando los dos alelos del cromosoma 15 son provenientes de la madre, es decir, hay ausencia de la copia procedente del padre. Esta disomía se da en menos del 25% de los sujetos con SPW (Pérez, L. M. et al., 2010).
- El defecto de la impronta es genético y se produce por un fallo (Calderón Martín, A. R., 2016) en el cuál no se borra la marca de la impronta que determina de cuál de los dos padres provienen los genes (Pérez, L. M. et al., 2010). Puede deberse a una microdelección en el centro de la impronta que al final, puede ser heredado (Calderón Martín, A. R., 2016). La prevalencia es muy baja, entre el 3 y 5% de los casos (Pérez, L. M. et al., 2010).

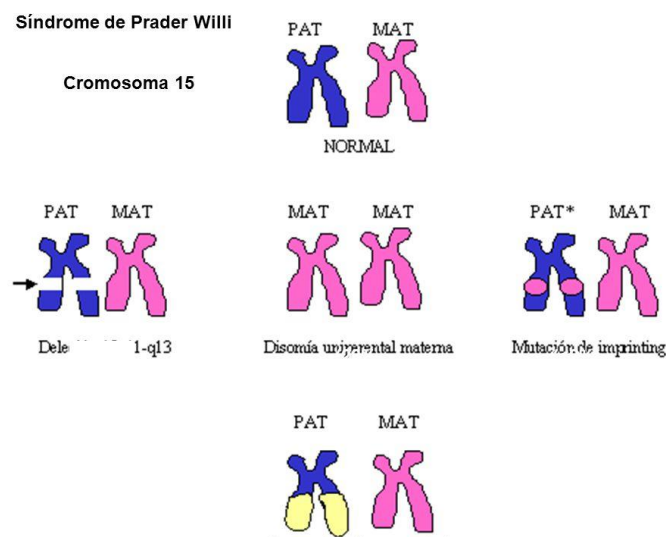


Figura 1: Cromosoma 15. Síndrome de Prader Willi (Expósito, I. L., 2015)

4.2 CARACTERÍSTICAS DEL SÍNDROME DE PRADER WILLI

En cuanto a los síntomas o características clínicas que presentan los sujetos con este síndrome, cabe destacar como principal, la alteración del control del apetito provocando una carencia de sensación de saciedad (Trujillo, 2015). Esto se produce por la alteración del funcionamiento del hipotálamo, el cual, no se encarga únicamente del control del apetito, sino que también se encarga del control de liberación de hormonas como: hormona del crecimiento, gonadotropina, prolactina y córtico-adrenal (Herreros, M. B. N., & Torres, E., 2004). Además de esto, se producen otro tipo de síntomas que se pueden clasificar dependiendo de la edad en la que se encuentre el sujeto (Pérez Pérez, L., 2015):

- **En el periodo neonatal y periodo fetal** los movimientos están disminuidos (González Prado, 2018), pudiendo ocasionar un parto por cesárea (Calderón Martín, A. R., 2016). Además, los sujetos con SPW presentan una hipotonía severa desde el periodo prenatal produciendo ausencia de expresión facial y problemas de alimentación al succionar el biberón de forma que muchos se tienen que alimentar por sonda nasogástrica o por otro tipo de técnica especial (Pérez Pérez, L., 2015). El llanto de estos sujetos es anormal o se encuentra ausente (González Prado, 2018). Los genitales son inmaduros debido al hipogonadismo, que es la falta de desarrollo y de función en los órganos sexuales, que se encuentra presente desde el nacimiento (Calderón Martín, A. R., 2016). En los niños, hay hipoplasia genital presentando criptoquidia uni o bilateral en el 80-90% de los sujetos y en las niñas, lo destacable es la hipoplasia de los labios menores (González Prado, 2018).
- **En el periodo infantil y de niñez** hay una pequeña mejora de la actividad motora debido a que el tono muscular se va recuperando. En esta etapa, se empieza a notar el retraso en el lenguaje (articulación y expresión del lenguaje) (Pérez Pérez, L., 2015). Además, se produce un aumento del apetito y un retraso en el desarrollo psicomotor no adaptándose al que corresponde para su edad (Trujillo, 2015), produciendo un mal funcionamiento en habilidades motoras como saltar, correr, caminar... (García Miquel, G., 2018). Se empiezan a notar los rasgos faciales característicos como el cráneo alargado y en ocasiones pequeño, la saliva espesa y

viscosa, los pies y las manos son pequeños acompañándose de una baja talla (Calderón Martín, A. R., 2016).

- **En el periodo adolescente y adulto** presentan problemas de comportamiento. El desarrollo sexual y del crecimiento se encuentran retrasados e incompletos ya que las hormonas de crecimiento son insuficientes (González Prado, 2018). Lo más característico en este periodo es la búsqueda insaciable y obsesiva de los alimentos (Pérez Pérez, L., 2015).

Para el diagnóstico del Síndrome de Prader Willi, fueron Holm y otros, en el año 1993 los que idearon una serie de criterios: los mayores se puntuaban con 1 punto y los menores con 0,5 puntos cada uno. Para niños más pequeños de tres años se tienen que dar 5 puntos de los cuales 4 deben ser criterios mayores; y en los sujetos mayores de tres años se tienen que dar 8 puntos de los cuales 5 deben ser mayores (Taboada Lugo, 2003).

CRITERIOS MAYORES	CRITERIOS MENORES
Hipotonía neonatal o infantil	Movimientos fetales disminuidos
Succión escasa (mejora con la edad)	Letargia infantil
Problemas de alimentación	Trastornos de conducta (obsesiva-compulsiva)
Alimentación por sonda	Apnea del sueño
Obesidad centrípeta	Baja talla
Rasgos faciales característicos	Hipopigmentación
Ojos en forma de almendra	Manos y pies pequeños
Hipogonadismo	Miopía
Pubertad retardada	Saliva espesa
Infertilidad	Problema en articulación de palabras
Retraso mental (ligero-moderado)	
Trastornos de aprendizaje	

Tabla 1: Criterios para el diagnóstico del SPW (Taboada Lugo, 2003)

Además, para el diagnóstico del SPW se realizan los siguientes test genéticos que son pruebas de metilación del ADN para encontrar la impronta (Pérez Pérez, L., 2015):

- **Metilación de ADN:** Si el patrón de metilación es únicamente materno, sin presencia del paterno, el SPW es positivo (Calderón Martín, A. R., 2016). Prueba muy eficiente que confirma o descarta el Síndrome de Prader Willi en un 99% de eficacia (Pérez Pérez, L., 2015).
- **Hibridación in situ fluorescente (FISH):** Detecta el 70% de los SPW mediante la localización de las deleciones en el sujeto (Pérez Pérez, L., 2015).
- **Análisis cromosómico de alta resolución (HRCA):** Es una prueba complementaria que puede dar falsos negativos o positivos (Pérez Pérez, L., 2015). Ayuda a detectar el 50-60% de los casos (Bello-Ulloa et al., 2016).
- **Estudio de microsatélites:** Detecta la disomía uniparental materna (Calderón Martín, A. R., 2016) requiriéndose pruebas de ADN de ambos padres y del sujeto (Pérez Pérez, L., 2015).
- **Expresión del ARN:** La falta del gen SNRPNm mensajero nos dice que el sujeto presenta SPW (Pérez Pérez, L., 2015). Se detecta en un 98% de los casos (Bello-Ulloa et al., 2016).

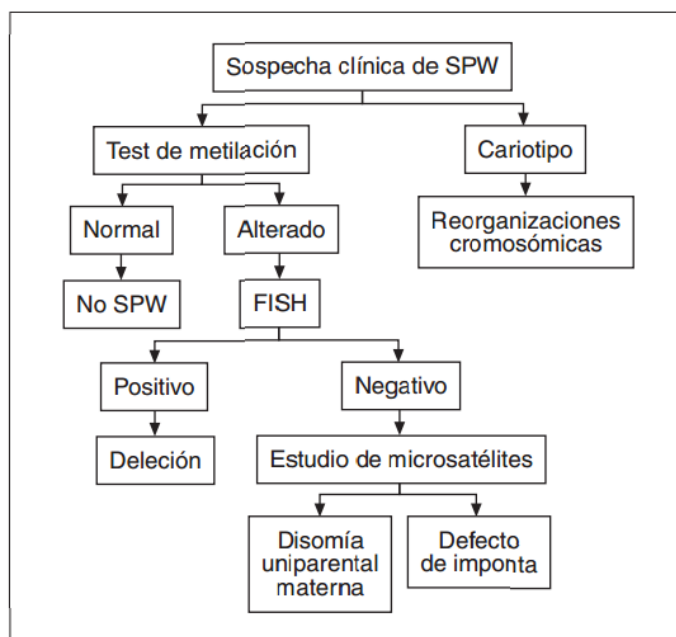


Figura 2: Test genéticos para el diagnóstico de SPW (Córdova Pasache et al., s.f)

En cuanto a las características del habla y del lenguaje en personas con SPW, se puede observar que el modelo de desarrollo es el mismo que en el resto de población pero con un

ritmo más lento (González Prado, 2018). Las características que encontramos a nivel lingüístico son las siguientes:

- **En el aspecto fonológico** cabe destacar que las primeras palabras aparecen alrededor de los dos años. Estos sujetos pueden tener problemas en la realización de movimientos fono-articulatorios y en la elevación de la lengua hacia el paladar (González Prado, 2018). El tono de voz es inapropiado, siendo normalmente alto, con presencia de hipernasalidad por las dificultades de la función motora oral (Muñoz, D. G. 1999).
- **En el aspecto semántico** presentan un escaso vocabulario con respecto al desarrollo típico (Muñoz, D. G., 1999), además de dificultades a la hora de generalizar conceptos ya que no saben cuándo y cómo utilizarlos (Del Barrio Del campo, J. A., Castro Zubizarreta, S., & San Román Muñoz, M., 2015). Existen también, otras habilidades cognitivas que afectan a la dificultad para el seguimiento de órdenes, así como para comprender y emplear los tiempos verbales de manera adecuada (Muñoz, D. G., 1999).
- **En el aspecto pragmático** cabe destacar las dificultades que tienen estos sujetos en las habilidades conversacionales pudiendo afectar a las habilidades de comunicación social (Pérez Pérez, L., 2015). Existen situaciones en las que se pueden producir verborreas, que es el uso excesivo de palabras en una conversación que pueden ser provocadas por una escasa comprensión del mensaje (Del Barrio Del campo, J. A. et al., 2015). En estos sujetos es usual tratar siempre el mismo tema de conversación (Muñoz, D. G., 1999). Un aspecto favorecedor es el carácter sociable (Muñoz, D. G., 1999), aunque en algunas conversaciones tienden a presentar problemas con respetar el turno de palabra, con la proximidad física... (Rosell-Raga, L. 2003).
- **En el aspecto morfo-sintáctico** presentan más problemas a la hora de realizar construcciones sintácticas que morfológicas (González Prado, 2018). Además, muestran una construcción de frases bastante pobre (2-3 palabras hasta los seis años) y una escasa creatividad para realizar oraciones en las que no suelen utilizar nexos (Muñoz, D. G., 1999).

5. METODOLOGÍA

5.1 POBLACIÓN

Para la realización de este trabajo, lo primero que se debía hacer era contactar con la Asociación Española de Síndrome de Prader Willi. Para ello, se escribió un mensaje de correo electrónico en el que se explicaban los objetivos del trabajo de investigación y se pedía la posibilidad de enviar una encuesta de Google (*Anexo 1*) para que las familias asociadas en la AESPW que quisieran participar contestasen acerca de cómo era y las dificultades que encontraban sus hijos/as en relación con el lenguaje y todos sus niveles. Tras ponerse en contacto con ellos se recibió una contestación positiva y se acordó un feedback posterior con la AESPW en el que se mostrasen los resultados, ya que todo es beneficioso para conocer más acerca del SPW debido a la poca información que se tiene sobre él.

Tras esperar unos días para dar tiempo a las familias de la Asociación a contestar a la encuesta de Google, se ha recogido una participación en este trabajo de fin de grado de 34 familias, a las cuales se les ha agradecido su colaboración. En el tiempo que se dio de margen para las respuestas, se tuvo la oportunidad de dar una charla a los alumnos de cuarto de Logopedia de la Universidad de Valladolid para que conocieran más acerca de esta enfermedad rara. Para ello, se realizó un trabajo de Power Point que se expuso con el objetivo de dar visibilidad a este Síndrome y la importancia que tiene la logopedia en cuanto a la intervención precoz sobre el lenguaje en estos sujetos.

5.2 EVALUACIÓN

Posteriormente, se ha ido realizando la encuesta de Google que a continuación se iba a mandar a la AESPW. Se decide hacer una encuesta online ya que se considera que es la forma más fácil y sencilla para que la propia Asociación pudiera distribuirla entre sus socios. Esta se realizó con la ayuda de los logopedas de la Asociación Down de Valladolid, donde se conoció a dos niños pequeños con esta enfermedad rara, y con la corrección y aprobación de la tutora académica del trabajo de fin de grado.

5.3 INSTRUMENTOS

De forma paralela a la realización de la encuesta online, en los meses de febrero y marzo de 2019, se llevó a cabo una recogida de información en Internet sobre diferentes artículos, libros y revistas, entre otros. Lo que se buscaba era obtener la máxima información posible acerca del Síndrome de Prader Willi, los síntomas, las causas, la evolución y sobre todo, las características del lenguaje que presentan estos sujetos, además de la posible intervención logopédica que se podía llevar a cabo. Para la búsqueda de información se utilizaron bases de datos como Dialnet, Google académico, PubMed y Medline en las que se introdujeron palabras clave como "Síndrome de Prader Willi", "lenguaje en SPW", "comunicación en SPW", "intervención en SPW", "síntomas en el SPW" y "logopedia y SPW" con el objetivo de sacar el máximo de información para comprender el Síndrome al completo.

6. RESULTADOS

¿Qué edad tiene su hijo/a?

34 respuestas

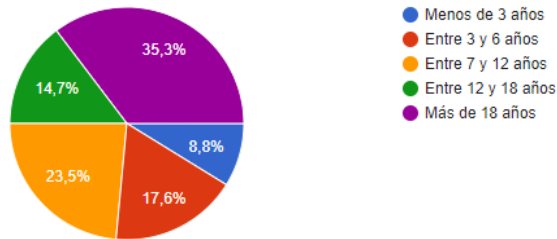


Figura 2: Porcentaje de respuestas al ítem: ¿Qué edad tiene su hijo/a?

¿Cuál es el sexo de su hijo/a?

34 respuestas

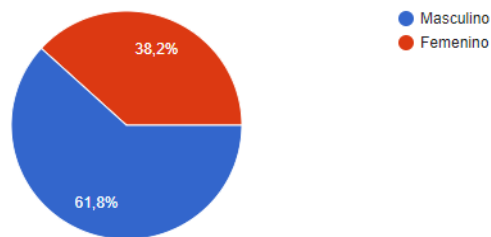


Figura 3: Porcentaje de respuestas al ítem: ¿Cuál es el sexo de su hijo/a?

¿Cuál es el lugar de nacimiento de su hijo/a?

34 respuestas

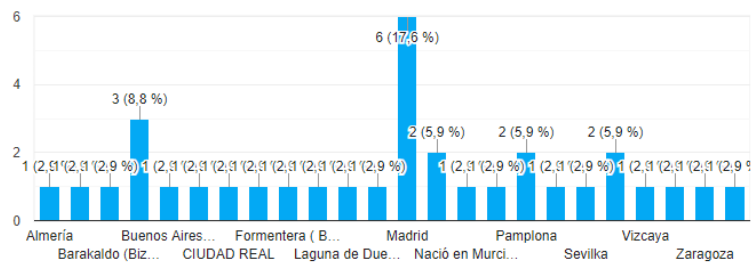


Figura 4: Porcentaje de respuestas al ítem: ¿Cuál es el lugar de nacimiento de su hijo/a?

¿Balbuceó su hijo/a? Es decir, ¿emitió algún sonido antes del año?

34 respuestas

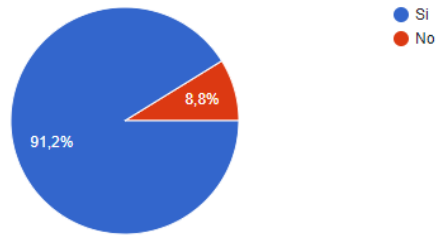


Figura 5: Porcentaje de respuestas al ítem: ¿Balbuceó su hijo/a? Es decir, ¿Emitió algún sonido antes del año?

¿A qué edad dijo su primera palabra?

34 respuestas

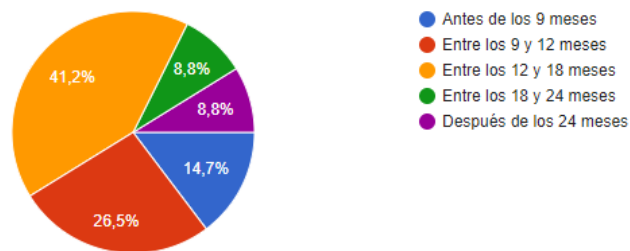


Figura 6: Porcentaje de respuestas al ítem: ¿A qué edad dijo su primera palabra?

¿Cuál o cuáles fueron sus primeras palabras?

32 respuestas

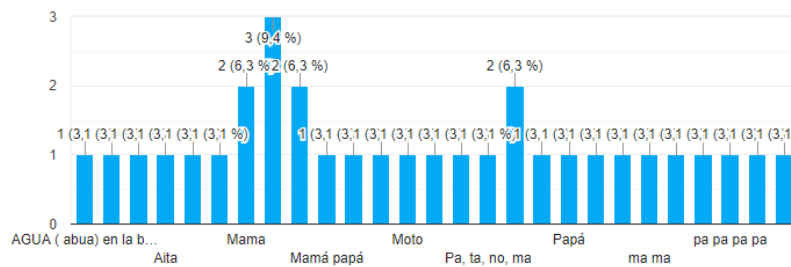


Figura 7: Porcentaje de respuestas al ítem: ¿Cuál o cuáles fueron sus primeras palabras?

En caso de no hablar, ¿de qué forma se hace entender su hijo/a?

34 respuestas

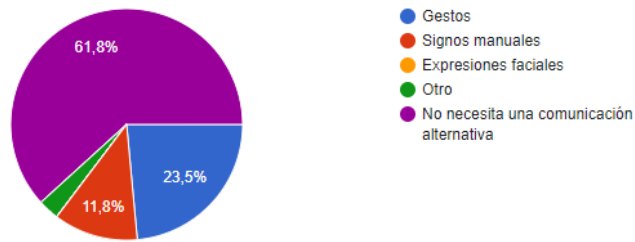


Figura 8: Porcentaje de respuestas al ítem: En caso de no hablar, ¿de qué forma se hace entender su hijo/a?

¿Cuándo comenzó a realizar frases de dos o tres palabras?

34 respuestas

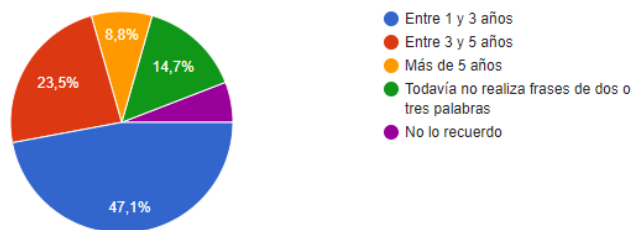


Figura 9: Porcentaje de respuestas al ítem: ¿Cuándo comenzó a realizar frases de dos o tres palabras?

¿Realiza oraciones completas de sujeto + verbo + complemento?

34 respuestas

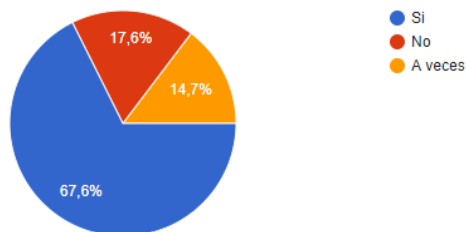


Figura 10: Porcentaje de respuestas al ítem: ¿Realiza oraciones completas de sujeto + verbo + complemento?

¿Presenta dificultades a la hora de concordar género y número?

32 respuestas

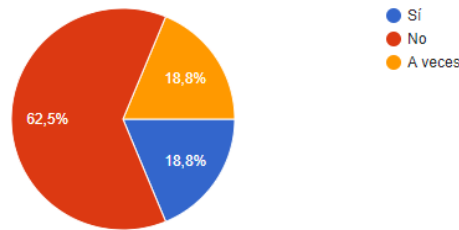


Figura 11: Porcentaje de respuestas al ítem: ¿Presenta dificultades a la hora de concordar género y número?

¿Omite el fonema inicial o final de la sílaba? Por ejemplo: "boca=oca", "dame=ame" o "arbol=abo"

34 respuestas

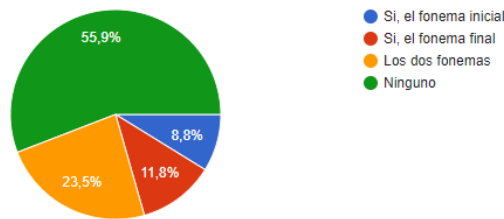


Figura 12: Porcentaje de respuestas al ítem: ¿Omite el fonema inicial o final de sílaba?

¿Cómo cree que es el vocabulario expresivo para su edad? Es decir, el vocabulario que su hijo/a es capaz de expresar en forma de mensaje.

34 respuestas

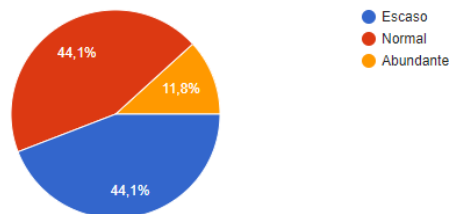


Figura 13: Porcentaje de respuestas al ítem: ¿Cómo cree que es el vocabulario expresivo para su edad?

¿Cómo cree que es el vocabulario comprensivo para su edad? Es decir, la capacidad que tiene su hijo/a para entender el mensaje que le transmiten.

34 respuestas

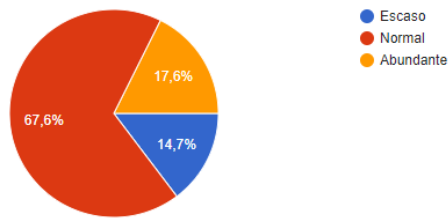


Figura 14: Porcentaje de respuestas al ítem: ¿Cómo cree que es el vocabulario comprensivo para su edad?

¿Tiene dificultades con las palabras más largas y menos frecuentes?

34 respuestas

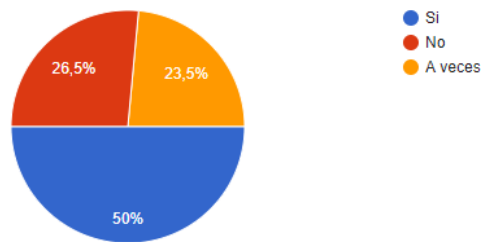


Figura 15: Porcentaje de respuestas al ítem: ¿Tiene dificultades con las palabras más largas y menos frecuentes?

¿Sabe respetar el turno de habla en una conversación?

34 respuestas

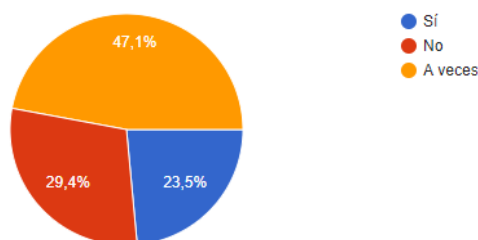


Figura 16: Porcentaje de respuestas al ítem: ¿Sabe respetar el turno de habla en una conversación?

¿Es capaz de contar una historia?

34 respuestas

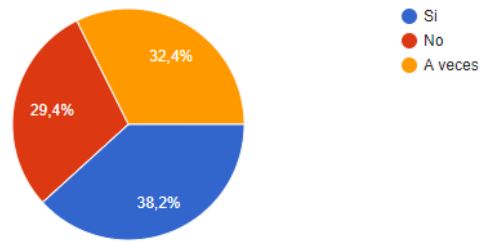


Figura 17: Porcentaje de respuestas al ítem: ¿Es capaz de contar una historia?

¿Comprende las locuciones interrogativas: qué, dónde, cuándo...?

34 respuestas

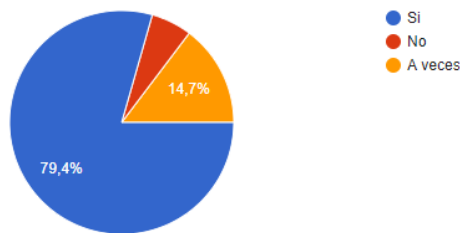


Figura 18: Porcentaje de respuestas al ítem: ¿Comprende las locuciones interrogativas?

¿Comprende órdenes simples: dame, coge, señala...?

34 respuestas

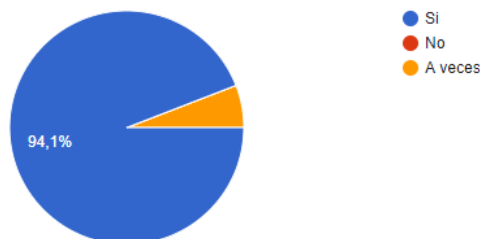


Figura 19: Porcentaje de respuestas al ítem: ¿Comprende órdenes simples?

¿Comprende el mensaje que usted emite a la primera?

34 respuestas

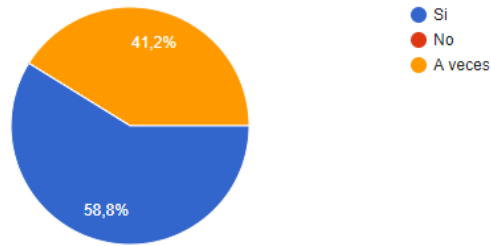


Figura 20: Porcentaje de respuestas al ítem: ¿Comprende el mensaje que usted emite a la primera?

¿Presenta hipotonía (bajo tono muscular)?

34 respuestas

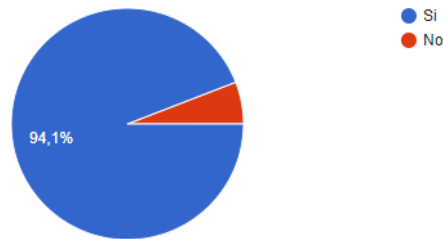


Figura 21: Porcentaje de respuestas al ítem: ¿Presenta hipotonía (bajo tono muscular)?

¿Acude al logopeda?

34 respuestas

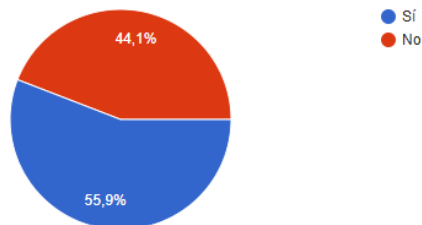


Figura 22: Porcentaje de respuestas al ítem: ¿Acude al logopeda?

En caso afirmativo, ¿desde qué edad?

29 respuestas

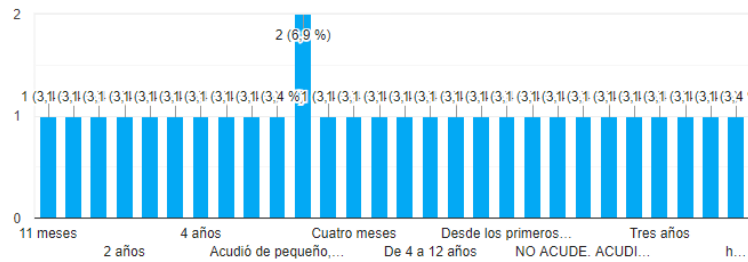


Figura 23: Porcentaje de respuestas al ítem: En caso afirmativo, ¿desde qué edad?

En caso afirmativo, marque la respuesta que corresponda

34 respuestas

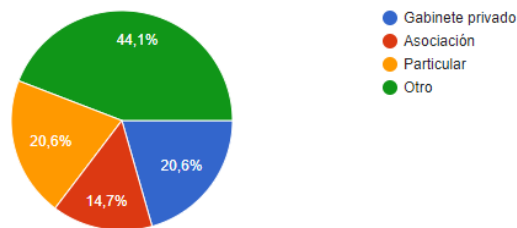


Figura 24: Porcentaje de respuestas al ítem: Lugar en el que realizan logopedia

6.1 ANÁLISIS DE LOS RESULTADOS

En referencia al primer objetivo general de este trabajo, que es analizar el desarrollo del lenguaje en los sujetos que pertenecen a la Asociación Española de Prader Willi, se consigue llevar a cabo un análisis de los resultados obtenidos en la encuesta. Con ello, se logra también, uno de los objetivos específicos que es recopilar la información sobre el lenguaje y todas sus características en sujetos de distintas edades participantes en el estudio. La muestra participante en el estudio es de 34 familias de las cuales 21 son varones (61'8%) y 13 mujeres (38'2%). Las edades de los sujetos integrantes del estudio se distribuyen en diferentes rangos y se puede observar cómo hay gran variedad en los participantes: 12 sujetos tienen más de 18 años (35'3%), 8 participantes tienen entre 7 y 12 años (23'5%), 6 de

ellos tienen entre 3 y 6 años (17'6%), entre 12 y 18 años son 5 los sujetos (14'7%) y por último, 3 (8'8%) son niños menores de 3 años.

En lo referente al lugar de nacimiento, se puede observar que hay gran variedad distribuidos por toda España y fuera de ella. Exceptuando los dos únicos nacidos en otro país, Buenos Aires (Argentina) y Canadá (2'1% y 2'1%), los demás participantes de la muestra nacieron en diferentes provincias de España como Almería (2'1%), Asturias (5'9%), Vizcaya (5'9%), Barcelona (8'8%), Cantabria (2'1%), Ciudad Real (2'1%), Baleares (2'1%), Guadalajara (2'1%), León (2'1%), Valladolid (8'8%), Madrid (28'5%), Pamplona (8'8%), Sevilla (2'1%), Zamora (2'1%) y Zaragoza (2'1%).

En referencia al objetivo específico de clasificar el momento del inicio del lenguaje por rango de edad, podemos ver que 31 sujetos (91'2%) emitieron algún sonido antes del año de vida, frente a únicamente 3 de ellos (8'8%) que no balbucearon ni produjeron ningún tipo de ruido o sonido. Las primeras palabras aparecieron en un mayor porcentaje entre los 12 y los 18 meses (41'2%), seguidos de la aparición de palabras entre los 9 y 12 meses (26'5%), a continuación las palabras antes de los 9 meses (14'7%), y por último en un mismo porcentaje (8'8%) se encuentran las primeras palabras entre los 18 y 24 meses y las primeras emisiones después de los 24 meses. Si nos centramos en cuáles fueron las primeras palabras emitidas, se observa que dos de ellas son las más repetidas "mamá y papá", la siguiente palabra más emitida por primera vez es "agua" o la repetición de sílabas como "pa" y "ma" y como palabras a destacar, dos de los sujetos emitieron por primera vez "hola" y "moto".

En el caso de que en la actualidad los sujetos participantes en el estudio no se comuniquen mediante el lenguaje oral, cuatro de ellos utilizan signos manuales (11'8%), ocho utilizan gestos (23'5%), 21 se hace entender mediante el lenguaje oral (61'8%) y únicamente uno de ellos (2'9%) utiliza otro tipo de comunicación alternativa.

En cuanto al objetivo específico de comparar el lenguaje de los sujetos objeto de estudio en todos los niveles lingüísticos, se obtienen los siguientes resultados:

Si nos centramos en el nivel morfo-sintáctico se puede observar otro objetivo específico. Esto es que la mayoría de los sujetos comenzaron a realizar las primeras frases de 2 o 3 palabras entre el año y los tres años de edad (47'1%), siguiéndoles los que empezaron entre

los tres y los cinco años (23'5%), a continuación los que aún no realizan frases de hasta tres componentes (14'7%), y para finalizar, los que con más de cinco años fueron capaces de realizar este tipo de frases (8'8%) y en un pequeño porcentaje los que no lo recuerdan (5'9%). En relación con esto, el 67'6% (23) realiza en la actualidad oraciones completas de sujeto + verbo + complemento, frente a un 17'6% (6) que de momento no es capaz de realizarlas y un 14'7% (5) que realiza este tipo de oraciones completas en ocasiones. Para finalizar, 20 de ellos (62'5%) presenta dificultades a la hora de concordar el género y el número, mientras que 12 (34'6%) es capaz de concordarlo a la perfección, o en algunos momentos.

En cuanto al aspecto fonológico, 19 de los participantes en el estudio (55'9%) no tiene problemas a la hora de emitir los fonemas iniciales o finales de la palabra, 8 de los sujetos (23'5%) presenta dificultades en ambas posiciones y se observa que de los que presentan dificultades en una u otra posición (20'6%) 4 de ellos es en el fonema final y 3 en el inicial.

En el nivel léxico-semántico, se puede ver una clara diferencia entre el vocabulario expresivo y el comprensivo. En cuanto al primero, exceptuando el 11'8% de los participantes que presenta un vocabulario expresivo abundante, el 44'1% dice que el vocabulario es escaso y en un mismo porcentaje, creen que es normal para su edad. En cuanto al segundo grupo, el 67'6% (23) creen que el vocabulario comprensivo es normal, frente a un 17'6% (6) que dice que es abundante y en un escaso 14'7% (5) creen que es pobre para su edad. En el 50% de los casos (17), los participantes presentan dificultades con las palabras más largas y menos frecuentes, mientras que en el 26'5% (9) no les resultan complicadas este tipo de palabras y en un 23'5% (8) en ocasiones tiene problemas para pronunciarlas.

En lo referente al aspecto pragmático, predomina el no saber respetar el turno de habla en el 29'4% de los participantes (9), frente a un 23'5% de los que sí saben guardar el turno en una conversación (8), ya que el 47'1% de los sujetos (16) no siempre suelen hacerlo. Además, a la hora de contar una historia, los porcentajes se encuentran muy igualados ya que 13 de los sujetos participantes (38'2%) no presenta ningún problema en dicho momento, 10 de ellos (29'4%) no son capaces de contar una historia y 11 de los sujetos (32'4%) presenta más dificultades y sólo en ocasiones son capaces.

En el nivel comprensivo el 79'4% de los participantes (27) comprenden a la perfección las locuciones interrogativas frente a, únicamente, el 5'9% de los sujetos (2) que no las entienden o el 14'7% (5) que sólo a veces. En la comprensión de órdenes simples como "dame, coge o señala", 32 de los sujetos participantes (94'1%) comprende perfectamente este tipo de órdenes, frente a 2 de ellos (5'9%) que únicamente lo comprenden en ocasiones. El mensaje que emiten los padres, el 58'8% (20) lo comprende a la primera y el 41'2% (14) a veces sí y en ocasiones, necesitan que se lo vuelvan a repetir.

Un aspecto que puede resultar importante para el tratamiento logopédico, es la hipotonía que presenten los sujetos con SPW. En el caso de los participantes en el estudio, 32 de ellos (94'1%) presenta bajo tono muscular, y sólo 2 de ellos no tienen este problema (5'9%). De los 34 participantes, únicamente 19 (55'9%) acuden al logopeda, normalmente empezando en la edad de los 2 a los 4 años, exceptuando algunos que comenzaron en los meses antes del año de vida, conociéndose así, el objetivo específico del uso que se hace del logopeda en esta enfermedad rara por parte de las familias participantes en el estudio. Casi la mitad de los sujetos, el 44'1% (15), no acuden a un centro que es específico de logopedia, como son gabinetes privados (20'6%), particulares (20'6%), o Asociaciones (14'7%).

En referencia al segundo objetivo general que es visibilizar el Síndrome de Prader Willi entre estudiantes de logopedia, se han conseguido unos resultados más descriptivos. Con la realización de una presentación de Power Point (*Anexo 2*), los alumnos de cuarto de logopedia de la Universidad de Valladolid han conocido los aspectos y características más generales de esta enfermedad rara, consiguiendo así el objetivo específico de acerca el Síndrome de Prader Willi a los estudiantes de logopedia. En esta exposición, se ha preguntado a los alumnos sobre la importancia de la logopedia con este tipo de sujetos, además de su correspondiente explicación cumpliendo con el objetivo de visibilizar la importancia del papel del logopeda en las dificultades del lenguaje que presentan los sujetos con Síndrome de Prader Willi.

7. DISCUSIÓN

El Síndrome de Prader Willi forma parte de una de las 7000 enfermedades raras que afectan a la población (Geroy Moya, E. R, et al., s.f). De entre todos los problemas asociados a esta enfermedad, los que afectan a la comunicación y al lenguaje se pueden considerar unos de los más característicos. Por todo esto, el objetivo general que se ha planteado en este trabajo de investigación ha sido analizar las dificultades del lenguaje que presentan los sujetos que pertenecen a la Asociación Española de Prader Willi.

Lo más destacable en relación con el lenguaje y el habla de estos sujetos con Síndrome de Prader Willi de la AESPW es que predomina el sexo masculino frente al femenino, se observan más problemas en el momento de adquisición del lenguaje y en el nivel léxico semántico ya que el vocabulario expresivo en la mayoría de los casos es pobre. Por otro lado, la comprensión es el aspecto más favorable y cabe destacar, sobre todo, que casi todos ellos presentan hipotonía.

En cuanto al sexo, se ha visto como el género masculino (61'8%) está más representado que el femenino (38'2%). La investigación basada en 315 pacientes con el Síndrome de Prader Willi de Wollmann, H. A., Schultz, U., Grauer, M. L., & Ranke, M. B. (1998) también obtuvo los mismos resultados, mostrando 208 varones frente a 109 mujeres.

El momento de aparición de las primeras palabras en la mayoría de los sujetos del presente estudio (41'2%) está comprendido entre los 12 y los 18 meses de edad en contraposición con el estudio de Pedragós, A. C., et al. (s.f), donde señalan que las primeras palabras pueden aparecer incluso más allá de los 4-5 años. Además de esto, las primeras palabras en niños sin ningún tipo de discapacidad aparecen entre los 10 y 15 meses de edad según Arconada, C. (2012), por lo que no existe una gran diferencia entre estos y los niños con SPW objeto de estudio. Según Pérez, L. M., Muñoz-Ruata, J., & García, E. G. (2010) muchas veces es necesaria la utilización de sistemas de comunicación alternativos, sin embargo, en el presente estudio, únicamente un 38'2% de los participantes necesitan de dichos sistemas.

En el estudio llevado a cabo por Del Barrio Del campo, J. A., Castro Zubizarreta, S., & San Román Muñoz, M. (2015) observaron que en el aspecto morfo-sintáctico estos sujetos tienen problemas a la hora de concordar el género y el número y en la formación de

oraciones predominan las de sujeto + verbo + complemento. Estos resultados se asemejan a los obtenidos en esta investigación, donde la concordancia de género y número se da en un 62'5% de los casos participantes en el estudio y donde el 67,6% (23) de los sujetos de la investigación de la AESPW realizan este tipo de construcción sintáctica. Además, Muñoz, D. G. (1999) en su estudio dice que "suelen ser habituales las combinaciones de dos palabras hasta los cinco e incluso seis años de edad". En el presente estudio se puede observar que la mayoría (47'1%) comenzaron a realizar combinaciones de dos o tres palabras entre el año y los tres años de edad.

Si nos centramos en el aspecto fonológico, en el estudio de Muñoz, D. G. (1999) y Arconada, C. (2012) se exponen los errores más frecuentes que se observan en este nivel lingüístico como pueden ser omisiones, simplificaciones de los fonemas o distorsiones, entre otros. Esto se ve reflejado de manera escasa en la presente investigación ya que el 55'9% no presenta problemas de este tipo en ninguna posición de palabra, sin embargo el 44'1% tiene dificultades en posición inicial, final o en ambas posiciones.

Según Muñoz, D. G. (1999) es común presentar un vocabulario insuficiente y tener problemas para las palabras poco comunes en relación con su edad. En la investigación llevada a cabo en este trabajo se observa que según los padres o tutores de los participantes, el vocabulario comprensivo y expresivo (67'6% y 44'1% respectivamente) es normal para su edad. Por otro lado, el 50% de ellos tienen problemas con las palabras más largas y menos frecuentes.

En lo referente con el aspecto pragmático, en un estudio realizado por Rosell-Raga, L. (2003) dice: "Los afectados de SPW presentan dificultades a la hora de guardar el turno de palabras; ellos toman el papel de eternos habladores, sin tener en cuenta la reciprocidad que se debe producir entre el hablante y el oyente. Tampoco saben predecir cuándo termina el turno de su interlocutor para poder intervenir ellos." En este estudio, el 65'5% de los participantes o no sabe respetar el turno de palabra o no siempre suele hacerlo. Este mismo autor, en el mismo estudio confirma las dificultades que presentan los sujetos con SPW para comentar, narrar y argumentar. Sin embargo, en el presente estudio los resultados se encuentran bastante igualados ya que, el 38'2% es capaz de contar historias sin problemas, el 29'4% presenta serias dificultades y el 32'4% únicamente en ocasiones.

Si observamos la presente investigación, en cuanto al nivel comprensivo, el 94'1% de los sujetos participantes comprenden a la perfección las órdenes simples frente a únicamente un 5'9% que solo en ocasiones. Sin embargo, según Arconada, C. (2012), estos niños tienen dificultades para el seguimiento de órdenes o instrucciones por lo que existe una discordancia entre los dos estudios.

Por último, Calderón Martín, A. R. (2016) y Trujillo, L. B. (2015) en sus estudio comentan que la hipotonía muscular en estos sujetos suele ser severa desde la etapa prenatal. Como se puede ver en este estudio, de 34 participantes, únicamente 2 de ellos (5'9%) no presentan bajo tono muscular. Como dice Pedragós, A. C., et al. (s.f), en su estudio: "Para muchos niños con SPW la ayuda de un logopeda, especialmente en las primeras etapas, es muy beneficiosa. Ésta es útil incluso antes de que aparezca el lenguaje oral, ya que puede favorecer su inicio y minimizar los problemas de conducta asociados a las dificultades de comunicación". La intervención logopédica de forma precoz, por tanto, es necesaria para estimular el lenguaje, y en el presente estudio solo el 55'9% de los sujetos acude al logopeda.

8. CONCLUSIONES Y LIMITACIONES

8.1 CONCLUSIONES

Los sujetos con Síndrome de Prader Willi de la AESPW principalmente comenzaron a emitir sonidos antes del año de vida y las primeras palabras se emitieron entre los 12 y los 18 meses siendo "papá" y "mamá" las más repetidas. Como principal forma de comunicación de la mayoría de los sujetos participantes, se utiliza el lenguaje oral sin necesidad de una comunicación alternativa.

Las primeras frases de 2 o 3 componentes comenzaron a realizarse, sobre todo, entre el año y los tres años de vida. Por otro lado, las construcciones sintácticas sujeto + verbo + complemento, en la actualidad, la mayoría de los sujetos las realiza sin ningún tipo de problema. Sin embargo, existen serias dificultades por parte de un gran número de los sujetos participantes a la hora de concordar el género y el número.

La emisión de los fonemas tanto iniciales como finales, se produce en un alto porcentaje, sin ninguna dificultad. Por otro lado, el vocabulario expresivo es, mayormente, escaso o normal para su edad, mientras que el vocabulario comprensivo es adecuado para la mayoría de los participantes. En la mitad de los casos, se encuentran dificultades en las palabras más largas y menos frecuentes con las que se pueden encontrar en su vida diaria.

Más de la mitad de los sujetos participantes no suelen respetar el turno de palabra en una conversación. En el momento de contar historias, los resultados obtenidos son muy similares por lo que no se puede conseguir una conclusión significativa. En un gran porcentaje de participantes, se comprenden a la perfección las locuciones interrogativas y las órdenes simples.

Exceptuando dos de los sujetos participantes, todos los demás presentan problemas de hipotonía. Prácticamente la mitad de ellos acude al logopeda y la mitad de estos no acuden a un centro específico de logopedia.

8.2 LIMITACIONES

Las limitaciones del estudio están relacionadas con la metodología empleada. En primer lugar, se encontraron algunas dificultades en el contacto con la Asociación Española de Prader Willi para poder realizar y enviar la encuesta a sus socios. En un primer momento esto se hizo por correo electrónico sin obtener respuesta, ya que AESPW recibe muchos mensajes diarios y al estar formados por poco personal, no pueden contestar a todos los que les gustaría. Por todo esto, se optó por realizar una llamada telefónica en la cual se pudo informar sobre el trabajo de fin de carrera obteniendo una respuesta positiva por su parte.

La búsqueda de información para la bibliografía ha sido otra de las limitaciones más importantes. Existen muy pocos artículos en español en los que se recojan estudios sobre la comunicación, el lenguaje y el habla de estos sujetos, por lo que se recomienda que se realicen más estudios sobre ello para poder conocer y mejorar más la rehabilitación que se debería hacer desde el ámbito de la logopedia.

Además, debido al poco tiempo que se le ha dejado a las familias para contestar a la encuesta online, únicamente hemos recogido una muestra de 34 personas, por lo que hubiera sido conveniente recoger una muestra más grande para una mayor exactitud de los resultados. En relación con esto, no se han podido realizar más charlas informativas y de concienciación de la logopedia en este ámbito a otros cursos de logopedia que hubiera estado bien para que el mayor número de personas posibles comprendiera la importancia de nuestro trabajo con este tipo de sujetos.

9. REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

Arconada, C. (2012). *La adquisición del lenguaje en la etapa de 0 a 3 años*. (Trabajo de fin de grado). Universidad de Valladolid. Valladolid, España. Recuperado de <http://uvadoc.uva.es/bitstream/10324/1813/1/TFG-L49.pdf>.

Bello-Ulloa, L., Román-García, M., & Arnaiz-Paez, Y. (2016). Consideraciones históricas del Síndrome Prader-Willi; la atención educativa de este síndrome. *Educación y Sociedad*, 14(2), 27-40.

Calderón Martín, A. (2016). *Revisión bibliográfica de los tratamientos en población infantil con síndrome de Prader-Willi* (Grado de Fisioterapia, Trabajo de Fin de Grado). Facultad de Fisioterapia de Soria. Recuperado de <http://uvadoc.uva.es/bitstream/10324/20552/1/TFG-O%20873.pdf>

Córdova Pasache, K., De la Cruz Pérez, C., De la Torre Sanz, A., Frías Collado, M., García Piorno, A., Garrido Jiménez, P., Guirao Mora, J., León García, F. (s.f.). *Síndrome de Prader Willi*. Recuperado de: <http://bloggenetica9.blogspot.com/>

Del Barrio Del campo, J. A., Castro Zubizarreta, S., & San Román Muñoz, M. (2015). Síndrome de Prader-Willi. Capítulo VIII. Lima - Perú: Guzlop Editoras.

García Miquel, G. (2018). *Síndrome de Prader-Willi: caso específico* (Grado en Educación Primaria). Universidad de Sevilla. Recuperado de <https://idus.us.es/xmlui/bitstream/handle/11441/80661/GARCIA%20MIQUEL%2c%20GUILLERMO%20s%C3%ADndrome%20de%20prader-willi.pdf?sequence=1&isAllowed=y>

Geroy Moya, E. R., Quiñones Hernández, M. E., García Suárez, M. D., Sosa Águila, L., & Ocaña Gil, M. (2019). Niños y adolescentes con enfermedades raras atendidos en consulta provincial de nutrición. *Revista de Enfermedades no Transmisibles Finlay*, 9(1), 11-19.

González Muñoz, D. (1999). Comunicación, Lenguaje y Habla en el SPW. En Ministerio de Trabajo y Asuntos Sociales. (Ed.), *EL SÍNDROME DE PRADER-WILLI: GUÍA PARA FAMILIAS Y PROFESIONALES* (pp. 129-142). Madrid: Grafoffset sl

González Prado, L. (2018). Propuesta de intervención logopédica centrada en un sujeto con síndrome de Prader-Willi (Grado en Logopedia. Trabajo de Fin de Grado). Universidad de Valladolid. Recuperado de <http://uvadoc.uva.es/handle/10324/31111>

Herreros, M. B. N., & Torres, E. (2004). El síndrome de Prader Willi: Revisión e importancia del diagnóstico precoz. Reporte de 6 casos. *Pediatría (Asunción)*, 31(2), 104-111.

López Expósito, I. (2015). *Cromosoma 15 [Image]*. Recuperado de <https://slideplayer.es/slide/3411214>

McCandless, S. E. (2011). Clinical report—health supervision for children with Prader-Willi syndrome. *Pediatrics*, 127(1), 195-204.

Pedragós, A. C., Collado, R. C., Rosende, S. Y. C., Vila, E. G., Puig, M. G., Palop, O. G., Alias, P. G., Feliubadaló, M. G., Carrera, H. L., Sánchez, J. P., Castillo, S. E., Gasca, C. B., & Alsina, R. N. (s.f) SÍNDROME DE PRADER WILLI (SPW).

Pérez, L. M., Muñoz-Ruata, J., & García, E. G. (2010). El Síndrome de Prader-Willi: Características Cognitivas e Implicaciones Educativas. *Psicología educativa*, 16(1), pp. 41-51

Pérez Pérez, L. (2015). *Intervención logopédica en el síndrome de Prader Willi: revisión sistemática*. (Grado en Logopedia. Trabajo de Fin de Grado). Escuelas Universitarias Gimbernat Cantabria. Recuperado de <http://eugdSPACE.eug.es/xmlui/bitstream/handle/123456789/339/Luc%C3%ADa%20P%C3%A9rez%20P%C3%A9rez.pdf?sequence=1&isAllowed=y>

Rosell-Raga, L. (2003). Síndromes neurológicos y neuropsicología (II): *Fenotipos conductuales en el síndrome de Prader Willi*. *Rev. Neurol*, 36 (Supl 1), S153-S157.

Shriver, E. K. (s.f.). *National Institute of Child Health and Human Development*. Recuperado de <https://www1.nichd.nih.gov/espanol/salud/temas/prader-willi/informacion/Pages/causas.aspx#top>

Taboada Lugo, N., & Lardoeyt Ferrer, R. (2003). Criterios para el diagnóstico clínico de algunos síndromes genéticos. *Revista Cubana de Pediatría*, 75(1)

Rodríguez, M. E. (2012). Necesidad de la estimulación polisensorial en nasciturus y bebés. *Encuentro internacional de educación inicial y preescolar*, 1.

Trujillo, L. B. (2015). ENFERMEDADES RARAS: SÍNDROME DE PRADER-WILLI. *Revista Internacional de apoyo a la inclusión, logopedia, sociedad y multiculturalidad*, 1(3), pp. 69-78

Ybarra, J. (1999). El Síndrome de Prader-Willi: Aspectos generales. En Ministerio de Trabajo y Asuntos Sociales. (Ed.), *EL SÍNDROME DE PRADER-WILLI: GUÍA PARA FAMILIAS Y PROFESIONALES* (pp. 21-27). Madrid: Graffoffset sl.

Wollmann, H. A., Schultz, U., Grauer, M. L., & Ranke, M. B. (1998). Reference values for height and weight in Prader-Willi syndrome based on 315 patients. *European journal of pediatrics*, 157(8), 634-642.

10. ANEXOS

ANEXO 1: ENCUESTA DE GOOGLE ONLINE REALIZADA A LAS FAMILIAS DE LA ASOCIACIÓN ESPAÑOLA DE PRADER WILLI

1. ¿Qué edad tiene su hijo/a? *

- Menos de 3 años
- Entre 3 y 6 años
- Entre 7 y 12 años
- Entre 12 y 18 años
- Más de 18 años

2. ¿Cuál es el sexo de su hijo/a? *

- Masculino
- Femenino

3. ¿Cuál es el lugar de nacimiento de su hijo/a?

Tu respuesta

4. ¿Balbuceó su hijo/a? Es decir, ¿emitió algún sonido antes del año? *

- Si
- No

5. ¿A qué edad dijo su primera palabra? *

- Antes de los 9 meses
- Entre los 9 y 12 meses
- Entre los 12 y 18 meses
- Entre los 18 y 24 meses
- Después de los 24 meses

6. ¿Cuál fue o fueron sus primeras palabras?

Tu respuesta

7. En caso de no hablar, ¿de qué forma se hace entender su hijo/a? *

- Gestos
- Signos manuales
- Expresiones faciales
- Otro
- No necesita una comunicación alternativa

8. ¿Cuándo comenzó a realizar frases de dos o tres palabras? *

- Entre 1 y 3 años
- Entre 3 y 5 años
- Más de 5 años
- Todavía no realiza frases de dos o tres palabras

9. ¿Realiza su hijo/a oraciones completas de sujeto + verbo + complemento? *

- Si
- No
- A veces

10. ¿Presenta dificultades su hijo/a a la hora de concordar género y número?

- Sí
- No
- A veces

11. ¿Omite su hijo/a el fonema inicial o final de la sílaba? Por ejemplo: "boca=oca", "dame=ame" o "árbol=abo" *

- Si, el fonema inicial
- Si, el fonema final
- Los dos fonemas
- Ninguno

12. ¿Cómo cree que es el vocabulario expresivo de su hijo/a para su edad? *

- Escaso
- Normal
- Abundante

13. ¿Cómo cree que es el vocabulario comprensivo de su hijo/a para su edad? *

- Escaso
- Normal
- Abundante

14. ¿Tiene su hijo/a dificultades con las palabras más largas y menos frecuentes?

- Si
- No
- A veces

15. ¿Sabe su hijo/a respetar el turno de habla en una conversación? *

- Sí
- No
- A veces

16. ¿Es capaz su hijo/a de contar una historia? *

- Si
- No
- A veces

17. ¿Comprende las locuciones interrogativas: qué, dónde, cuándo...?

- Si
- No
- A veces

18. ¿Comprende órdenes simples: dame, coge, señala...? *

- Si
- No
- A veces

19. ¿Comprende su hijo/a el mensaje que usted emite a la primera?

- Si
- No
- A veces

20. ¿Presenta su hijo/a hipotonía (bajo tono muscular)? *

- Si
- No

21. ¿Acude su hijo/ al logopeda? *

- Sí
- No

22. En caso afirmativo, ¿desde qué edad?

Tu respuesta

23. En caso afirmativo, ¿dónde? *

- Gabinete privado
- Asociación
- Particular
- Otro

ANEXO 2: ÍNDICE DE LA PRESENTACIÓN DE POWER POINT REALIZADA A ALUMNOS DE LOGOPEDIA

