

Documentación de habilidades comunicativas y de lenguaje receptivo en un caso de Síndrome de Rett

María Luisa Gómez Taibo¹ y Sara Paramos Alonso²

Recibido 22 de julio de 2021 / Primera Revisión 24 de septiembre de 2021 / Aceptado 7 de marzo de 2022

Resumen. Las dificultades de las personas con síndrome de Rett (SR) para hablar y producir respuestas motoras hace de la valoración un proceso difícil, resultando necesario combinar métodos informales y adaptaciones en los instrumentos formales para obtener información sobre los niveles de competencia. El objetivo de este estudio es documentar el proceso de valoración de las habilidades comunicativo-lingüísticas seguido con una niña con SR combinando métodos de evaluación y realizando adaptaciones en los test estandarizados. Se llevaron a cabo observaciones informales en entornos naturales, los compañeros de comunicación cubrieron la Matriz de Comunicación, y se realizaron adaptaciones en los test Vocabulario en Imágenes Peabody y TSA de desarrollo de la morfosintaxis, y en el Test of Aided Communication Performance, consistentes en reducir el número de alternativas, presentarlas en una disposición accesible a la señalización con la mirada, y en dar tiempo de espera para la respuesta de la participante con SR. Los resultados obtenidos mediante las adaptaciones utilizando la mirada como método de acceso mostraron niveles de dominio de comunicación preintencional y de comunicación no convencional, junto con destrezas emergentes en comunicación convencional y simbólica para funciones de petición e interacción social y una comprensión de estructuras gramaticales sencillas. La conclusión que se desprende es que es imperativo que las evaluaciones se adapten a las limitaciones físicas y orales de las personas con SR, de modo que puedan descubrirse capacidades ocultas, se establezcan objetivos para la intervención basados en sus niveles reales de competencia para apoyar al máximo la comunicación.
Palabras clave: Adaptaciones; Comunicación aumentativa y alternativa; Síndrome de Rett.

[en] Documentation of communication and receptive language skills in a case of Rett syndrome

Abstract. Difficulties in producing verbal and motor responses in people with Rett Syndrome (RS) who need Augmentative and Alternative communication makes assessment difficult; therefore, is necessary to combine informal assessment methods and adaptations in formal instruments to obtain information on levels of competence. The aim of this study is to document the process of communication & linguistic skills' assessment carried out with a girl with RS by combining assessment methods and making adaptations to standardized test. Informal observations were conducted in natural settings; communication partners filled the Communication Matrix, and adaptations were made to the Peabody Picture Vocabulary test, the TSA of morpho-syntax development, and the Test of Aided Communication Performance, consisting of reducing the number of alternatives, presenting them in a layout accessible to eye gaze, and waiting extra time for the RS participant's response. Results obtained through adaptations using gaze as the access method showed levels of mastery of pre-intentional communication and unconventional communication, along with emerging skills in conventional and symbolic communication for requesting and for social interaction, and an understanding of simple grammatical structures. The conclusion is that assessment must be tailored to the physical and speech limitations of individuals with Rett syndrome, so that hidden abilities can be uncovered, goals for intervention may be set based on their actual levels of competence to maximally support communication.
Key words: Rett syndrome; augmentative and alternative communication; assessment; adaptations.

Sumario: Introducción. Material y métodos. Participante. Procedimiento de valoración. Resultados. Discusión. Conclusiones. Bibliografía.

Cómo citar: Gómez Taibo, M. L. y Paramos Alonso, P. (2022). Documentación de habilidades comunicativas y de lenguaje receptivo en un caso de Síndrome de Rett. *Revista de Investigación en Logopedia* 12 (2), e77431, <https://dx.doi.org/10.5209/rlog.77431>

¹ Universidad de la Coruña.
Email correspondencia: marisa@udc.es

² Universidad de la Coruña.

Introducción

El síndrome de Rett (SR, en adelante) es un trastorno severo del neurodesarrollo causado por mutaciones del gen MECP2 vinculadas al cromosoma X (Amir et al., 1999; Milunsky et al., 2001), cuya prevalencia es de 1/10.000 y 1/15.000 en niñas y se considera segunda causa más común de discapacidad intelectual severa en mujeres después del síndrome de Down (Dodrill, 2004; Ellaway & Christodoulou, 2001; Fehr et al., 2011; Rose et al., 2013).

El trastorno se caracteriza por un periodo inicial de desarrollo típico, alcanzando la mayoría de las niñas los hitos apropiados para su edad, seguido por cuatro etapas clínicas de progresión de la enfermedad (Neul et al., 2010). Los primeros signos de deterioro se detectan entre los 6-18 meses (Neul et al., 2014) produciéndose una ralentización del desarrollo, deceleración del crecimiento craneal, reducción observable del juego y de la comunicación e interacción social. En la segunda etapa de regresión, entre 1-3 años, se observa una disminución de la comunicación, del lenguaje, apraxia y movimientos estereotipados de las manos con pérdida de su uso funcional. Las personas con SR pasan de la etapa 2 a la 3 entre los 2-10 años donde alcanzan una meseta de la función comunicativa y ambulatoria, pudiendo aparecer las convulsiones, ataxia, y escoliosis. En torno a los 10 años comienza la cuarta etapa en la que se produce un empeoramiento de la escoliosis, incremento de la rigidez, disminución de la movilidad, una capacidad limitada de lenguaje y para algunas personas, una disminución en los movimientos manuales repetitivos (Bartolotta et al., 2011; Hagberg, 2002; Lee et al., 2013).

La pérdida completa o parcial de las habilidades manuales intencionales, del lenguaje oral adquirido, incluso del balbuceo, la dispraxia o dificultad con la coordinación de movimientos voluntarios y los movimientos manuales estereotipados (Downs et al., 2011, 2014; Hagberg & Witt-Engerström, 1986) impactan de forma significativa en todas las etapas en la comunicación funcional. La grave alteración de la comunicación receptiva y expresiva dificulta, además, la demostración de la capacidad potencial de aprendizaje (Elefant & Wigram, 2006) siendo extremadamente difícil medir la capacidad lingüística de estas personas debido a las severas limitaciones comunicacionales y motoras (Lintula, 2019). Por ello, las niñas con SR se convierten en candidatas al uso de la comunicación aumentativa y alternativa (CAA, en adelante) (Beukelman & Mirenda, 2013; Vessoyan et al., 2018). Se considera CAA cualquier instrumento, dispositivo, imagen, palabra, símbolo o gesto que compensa las dificultades de la comunicación expresiva y receptiva (Ganz et al., 2017). Su uso permite aumentar, mantener o mejorar la capacidad de comunicación de una persona (Light & McNaughton, 2014; Sigafos et al., 2008). Precisamente, la comunicación es el área de habilidades prioritarias que los padres respaldan más frecuentemente y sobre la que expresan su frustración debido al limitado acceso a dispositivos de CAA y formación del personal en su uso (Larriba-Quest et al., 2020) lo que se puede considerar como barreras de oportunidad (Beukelman & Mirenda, 2013).

La mirada intensa con fijación ocular preferente en los estímulos sociales y, especialmente, en los ojos de las personas se considera criterio de apoyo al diagnóstico del SR. Este patrón de mirada preferente constituye una fortaleza y se ha considerado generalmente como una forma de interacción y de comunicación (Ahonnis-hka-Assa et al., 2018; Diana et al., 2019; Urbanowicz et al., 2014, 2016). Por ello, señalar con la mirada símbolos en tableros de CAA y la tecnología de seguimiento ocular que da acceso a dispositivos generadores de voz pueden incrementar la comunicación funcional, la participación y la independencia (Borgestig et al., 2021; Townend et al., 2016; 2020a,b; Wandin et al., 2015) y revelar capacidades perceptivas, cognitivas, de lenguaje receptivo, atención y memoria (Diana et al., 2019; Townend et al., 2020a).

La valoración cuidadosa y exhaustiva de las capacidades comunicativas es el punto de partida en el establecimiento de las prioridades de la intervención (Matson & Wilkins, 2007; Sigafos & Woodyatt, 1996). De ahí que haya que identificar cualquier conducta existente dentro del repertorio conductual de la persona, así como las posibles funciones comunicativas (Sigafos et al., 2006) aunque puede ser extremadamente difícil determinar si tales conductas son en verdad intencionales o meras respuestas reflejas o de orientación (Sigafos et al., 2000, 2006). Esta es una distinción importante para planificar la intervención y a este respecto, Sigafos et al. (2009) señalan que este tipo de valoración previa a la intervención comunicativa se lleva a cabo de forma mínima lo que podría explicar parcialmente el éxito relativamente limitado de la intervención comunicativa con estas niñas.

Debido a las dificultades para participar en protocolos de valoración estandarizados de comprensión y producción comunicativa, la descripción de las habilidades comunicativas en el SR tiende a basarse en observaciones naturalistas y estructuradas y en el examen de los actos comunicativos potenciales (Baptista et al. 2006; Brady & Halle 1997; Julien et al., 2015; Sigafos et al. 2000; Woodyatt and Ozanne 1992a, b; 1993; 1994; 1997). Sigafos et al. (2011) en su análisis de la evidencia disponible (Baptista et al., 2006; Brady & Halle, 1997; Hetzroni & Rubin, 2006; Ryan et al., 2004; Sandberg, Ehlers, Hagberg, and Gillberg, 2000; Sigafos et al., 2000; Woodyatt & Ozanne, 1997) señalaron la existencia de un rango limitado de conductas para la comunicación como los movimientos corporales, dar palmas, intentar coger, alejar o separar elementos, vocalizaciones y berrinches, y mirar; también revelaron un rango limitado de funciones comunicativas, siendo las más frecuentemente informadas la petición (Simacek et al., 2016), la protesta y la llamada de atención. Sigafos et al. (2000) sugieren que las niñas se encontraban en las primeras etapas del desarrollo comunicativo en consonancia con los resultados de la valoración con instrumentos estandarizados de conducta adaptativa/cog-

nición en que las edades eran equivalentes o inferiores a los 2 años. Este rango limitado de funciones expresadas podría indicar que es más fácil identificar y valorar funciones comunicativas como pedir y protestar en comparación con otras funciones comunicativas más sociales como saludar, comentar o la alternancia de turnos en la conversación. Además, Sigafos et al. (2011) encontraron una elevada variabilidad en las diferentes conductas idiosincráticas utilizadas por las niñas con SR; algunas eran conductas dirigidas intencionalmente a los compañeros de comunicación, otras eran simplemente respuestas no intencionales a los cambios en las consecuencias del entorno y a cambios en los estados internos fisiológicos. A pesar de ello, los prestadores de servicios interpretaron con un alto nivel de consenso las vocalizaciones, movimientos estereotipados y expresiones faciales como comunicativas, lo que sugiere el valor de reconocer y dar respuesta a tales conductas idiosincráticas como actos potenciales de comunicación (Sigafos et al. 2000).

En la misma línea, los informes parentales han descrito múltiples modalidades expresivas en sus hijas como señalar con la mirada, la expresión facial, las vocalizaciones y la conducta desafiante para expresar actos comunicativos intencionales (Brady & Halle, 1997; Urbanowicz et al., 2016) para una variedad de funciones como malestar, incomodidad y felicidad, elecciones, peticiones de elementos y actividades deseados, llamada y mantenimiento de la atención, la participación social y la expresión de sentimientos (Urbanowicz et al. 2016). Asimismo, Bartolotta et al. (2011) encontraron que modalidades comunicativas entre las que se incluían la mirada, las vocalizaciones, los movimientos corporales, los gestos y los sistemas pictográficos de CAA eran percibidas como importantes para padres, maestros y logopedas familiarizados, siendo la señalización con la mirada la técnica de acceso más frecuentemente informada. Estos autores hacen hincapié en la necesidad de una considerable familiaridad y la presunción de competencia (Donellan, 1984) para identificar y asignar significado a los intentos comunicativos de las niñas con SR ya que los compañeros de comunicación familiares que interactuaban regularmente fueron capaces de identificar y describir actos comunicativos percibidos como intencionales, en definitiva, las capacidades comunicativas existentes.

Por lo que respecta a la comprensión, aunque no hay validación empírica, algunos padres han informado que sus niñas con SR pueden entender palabras y frases cortas (von Tetzchner, 1997) y hacer peticiones sencillas (Demeter, 2000). Baptista et al. (2006) examinaron la realización de tareas receptivas sencillas de siete niñas durante una tarea oral (“mira el dibujo”), una tarea de emparejamiento de identidades (“mira al que es igual”) y una tarea de categorización (“mira el que es similar”). Sólo una de las participantes respondió a todas las tareas correctamente fijando su mirada en los elementos correctos, una niña no respondió correctamente a ninguna de las tareas, y las restantes solo fueron capaces de responder a la tarea oral.

La necesidad de desarrollar metodologías de evaluación sensibles y adecuadas es un hecho ampliamente reconocido por diferentes autores (Byiers & Symons, 2012; Demeter, 2000; Townend et al., 2016; Townend et al. 2020 a, b; Ward et al., 2021). Las orientaciones internacionales para el manejo de la comunicación en el SR basadas en consenso respaldan los métodos informales de evaluación en lugar de las herramientas de evaluación formales ya que las evaluaciones estandarizadas pueden no reflejar con exactitud la capacidad subyacente de un individuo, ni su potencial comunicativo y de aprendizaje, aunque pueden adaptarse para obtener información sobre ciertas habilidades específicas (Townend et al., 2020a); también recomiendan que las evaluaciones sean continuas y dinámicas y se lleven a cabo en los entornos naturales. Cuando se combinan evaluaciones formales e informales se puede obtener información de calidad y una imagen más completa de la persona con SR que si solo se utilizan valoraciones formales (Ward et al., 2021). En este sentido Studdiford (2019) ha señalado que es primordial que la evaluación de la CAA incluya elementos de la valoración dinámica incluyendo la observación directa del uso del lenguaje en una variedad de contextos naturales, observaciones registradas por los padres, la observación del profesor, y otras medidas informales de valoración.

En el SR las evaluaciones del lenguaje y la cognición pueden ser directas o indirectas (Sigafos et al., 2011). Las medidas indirectas utilizan listados observacionales e informes de los padres/cuidadores sobre las conductas comunicativas/lingüísticas, como, por ejemplo, el Inventario de Actos Comunicativos Potenciales (Didden et al., 2010; Hetzroni & Rubin, 2006; Sigafos et al., 2000), otras herramientas de valoración de la comunicación expresiva basadas en la evidencia como la Matriz de Comunicación (Rowland, 2003, 2006) que permiten establecer objetivos generales de intervención en base a los niveles alcanzados, o incluso protocolos de grabación en vídeo de tareas funcionales (Urbanowicz et al., 2018) o para mejorar las oportunidades de demostración de conducta comunicativa (Hetzroni & Rubin, 2006). Otras medidas son únicas ya que los equipos de investigación diseñan sus propios cuestionarios y entrevistas (Bartolotta et al., 2011; Demeter, 2000; Neul et al., 2014; Urbanowicz et al., 2016). Incluso se ha llegado a desarrollar un sistema de codificación de la acción facial para llegar a identificar expresiones faciales y diferenciar entre aquellas que son producto de las emociones y las causadas por una activación anormal del tronco cerebral (Bergström-Isacsson et al., 2013). Por su parte, Sigafos et al. (2006) sugieren partir de la realización de entrevistas estructuradas a los cuidadores para que describan cualquier conducta percibida como comunicación, seguida por la aplicación de test estandarizados para validar la información de las entrevistas y finalizar diseñando e implementando observaciones conductuales estructuradas para determinar si las conductas identificadas en los anteriores pasos son sensibles a diversas clases de oportunidades para comunicar. Esta información permitiría seleccionar la senda de la intervención adecuada (Sigafos et al., 2006).

Evidentemente la evaluación estandarizada es necesaria (Ward et al., 2021), pero no está exenta de dificultades (Wandin et al., 2015). Las pruebas tradicionales de evaluación del lenguaje descansan en la producción de respuestas verbales y/o motoras constituyendo una barrera de acceso para que las personas con SR puedan responder, dada la pérdida de lenguaje oral y de los movimientos intencionales de las manos; y en no pocos casos, la falta de respuesta se ha interpretado erróneamente como signo de trastorno cognitivo o de falta de comprensión (Townend et al., 2020b; Ward et al., 2021). Por ello, las directrices internacionales antes mencionadas (Townend et al., 2020a) recomiendan que las pruebas se adapten a la mirada (con o sin tecnología de seguimiento ocular) para compensar las limitaciones verbales y motoras que experimentan las personas con SR. En este sentido, los procedimientos de administración de los test estandarizados se pueden modificar o adaptar para asegurar que la persona recibe la información de la forma más adecuada y facilitar la realización de las tareas de evaluación y, por tanto, obtener información sobre habilidades específicas (Zangari, 2016). Estas modificaciones al desviarse de la administración estandarizada tienen que ser informadas para evitar tergiversar los resultados; además, su uso excluye dar puntuaciones referidas a normas (Individuals with Disabilities Education Act [IDEA], 2004); Kasari et al., 2013; Wasson et al., 1997). Entre otras cosas porque las tareas son fundamentalmente diferentes cuando se modifican los test (Barker et al., 2012).

Entre las adaptaciones más frecuentemente utilizadas para valorar lenguaje receptivo y expresivo destacan alterar las instrucciones, los estímulos y la posición de los estímulos de la prueba, adaptar la duración de la prueba ampliando los tiempos de respuesta, así como permitir un tipo de respuesta alternativo (Byers et al., 2014; Wasson et al., 1997). Con respecto a esta última modificación, Wagner (1994) ha permitido el uso de un modo de respuesta binario sí/no a personas con trastorno comunicativo y motor severo mediante aproximaciones al habla o cese de actividad mientras se hacía un barrido a través de las cuatro opciones del Peabody Picture Vocabulary Test-Revised (PPVT_R) (Dunn & Dunn, 1981); y también se ha señalado el uso de la mirada para reemplazar la habitual respuesta de señalar con el dedo (Cauley et al., 1989). Igualmente, a través de la señalización con la mirada como método de acceso, algunos estudios han evaluado directamente la percepción visual y/o conceptos basados en el lenguaje como tamaño y color, mientras que otros han explorado aspectos cognitivos como la atención y las preferencias visuales o sociales (Baptista et al., 2006; de Lima Velloso et al., 2009; Djukic et al., 2012a, b; Rose et al., 2013; 2016; 2017; Vignoli et al., 2010; von Tetzchner et al., 1996). Dos estudios recientes han adaptado evaluaciones formales para su uso con niñas con SR; concretamente, Ahonniska-Assa et al. (2018) adaptaron el PPVT-4 al seguimiento ocular para evaluar el vocabulario receptivo de niñas con SR entre 3:4 y 12:2 años con algunas sesiones de práctica breve para familiarizar a las niñas con el uso de la tecnología y encontraron resultados que variaban desde trastorno cognitivo moderado a severo (11/17) a leve (4/17) a nivel bajo/dentro de lo normal (2/17). También Clarkson et al. (2017) evaluaron entre otras habilidades, el lenguaje receptivo y expresivo en niñas con SR. Se adaptaron las partes de lenguaje receptivo para permitir la señalización con la mirada en respuesta a los materiales presentados y para el dispositivo de seguimiento ocular, pero no la parte de lenguaje expresivo, encontrando una amplia variabilidad en los resultados de lenguaje receptivo y una reducción en la duración de la evaluación.

Por último, Townend et al. (2020b) establecieron los principios que deben guiar la valoración y señalan la necesidad de considerar las oportunidades y las barreras para la comunicación, de distinta naturaleza, que pueden estar presentes en diversos entornos (hogar, escuela y entornos sociales) definiéndolas como la falta de conciencia/reconocimiento de señales sutiles de comunicación por parte de los compañeros de comunicación, la falta de oportunidades para comunicarse, y la falta/limitada disponibilidad de equipos y recursos de CAA. La interacción entre los factores inherentes a la persona con discapacidad y los factores externos como las barreras o los apoyos pueden impedir el desarrollo de la competencia comunicativa (Light, 2003).

El objetivo del presente trabajo es documentar el proceso de valoración de las habilidades comunicativo-lingüísticas que se ha seguido con una niña con síndrome de Rett combinando métodos informales de evaluación con métodos formales estandarizados, adaptando los procedimientos estandarizados para su administración, y detallar el proceso y los resultados obtenidos vinculando la información a objetivos razonables de intervención como una guía para los/las logopedas dadas las escasas orientaciones y publicaciones en castellano a este respecto.

Material y Métodos

Participante

Niña de 11 años (FN: 27/04/2010), diagnosticada con Síndrome de Rett. La niña asiste a un centro de educación especial de la provincia de Pontevedra donde recibe logopedia, terapia ocupacional, fisioterapia y apoyo a nivel de aula.

De su historial médico y de su estado físico, cabe señalar que no presenta problemas auditivos y que puede localizar la fuente sonora; en cuanto a la capacidad visual, tiene astigmatismo e hipermetropía con utilización de gafas para visión corregida. Presenta dificultades respiratorias, con apneas diurnas, con un tipo respiratorio

costo-diafragmática, y capacidad pulmonar baja. Tiene crisis epilépticas por lo que toma medicación anticósmica. Tiene escoliosis con una curva torácica leve flexionada, una curva lumbar leve extendida. Su inclinación anterior y posterior de la cabeza es leve con una inclinación anterior de 100°. La pelvis esta desviada en el plano transversal de forma moderada, mostrando el lado izquierdo adelantado.

Por lo que respecta a sus habilidades motoras, en los aspectos de control motor grueso y fino, la niña no deambula, no mueve los miembros ni el tronco, tiene control cefálico, y en control postural es capaz de mantener la posición de sedestación independiente. En cuanto a la función manual, es diestra. Puede realizar agarre con toda la mano de elementos ligeros como peluches, muñecas; solamente puede mover la mano con ayuda física desde el codo. Presenta frotado de manos que interfiere con la capacidad de selección directa; sin embargo, cuando se retienen las manos es capaz de accionar pulsadores grandes con mensajes grabados. También es capaz de mover ambas manos cuando no están entrelazadas.

En cuanto a habilidades oro-motoras, los labios se encuentran entreabiertos en reposo y hay contacto cuando produce alguna vocalización; los labios son de tamaño normal, normotónicos, competentes, con la fuerza y sensibilidad conservadas. Frunce y estira los labios de forma involuntaria y espontánea. Ante estimulación es capaz de hinchar las mejillas (praxias). Su mordida es cruzada, abierta, presenta diastemas, y desgaste en los dientes por bruxismo. No hay alteraciones en paladar blando y duro. La lengua es de tamaño normal y con buen tono; su movilidad es competente para la alimentación, realiza propulsión, retracción, elevación, movimientos laterales, chasquido y vibración, siempre espontáneamente y nunca por orden o ante estímulo. En lo que se refiere a la alimentación produce salivación correcta, tiene buen control del bolo, aunque algunos alimentos pueden salir de la boca y quedan algunos residuos post-deglución. No necesita gran adaptación en su alimentación, en los alimentos sólidos hay que cortarlos en trozos pequeños ya que en algunas ocasiones traga sin masticar. Cuando realiza la masticación la hace unilateral y con un patrón muscular hipotónico.

En lo referente a las habilidades comunicativas establece contacto ocular y atención conjunta con el compañero de comunicación. Estos informan que ante la orden mira objetos visibles, pero si no sabe dónde están o dónde se guardan, la orden verbal tiene que ir acompañada de un gesto hacia el elemento; en este caso, la participante es capaz de seguir la dirección de la señalización por lo que presenta “coorientación visual. Espontánea e intencionalmente mira al ordenador o tableta cuando quiere que le pongan música o cuentos y también fija la mirada en las monitoras del centro cuando hablan entre ellas, no le hacen caso y quiere que le presten atención. Además de fijar la mirada sobre lo que desea/quiere, expresa emociones con llanto o risa, intenta captar la atención de forma activa mediante movimientos y emisiones vocales; y realiza juegos vocálicos, aunque con carácter autoestimulador modulando las emisiones con diferentes entonaciones.

En cuando a los sistemas y estrategias de CAA probadas en el pasado, utilizó un cuaderno de comunicación con pictogramas clasificados por categorías (acciones, comida, personas y lugares) siendo capaz de abrirla y seleccionar el pictograma deseado. Con el tiempo la niña dejó de ser capaz de realizar el movimiento de abrir la agenda cambiando la forma de acceso; al fijar la mirada sobre esta, los compañeros se la abrían, le daban tiempo para que mantuviese la mirada sobre una categoría determinada en la página inicial, buscaban la página y la niña seleccionaba el pictograma con la mano. Actualmente, tan solo realiza selección directa con la mirada de los pictogramas, presentados por pares, que el compañero ofrece para elegir. Para confirmar la selección a modo de expresión de confirmación, los compañeros esperan 3-5 segundos, entendiendo esa fijación como un “sí”; en ocasiones la mirada la acompaña de sonrisa. En el hogar, tiene el programa de CAA *Grid 3* pero programado solo con juegos, no para la comunicación. En el centro educativo lo tienen, pero debido a un problema con el soporte no se está utilizando; el dispositivo de seguimiento visual Tobii PCEye 5 se aprovecha para entrenar el acceso a páginas de Youtube.

Por lo que se refiere al aspecto motivacional, intereses y preferencias, le gusta estar acompañada, todo lo referente a la interacción social; por ejemplo, que los compañeros de comunicación hablen sobre temas personales o escuchar confidencias de su hermana, de hecho, pide que continúen hablando mirándolas fijamente y riendo. Le encantan los dibujos como Dora, Peppa Pig o princesas, las canciones. Le gusta que su madre la lleve de paseo. También le gustan las luces y todo tipo de estímulos visuales; por ejemplo, las columnas de agua, los proyectores, los detectores de sonido que dan luz.

Por último, cabe destacar que no existe ningún informe de evaluación en el centro educativo que documente las capacidades de la niña en ningún aspecto de funcionamiento, ni cognitivo, comunicativo, o psicopedagógico, lo que justifica el objetivo del presente estudio, como paso previo al establecimiento de objetivos de la intervención.

Materiales

Se han utilizado los siguientes instrumentos formales para la evaluación de las capacidades comunicativo-lingüísticas de la participante:

Matriz de Comunicación, versión en español para padres (Rowland, 2003). Es una herramienta de evaluación diseñada para determinar las destrezas de comunicación de personas que tienen discapacidad severa o múltiple, incluyendo trastornos sensoriales, motores y cognitivos a partir de preguntas dirigidas a padres o

especialistas, y el establecimiento de un perfil comunicativo a partir del cual determinar los objetivos de la intervención.

PPVT-III. Test de Vocabulario en Imágenes Peabody (Dunn et al. 1997). Es un test para la evaluación del nivel de vocabulario receptivo, con un rango amplio de aplicación (2 años y medio hasta los 90) que proporciona puntuaciones en percentiles y en edades equivalentes.

TSA. El Desarrollo de la Morfosintaxis en el niño (Aguado, 2000). Es una prueba que permite evaluar la comprensión y expresión de las estructuras morfosintácticas del castellano. Los datos obtenidos en esta prueba deben ser interpretados junto con información recabada mediante otras pruebas u observación.

TASP. Test of Aided Communication Performance (Bruno, 2010). Es una herramienta para la valoración de habilidades simbólicas que requiere la habilidad funcional de señalar. Consta de las subpruebas de tamaño y número de símbolos, codificación gramatical, categorización y rendimiento sintáctico. Para este estudio se ha utilizado la subprueba de categorización. Esta herramienta permite establecer objetivos y estrategias de intervención de la CAA dirigidas al desarrollo del lenguaje asistido, simbólico y sintáctico.

Procedimiento de valoración de la Comunicación Aumentativa y Alternativa

Siguiendo los principios de la valoración admitidos por consenso para las personas con SR (Townend et al., 2020a, b) se combinaron entrevistas y cuestionarios dirigidos a los compañeros de comunicación significativos, observaciones de la niña en el entorno natural escolar, grabaciones de vídeo en situaciones naturales y en sesiones estructuradas, valoraciones informales en sesiones estructuradas y modificaciones en las evaluaciones estandarizadas formales.

El proceso de valoración de la comunicación y el lenguaje tuvo lugar durante 8 sesiones, a lo largo de dos meses. Las observaciones naturales y las valoraciones informales se llevaron a cabo en diferentes momentos del día en varios entornos del centro de educación especial, como la sala de estimulación sensorial, piscina, sesión logopédica, merienda, patio, aula, actividades del aula, y durante control de esfínteres. Se anotaron las conductas comunicativas observables como los comportamientos de búsqueda visual de personas, elementos de interés donde fijaba la mirada, habilidades comunicativas de las profesoras y resto del personal del centro (como presentaban la información, barrido de elementos, provisión de oportunidades de comunicación, reciprocidad en la interacción, etc.), y comunicación de emociones. Las observaciones se contrastaron y discutieron posteriormente con la logopeda de la institución. A partir de la información obtenida en la historia, de las entrevistas a las compañeras de comunicación significativas y de la observación informal se identificó y corroboró la mirada fija como forma idónea de acceso.

En primer lugar, la profesora del aula, compañera significativa muy familiarizada con la niña junto con la segunda autora, cubrieron la Matriz de Comunicación. Paralelamente, se llevó a cabo la valoración informal de la capacidad de vocabulario utilizando fotos de animales y de diferentes partes del cuerpo y símbolos Aarsaac de los colores. Las fotos y símbolos se presentaron por pares, colocados verticalmente en presentaciones de powerpoint y separados en los extremos superior e inferior de la pantalla para observar claramente la dirección de la mirada. Se llevaron a cabo dos actividades a modo de juego. En la primera, se presentaron animales, partes del cuerpo y colores y se utilizó la consigna “enséñame X”; en la segunda actividad, se presentaron audios de sonidos producidos por diferentes animales y la consigna “¿Quién habla así?”. La respuesta de la niña consistía en seleccionar una de las dos opciones presentadas en la pantalla con la mirada.

A pesar de que la mirada es el mejor método de acceso de esta niña, debido a la falta de reparación del soporte de *Grid 3* no se ha podido incorporar la tecnología para la valoración formal modificada. Esta comenzó con la administración de los test estandarizados PPVT-III, seguida del TSA, y finalmente con TASP, todos con sus respectivas adaptaciones. Las evaluaciones tuvieron lugar en el aula del servicio de logopedia, durante 3 días, un día para cada test, durante un periodo de 2 semanas, en horario de mañana, de 10:30 a 11, antes de la merienda porque después de la merienda descansa y luego tiene el momento de diversión con el ordenador. La administración del PPVT tuvo lugar durante 2 sesiones de 30 minutos en un mismo día, la del TSA en una sesión de 45 minutos, y la del TASP en dos sesiones, una de 45 minutos y otra de 30, con algunos descansos para evitar distracción y cansancio.

Las adaptaciones tuvieron que ver con la disposición y el número de las alternativas que se ofrecieron. El tamaño de los ítems del PPVT y del TSA se mantuvo, pero el número de ítems se redujo de 4 a 2 para evitar la sobrecarga cognitiva, asegurar el barrido de las opciones y la atención y discriminación. En el PPVT se presentaron el ítem correcto y un distractor semánticamente relacionado. En el TSA se presentaron el ítem correcto y otro elemento de la lámina original. Los ítems de ambos test se recortaron y presentaron sobre la mesa separados entre sí 30 centímetros, a una distancia de 60 centímetros de la niña. La posición de los ítems correctos e incorrectos sobre la mesa se fue cambiando aleatoriamente para que no existiera un sesgo en la respuesta al lugar de presentación. Para el PPVT la consigna fue “observa las dos imágenes”. La niña miró primero una, después la otra y se nombró el objetivo. Se esperó el tiempo necesario (5-10”) para que fijase la mirada en alguno de los estímulos como forma de respuesta alternativa; se anotó el resultado, se recogió el par de estímulos y se presentó el siguiente, y así sucesivamente.

La subprueba de categorización de TASP consta de 4 categorías supraordinadas que se redujeron para su presentación por pares. Los símbolos representativos de categoría se presentaron separados 30 centímetros entre sí y su colocación se fue variando para evitar la tendencia de responder al lugar de presentación. Se presentaron uno por uno los pictogramas estímulo, cuando la niña fijaba la mirada entre 10-15" sobre un símbolo de categoría se entendía que esa era su elección, se anotaba el resultado, se cambiaba el estímulo y se presentaba el siguiente.

Resultados

Con la combinación de procedimientos de valoración utilizados se ha podido confirmar gran parte de la información obtenida del historial de la niña y de las entrevistas iniciales realizadas a las compañeras de comunicación. De la observación se desprende que la niña presenta intencionalidad comunicativa expresando sus deseos de comunicarse bien mirando de forma continua su agenda de pictogramas, los objetos reales o al compañero de comunicación. Puede responder a su nombre con una sonrisa, chillidos o la mirada, a voces familiares. Discrimina entre dos objetos y conoce pictogramas ARASAAC y fotos reales. Comprende muchos sustantivos y algunos verbos básicos (comer, beber, dormir) pero no emplea términos de cortesía porque no cuenta con ellos en su agenda de comunicación.

De la actividad informal de valoración del vocabulario se comprueba que la niña comprende los conceptos básicos de colores (marrón, rosa, naranja, azul, verde, amarillo, violeta, blanco, negro, rojo), animales (vaca, perro, gato, lobo, cerdo, oveja, león, tigre, mono, delfín, pato, gallina; aunque no reconoció flamenco y toro) y las principales partes del cuerpo (mano, cara, ojo, pierna, pie) aunque desconoce partes más específicas como ombligo o mandíbula. De la observación del seguimiento de órdenes, no hay dificultad con oraciones sencillas y órdenes simples (p. ej., "mira esto") pero no es capaz de seguir órdenes complejas con varias acciones. También se ha observado que es capaz de prestar atención, de comprender y participar en las actividades que se le presentan; por ejemplo, activa un pulsador con ambas manos -debido al frotado de manos constante- para que aparezcan animales en la pantalla del ordenador, y cuando se le impide el frotado lo activa con la mano derecha. Así mismo, usa un pulsador con el mensaje grabado "Quiero escuchar más" para pedir volver a escuchar canciones que se le pausan y puede elegir una nueva canción mirando dos alternativas representadas con pictogramas.

Los resultados del perfil de la matriz de comunicación fueron los siguientes: una puntuación total de 37 (23,12%), el nivel de comunicación convencional (nivel III) como el nivel primario de funcionamiento y nivel de dominio más alto; y una puntuación de propósito de 43-42-18-7. La niña ha superado y domina los primeros tres niveles de comunicación, es decir, los 10 comportamientos pre-intencionales, intencionales y de comunicación no convencional; también demuestra 7 destrezas comunicativas emergentes en los niveles de comunicación convencional y comunicación simbólica. Por tanto, la puntuación total obtenida en la matriz es 37, lo que representa un 23,12% del total de comportamientos comunicativos a registrar. La niña expresa sus necesidades y deseos en los tres primeros niveles de comunicación de la matriz mediante comportamiento visual, mientras que la alternancia de la mirada es una destreza emergente de comunicación convencional que utiliza para dirigir su atención y expresar necesidades y deseos; concretamente para elegir y pedir más de un objeto y para pedir objetos nuevos. En el nivel de comunicación simbólica está comenzando a pedir acción nueva, pedir objetos ausentes y nombrar cosas o personas mirando símbolos que representan tales objetos o acciones. Cabe resaltar que la niña, a pesar del repertorio de comunicación limitado, expresa enorme interés por las personas observándolas, manteniendo la mirada fija en ellas y sonriendo cuando llegan o se aproximan; es muy sociable y expresiva. Los resultados del perfil de la matriz también indican que el nivel primario de funcionamiento de la niña es el nivel III de comunicación no convencional; este es el nivel en el que la niña ha obtenido el porcentaje más alto de celdas dominadas, de hecho, el 100%. Este nivel es, además, el nivel en el que la niña se comunica con mayor frecuencia a través de la mirada. Por lo que respecta al nivel de dominio más alto que alcanza la niña, también es el nivel III. Sin embargo, la niña está empezando a funcionar a un nivel más alto, el nivel V de comunicación simbólica aunque de forma emergente. Por último, en cuanto a la puntuación de propósito de la matriz, la niña tiene una puntuación de 42,8% para rechazar (3/ 7 celdas presentan un nivel de dominio para rechazar). Para la función comunicativa de obtener alcanza una puntuación de 41,9% (13 celdas de 31 puntúan como superadas, dominadas y emergentes en esta función). En interacción social 5/28 celdas puntúan como superadas, dominadas y emergentes lo que se traduce en una puntuación de propósito social de 17,8%. Finalmente, para la función de información, solamente hay un comportamiento emergente de 14 posibles con lo que la puntuación obtenida es 7,14% .

Por lo que respecta a los resultados de la administración del PPVT con modificaciones (Wasson et al., 1997) revelan que la niña ha obtenido una puntuación directa de 26, CI 55, percentil 0,1, eneatipo 1; la edad equivalente de vocabulario receptivo es de 3 años tres meses, situándose 3 desviaciones típicas por debajo de la media, siendo este resultado indicador de un efecto suelo.

En cuanto a morfosintaxis, de los resultados de la parte receptiva del TSA se constata que la niña comprende oraciones simples y no muestra dificultades con artículos, demostrativos, órdenes, oraciones negativas, posesivos, oraciones pronombre-sujeto, verbo-sufijo de número y tiempos verbales. Sin embargo, si hay dificultades con la comprensión de distintos tipos de oraciones: con interrogativas, pasivas, voz flexiva, en extensivos, pronombre-formas átonas, pronombre-interrogativo, pronombre-relativo, oraciones comparativas y con preposiciones. Sobre todo, hay mucha dificultad en comprensión de oraciones compuestas.

De la administración de TASP se ha constatado que la niña ha sido capaz de clasificar prácticamente todos los símbolos (vaca, autobús, pastel, gato, camiseta, coche, plátano, pantalones, perro, barco, sándwich, caballo, gorra, avión, pizza, colegio, hombre, beber, teléfono, tienda, chica, doctor, leer, zapatos, nadar, bombero, libro, habitación, dormir, zoo, coche) en sus categorías supraordinadas: 16/16 en las categorías de transportes, alimentos, y animales y 15/16 en prendas de vestir, donde clasificó erróneamente zapatos en comida.

Discusión

El objetivo de este trabajo es documentar las habilidades comunicativo-lingüísticas de una niña con síndrome de Rett. La imposibilidad de obtener respuestas verbales y motoras en personas con trastornos severos físicos y del habla dificulta enormemente tener acceso a los niveles reales de competencia, con lo que las capacidades receptivas, expresivas y cognitivas suelen estar infravaloradas. Por ello hay que recurrir a una combinación de métodos informales y herramientas de evaluación estandarizadas con adaptaciones (IDEA, 2004; Townend, 2020a, b; Wasson et al., 1997; Zangari, 2016) para obtener una panorámica completa y un perfil de habilidades y capacidades.

Con un instrumento sensible como la matriz de comunicación se han podido documentar habilidades de comunicación, específicamente, dominio de comunicación no convencional y el desarrollo emergente de destrezas en el nivel de comunicación convencional y de símbolos concretos para pedir y dirigir la atención y nombrar, que con otros instrumentos menos sensibles no se observarían; esta información obtuvo un alto grado de consenso de todos los informantes (profesores educación especial y logopeda del centro educativo y familiares) (Townend, 2020b). Aunque las personas con SR muestren un rango limitado de funciones comunicativas (Sigafos et al., 2011) en este caso se observan habilidades en desarrollo para funciones más avanzadas que la petición.

La administración de test normativizados con adaptaciones no permite usar de forma oficial las puntuaciones estándar (IDEA, 2004) por ello, los resultados aquí informados se presentan de forma descriptiva (Kasari et al., 2013), concretamente, los de PPVT y TSA, para poder compararlos con el rendimiento futuro. Se han constatado dificultades evidentes en la comprensión de estructuras gramaticales complejas según TSA, sin embargo, la niña no presenta problemas comprensivos para oraciones simples y no muestra dificultades con una variedad de morfemas y elementos gramaticales. Por otra parte, aunque los resultados del PPVT revelan un claro efecto suelo, son en sí mismo valiosos porque informan de la capacidad de la participante para entender palabras lo cual coincide con la información obtenida a través de las medidas informales de valoración y de las aportaciones de la familia. El evidente retraso en lenguaje receptivo de la niña podría atribuirse a la falta de acceso a un sistema de CAA, en su caso a la tecnología de seguimiento ocular para acceder al ordenador, y a las menores oportunidades para el aprendizaje de un vocabulario receptivo rico. Todas estas barreras de oportunidad (Beukelman & Mirenda, 2013) resultan en experiencias pobres para el desarrollo conceptual, léxico, social y lingüístico, en un círculo difícil de romper. Precisamente, el acceso permanente al ordenador explotando la potencialidad de la mirada intensa y atenta permitiría la introducción de símbolos concretos de CAA para expresar funciones que ya domina en los niveles de comunicación no convencional, pero en este caso, es evidente la barrera de oportunidad existente ya que hay un programa de comunicación en su centro, pero no se usa por falta de solución a un problema técnico. A través de la senda de sustitución se puede dar un salto cualitativo al uso de pictogramas, ante la dificultad de tomar la senda de realce para moldear gestos no convencionales en gestos convencionales por las dificultades motoras del SR (Rowland, 2006; Sigafos et al., 2006). Las evidentes habilidades de la niña para categorizar reveladas mediante TASP (Bruno, 2010) permitirían el acceso autónomo y la navegación en páginas configuradas con pares de símbolos para las funciones que ya está utilizando con medios no simbólicos.

El enorme interés de la niña por las personas de su entorno también se podría explotar para ampliar la comunicación a la función de interacción social; en este sentido, se le podría enseñar a saludar, a utilizar fórmulas sociales adecuadas, a reclamar afecto, a ofrecer y compartir, a pedir atención y a usar símbolos para la dimensión informativa de la comunicación; en definitiva, a ampliar funciones comunicativas ausentes, con medios simbólicos.

Se ha observado, la inconsistencia en devolver la mirada al interlocutor después de que la niña fijase la mirada en el estímulo, conducta considerada como selección/elección del elemento. Alternar la mirada con el uso de símbolos podría también establecerse como objetivo de la intervención.

Conclusiones

Ante una capacidad de habla limitada o inexistente se puede llegar a asumir incapacidad para la expresión, pero la comunicación es multimodal, va más allá de la utilización del habla únicamente. Igualmente, se podría asumir bajo tal circunstancia una incapacidad para entender el lenguaje. Estas asunciones pueden llevar a equívocos. Por ello, es imperativo que las evaluaciones de la comunicación y del lenguaje se adapten a las limitaciones físicas y orales de la persona con discapacidad, de modo que puedan descubrirse capacidades ocultas y se pueda apoyar a la persona de la manera más adecuada y eficaz para aprovechar el potencial de aprendizaje y comunicación. De esta manera, los resultados de la valoración pueden guiar de forma lógica la intervención, enseñando funciones comunicativas ausentes, por ejemplo y para este caso funciones orientadas a la interacción social, y siempre hacia el logro de un mayor nivel de competencia.

Bibliografía

- Aguado, G. (2000). TSA. *El desarrollo de la morfosintaxis en el niño*. CEPE.
- Ahonniska-Assa, J., Polack, O., Saraf, E., Wine, J., Silberg, T., Nissenkorn, A., & Ben-Zeev, B. (2018). Assessing cognitive functioning in females with Rett syndrome by eye-tracking methodology. *European Journal of Paediatric Neurology*, 22(1), 39–45. <http://doi.org/10.1016/j.ejpn.2017.09.010>
- Amir, R. E., van den Veyver, I. B., Wan, M., Tran, C. Q., Francke, U., & Zoghbi, H. Y. (1999). Rett syndrome is caused by mutations in X-linked MECP2, encoding methyl-CpG-binding protein 2. *Nature Genetics*, 23(2), 185–188. <http://doi.org/10.1038/13810>.
- Baptista, P. M., Mercadante, M. T., Macedo, E. C., & Schwartzman, J. S. (2006). Cognitive performance in Rett syndrome: A pilot study using eye-tracking technology. *Journal of Intellectual Disability Research*, 50, 662–666. <http://doi.org/10.1111/j.1365-2788.2006.00818.x>
- Barker, R. M., Saunders, K. J., & Brady, N. C. (2012). Reading Instruction for Children who use AAC: Considerations in the Pursuit of Generalizable Results. *Augmentative and Alternative Communication* 28(3), 160–170. <http://doi.org/10.3109/07434618.2012.704523>
- Bartolotta, T. E., Zipp, G. P., Simpkins, S. D., & Glazewski, B. (2011). Communication skills in girls with Rett syndrome. *Focus on Autism and Other Developmental Disabilities*, 26(1), 15–24. <http://doi.org/10.1177/1088357610380042>
- Bergström-Isacsson, M., Lagerkvist, B., Holck, U., & Gold, C. (2013). How facial expressions in a Rett syndrome population are recognised and interpreted by those around them as conveying emotions. *Research in Developmental Disabilities*, 34(2), 788–794. <http://doi.org/10.1016/j.ridd.2012.10.011>
- Beukelman, D., & Mirenda, P. (2013). *Augmentative and alternative communication: Supporting children and adults with complex communication needs* (4th ed.). Baltimore: Paul Brookes Publishing Co.
- Borgestig, M., Al Khatib, I., Masayko, S., & Hemmingsson, H. (2021). The Impact of Eye-gaze Controlled Computer on Communication and Functional Independence in Children and Young People with Complex Needs – A Multicenter Intervention Study. *Developmental Neurorehabilitation*, <http://doi.org/10.1080/17518423.2021.1903603>
- Brady, N. C., & Halle, J. W. (1997). Functional analysis of communicative behaviors. *Focus on Autism and Other Developmental Disorders*, 12(2), 95–104. <http://doi.org/10.1177/108835769701200205>
- Bruno, J. (2010). *TASP. Test of Aided-Communication Symbol Performance*. Solana Beach: Mayer-Johnson.
- Byiers, B. J., Dimian, A., & Symons, F. J. (2014). Functional Communication Training in Rett Syndrome: A Preliminary Study. *American Journal on Intellectual and Developmental Disabilities*, 119(4), 340–350. <http://doi.org/10.1352/1944-7558-119.4.340>
- Byiers, B., & Symons, F. (2013). The need for unbiased cognitive assessment in Rett syndrome: Is eye tracking the answer? *Development Medicine and Child Neurology*, 55, 301–302. <http://doi.org/10.1111/dmcn.12088>
- Cauley, K. M., Golinkoff, R. M., Hirsh-Pasek, K., & Gordon, L. (1989). Revealing hidden competencies: A new method for studying language comprehension in children with motoric impairment. *American Journal on Mental Retardation*, 94, 53–63.
- Clarkson, T., LeBlanc, J., DeGregorio, G., Vogel-Farley, V., Barnes, K., Kauffman, W. E., & Nelson, C. A. (2017). Adapting the Mullen Scales of Early Learning for a Standardized Measure of Development in Children With Rett Syndrome. *Journal of Intellectual and Developmental Disability*, 55(6), 419–431. <http://doi.org/10.1352/1934-9556-55.6.419>
- de Lima Velloso, R. L., de Araújo, C. A., & Schwartzman, J. S. (2009). Concepts of color, shape, size and position in ten children with Rett syndrome. *Arquivos de Neuro-psiquiatria*, 67(1), 50–54. <http://doi.org/10.1590/S0004-282X2009000100013>
- Demeter, K. (2000). Assessing the developmental level in Rett syndrome: an alternative approach? *European Child & Adolescent Psychiatry*, 9(3), 227. <http://doi.org/10.1007/s007870070047>
- Diana, P., Dansart, P., Micale, M., Carotenuto, M., Salerno, M., & Tripi, G. (2019). *Acta Medica Mediterranea*, 35, 1411–1415. http://doi.org/10.19193/0393-6384_2019_3_218

- Didden, R., Korzilius, H., Smeets, E., Green, V. A., Lang, R., Lancioni, G. E., & Curfs, L. M. (2010). Communication in individuals with Rett syndrome: an assessment of forms and functions. *Journal of Developmental and Physical Disabilities*, 22, 105–118. <http://doi.org/10.1007/s10882-009-9168-2>.
- Djukic, A., & McDermott, M. (2012a). Social preferences in Rett syndrome. *Pediatric Neurology*, 46, 240–242. <http://doi.org/10.1016/j.pediatrneurol.2012.01.011>
- Djukic, Valicenti McDermott, Mavrommatis, & Martins, (2012b). Rett Syndrome: Basic Features of Visual Processing—A Pilot Study of Eye-Tracking. *Pediatric Neurology*, 47(1), 25–29. <http://doi.org/10.1016/j.pediatrneurol.2012.04.009>
- Dodrill, C. B. (2002). Neuropsychological effects of seizures. *Epilepsy & Behavior*, 5(suppl 1), S21e4. <http://doi.org/10.1016/j.yebeh.2003.11.004>
- Donnellan, A. (1984). The Criterion of the least dangerous assumption. *Behavioural Disorders*, 9(2), 141–150. <http://doi.org/10.1177/019874298400900201>
- Downs, J., Bebbington, A., Kaufmann, W. E., & Leonard, H. (2011). Longitudinal hand function in Rett syndrome. *Journal of Child Neurology*, 26(3), 334–340. <http://doi.org/10.1177/0883073810381920>
- Downs, J., Parkinson, S., Ranelli, S., Leonard, H., Diener, P., & Lotan, M. (2014). Perspectives on hand function in girls and women with Rett syndrome. *Developmental Neurorehabilitation*, 17(3), 210–217. <http://doi.org/10.1177%2F0883073810381920>
- Dunn, L. M., Dunn, L. M., y Arribas, D. (1997). *Peabody. Test de Vocabulario en Imágenes*. TEA.
- Elefant, C. & Wigram, /. (2005). Learning ability in children with Rett syndrome. *Brain & Development*, 27, Suppl 1: S97–S101. <http://doi.org/10.1016/j.braindev.2005.03.020>
- Ellaway, J., & Christodoulou, C. E. J. (2001). Rett syndrome: clinical characteristics and recent genetic advances. *Disability & Rehabilitation*, 23, 98–106. <http://doi.org/10.1080/09638280150504171>
- Fehr, S., Bebbington, A., Nassar, N., Downs, J., Ronen, G., de Klerk, N., & Leonard, H. (2011). Trends in the diagnosis of Rett syndrome in Australia. *Pediatric Research*, 70, 313–319. <http://doi.org/10.1203/PDR.0b013e3182242461>
- Ganz, J.B., Morin, K. L., Foster, M. J., Vannest, K. J., GenTosun, D., Gregori, E. V., & Gerow, S. L. (2017). High-technology augmentative and alternative communication for individuals with intellectual and developmental disabilities and complex communication needs: a meta-analysis. *Augmentative and Alternative Communication*, 33(4), 224–238. <http://doi.org/10.1080/07434618.2017.1373855>
- Hagberg, B. (2002). Clinical manifestations and stages of Rett syndrome. *Mental Retardation and Developmental Disabilities Research Reviews*, 8(2), 61–65. <http://doi.org/10.1002/mrdd.10020>.
- Hagberg, B., & Witt-Engerstrom, I. (1986). Rett syndrome: a suggested staging system for describing impairment profile with increasing age towards adolescence. *American Journal of Medical Genetics*, 24, 47–59. <http://doi.org/10.1002/ajmg.1320250506>
- Hetzroni, O. E., & Rubin, C. (2006). Identifying patterns of communicative behaviors in girls with Rett syndrome. *Augmentative and Alternative Communication*, 22, 48–61. <http://doi.org/10.1080/17461390500387320>
- Individuals with Disabilities Education Act (2004). *Evaluations, eligibility determinations, individualized education programs, and educational placements*. <https://sites.ed.gov/idea/statute-chapter-33/subchapter-ii/1414>
- Julien, H., Parker-McGowan, Q., Byiers, B., & Reichle, J. (2015). Adult interpretations of communicative behavior in learners with Rett syndrome. *Journal of Developmental and Physical Disabilities*, 27(2), 167–182. <http://doi.org/10.1007/s10882-014-9407-z>.
- Kasari, C., Brady, N., Lord, C., & Tager-Flusberg, H. (2013). Assessing the Minimally Verbal School-Aged Child with Autism Spectrum Disorder. *Autism Research*, 6(6), 479–493. <http://doi.org/10.1002/aur.1334>
- Larriba-Quest, K., Byiers, B. J., Beisang, A., Merbler, A. M., & Symons, F. J. (2020). Special Education Supports and Services for Rett Syndrome: Parent Perceptions and Satisfaction. *Intellectual and Developmental Disabilities*, 58 (1), 49–64. <http://doi.org/10.1352/1934-9556-58.1.49>
- Lee, J. Y., Leonard, H., Piek, J. P., & Downs, J. (2013). Early development and regression in Rett syndrome. *Clinical Genetics*, 84(6), 572–576. <http://doi.org/10.1111/cge.12110>.
- Light, J. (2003). Shattering the silence: Development of communicative competence by individuals who use AAC. In J.C. Light, D.R. Beukelman, & J. Reichle (Eds.), *Communicative competence for individuals who use AAC: From research to effective practice* (pp. 3–38). Baltimore, MD: Paul H. Brookes.
- Light, J., & McNaughton, D. (2014). Communicative competence for individuals who require augmentative and alternative communication: a new definition for a new era of communication? *Augmentative and Alternative Communication*, 30, 1–18. <http://doi.org/10.3109/07434618.2014.885080>
- Lintula, L. (2019). *Tecnología de mirada como dispositivo de comunicación. Percepción de los padres y profesionales al describir el proceso de habilitación de una persona con síndrome de Rett*. 6º Congreso Europeo del Síndrome de Rett. Tampere, Finlandia.
- Matson, J. L., & Wilkins, J. (2007). A critical review of assessment targets and methods for social skills excesses and deficits for children with autism spectrum disorders. *Research in Autism Spectrum Disorders*, 1, 28–37. <http://doi.org/10.1016/j.rasd.2006.07.003>
- Milunsky, J.M., Lebo, R.V., Ikuta, T., Maher, T. A., Haverty, C.E., & Milunsky, A. (2001). Mutation analysis in Rett syndrome. *Genet Test* (5), 321e5. <http://doi.org/10.1089/109065701753617462>

- Neul, J. L., Kaufmann, W. E., Glaze, D. G., Christodoulou, J., Clarke, A. J., Bahi-Buisson, N., ... Percy, A. K. (2010). Rett syndrome: revised diagnostic criteria and nomenclature. *Annals of Neurology*, 68(6), 944–950. <http://doi.org/10.1002/ana.22124>.
- Neul, J. L., Lane, J. B., Lee, H., Geerts, S., Barrish, J. O., Annesse, F., ... Percy, A. K. (2014). Developmental delay in Rett syndrome: data from the natural history study. *Journal of Neurodevelopmental Disorders*, 6 (20), 1-9. <http://doi.org/10.1186/1866-1955-6-20>
- Rose, S. A., Djukic, A., Jankowski, J. J., Feldman, J. F., & Rimlerd, M. (2016). Aspects of Attention in Rett Syndrome. *Pediatric Neurology*, 57, 22-28. <http://doi.org/10.1016/j.pediatrneurol.2016.01.015>
- Rose, S. A., Wass, S., Jankowski, J. J., Feldman, J. F., & Djukic, A. (2017). Sustained attention in the face of distractors: A study of children with Rett syndrome. *Neuropsychology*, 31(4), 403–410. <http://doi.org/10.1037/neu0000369>
- Rose, S., Djukic, A., Jankowski, J., Feldman, J., Fishman, I., & Valicenti- McDermott, M. (2013). Rett syndrome: An eye-tracking study of attention and recognition memory. *Developmental Medicine and Child Neurology*, 55, 364–371. <http://doi.org/10.1111/dmcn.12085>
- Rowland, C. (2003). *Matriz de comunicación. Versión para padres en Español*. Oregon Health & Science University
- Rowland, C. (2006). *Online Communication Matrix* [Web site]. Portland, OR: Oregon Health & Science University, Design to Learn Projects Website: <http://communicationMatrix.org>
- Ryan, D., McGregor, F., Akermanis, M., Southwell, K., Ramke, M., & Woodyatt, G. (2004). Facilitating communication in children with multiple disabilities: Three cases of girls with Rett syndrome. *Disability and Rehabilitation*, 26, 1268–1277. <http://doi.org/10.1080/09638280412331280280>
- Sandberg, A., Ehlers, S., Hagberg, B., & Gillberg, C. (2000). The Rett syndrome complex: Communication functions in relation to developmental level and autistic features. *Autism*, 4, 249–267. <http://doi.org/10.1177/1362361300004003003>
- Sigafoos, J., & Woodyatt, G. (1996). Educational implications of Rett syndrome. *European Journal on Mental Disability*, 3, 19–28. Reprinted in *Learning Disability Bulletin*, 106, Sept. 1997.
- Sigafoos, J., Arthur-Kelly, M., & Butterfield, N. (2006). *Enhancing everyday communication for children with disabilities*. Baltimore: Paul H Brookes Publishing Co.
- Sigafoos, J., Green, V. A., Schlosser, R. W., O'Reilly, M. F., Lancioni, G. E., Rispoli, M., et al. (2009). Communication intervention in Rett syndrome: A systematic review. *Research in Autism Spectrum Disorders*, 3, 304–318. <http://doi.org/10.1016/j.rasd.2008.09.006>
- Sigafoos, J., Kagohara, D., Van Der Meer, L., Green, V. A., O'Reilly, M. F., Lancioni, G. E., Lang, R., Rispoli, M., & Zisimopoulos, D. (2011). Communication assessment for individuals with Rett syndrome: A systematic review. *Research in Autism Spectrum Disorders*, 5(2), 692–700. <http://doi.org/10.1016/j.rasd.2010.10.006>
- Sigafoos, J., Schlosser, R. W., Green, V. A., O'Reilly, M. F., & Lancioni, G. E. (2008). Communication and social skills assessment. In J. L. Matson (Ed.), *Clinical assessment and intervention for autism spectrum disorders* (pp. 165–192). Amsterdam, New York: Elsevier.
- Sigafoos, J., Woodyatt, G., Tucker, M., Roberts-Pennell, D., & Pittendreigh, N. (2000). Assessment of potential communicative acts in three individuals with Rett syndrome. *Journal of Developmental and Physical Disabilities*, 12, 203–216. [http://doi.org/1056-263X/00/0900-0203\\$18.00/0](http://doi.org/1056-263X/00/0900-0203$18.00/0)
- Simacek, J., Reichle, J., & McComas, J. J. (2016). Communication Intervention to Teach Requesting Through Aided AAC for Two Learners With Rett Syndrome. *Journal of Developmental and Physical Disabilities*, 28(1), 59–81. <http://doi.org/10.1007/s10882-015-9423-7>
- Studdiford, B. (30 de septiembre de 2019). *Standardized Assessment In AAC Evaluations*. <https://www.prentrom.com/articles/standardized-assessment-in-aac-evaluations?mode=view>
- Townend, G. S., Bartolotta, T. E., Urbanowicz, A., Wandin, H., & Curfs, L. M. G. (2020a). Development of consensus-based guidelines for managing communication of individuals with Rett syndrome. *Augmentative and Alternative Communication*, 36(2), 71–81. <http://doi.org/10.1080/07434618.2020.1785009>
- Townend, G. S., Bartolotta, T. E., Urbanowicz, A., Wandin, H., & Curfs, L. M. G. (2020b). *Rett syndrome communication guidelines: a handbook for therapists, educators and families*. Rett Expertise Centre Netherlands-GKC, Maastricht, NL and RettSyndrome.org, Cincinnati, OH.
- Townend, G. S., Marschik, P. B., Smeets, E., van de Berg, R., van den Berg, M., & Curfs, L. M. G. (2016). Eye Gaze Technology as a Form of Augmentative and Alternative Communication for Individuals with Rett Syndrome: Experiences of Families in The Netherlands. *Journal of Developmental and Physical Disabilities*, 28(1), 101–112. <http://doi.org/10.1007/s10882-015-9455-z>
- Urbanowicz, A., Ciccone, N., Girdler, S., Leonard, H., & Downs, J. (2018) Choice making in Rett syndrome: a descriptive study using video data. *Disability and Rehabilitation*, 40(7), 813-819, <http://doi.org/10.1080/09638288.2016.1277392>
- Urbanowicz, A., Downs, J., Girdler, S., Ciccone, N., & Leonard, H. (2016). An Exploration of the Use of Eye Gaze and Gestures in Females With Rett Syndrome. *Journal of Speech, Language, and Hearing Research*, 59(6), 1373–1383. http://doi.org/10.1044/2015_JSLHR-L-14-0185
- Urbanowicz, A., Leonard, H., Girdler, S., Ciccone, N., & Downs, J. (2014). Parental perspectives on the communication abilities of their daughters with Rett syndrome. *Developmental Neurorehabilitation*, 19, 17–25. <http://doi.org/10.3109/17518423.2013.879940>

- Vessoayan, K., Steckle, G., Easton, B., Nichols, M., Mok Siu, V., & McDougall, J. (2018). Using eye-tracking technology for communication in Rett syndrome: perceptions of impact. *Augmentative and Alternative Communication*, 34(3), 230–241. <http://doi.org/10.1080/07434618.2018.1462848>
- Vignoli, A., Fabio, R. A., La Briola, F., Giannatiempo, S., Antonietti, A., Maggiolini, S., & Canevinia, M. P. (2010). Correlations between neurophysiological, behavioral, and cognitive function in Rett syndrome. *Epilepsy & Behavior*, 17(4), 489–496. <http://doi.org/10.1016/j.yebeh.2010.01.024>
- Von Tetzchner, S. (1997). Communication skills among females with Rett syndrome. *Eur Child Adolesc Psychiatry*, 6, 33–7.
- von Tetzchner, S., Jacobsen, K. H., Smith, L., Skjeldal, O. H., Heiberg, A., & Fagan, J. F. (1996). Vision, cognition and developmental characteristics of girls and woman with Rett syndrome. *Developmental Medicine and Child Neurology*, 38(3), 212–225. <http://doi.org/10.1111/j.1469-8749.1996.tb15083.x>
- Wagner, P. A. (1994). Adaptations for administering the Peabody Picture Vocabulary Test-Revised to individuals with severe communication and motor dysfunctions. *Mental Retardation*, 32(2), 107–112.
- Wandin, H., Lindberg, P., & Sonnander, K. (2015). Communication intervention in Rett syndrome: A survey of speech language pathologists in Swedish health services. *Disability and Rehabilitation*, 37(15), 1324–1333. <http://doi.org/10.3109/09638288.2014.962109>
- Ward, C., Chiat, S., & Townend, G. (2021). A comparison of formal and informal methods for assessing language and cognition in children with Rett syndrome. *Research in Developmental Disabilities*, 114, 1–15. <http://doi.org/10.1016/j.ridd.2021.103961>
- Wasson, C. A., Arvidson, H. H., & Lloyd, L. L. (1997) AAC assessment process. En L. L. Lloyd., D. R. Fuller., & H. H. Arvidson (Eds.): *Augmentative and Alternative Communication: A Handbook of Principles and Practices* (pp. 169–198). Allyn & Bacon.
- Woodyatt, G., & Ozanne, A. (1992a). Communication abilities in a case of Rett syndrome. *Journal of Intellectual Disability Research*, 36, 83–92. <http://doi.org/10.1111/j.1365-2788.1992.tb00473.x>
- Woodyatt, G., & Ozanne, A. (1992b). Communication abilities in Rett syndrome. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 22, 155–173.
- Woodyatt, G., & Ozanne, A. (1993). A longitudinal study of cognitive skills and communication behaviours in children with Rett syndrome. *Journal of Intellectual Disability Research*, 37, 419–435. <http://doi.org/10.1111/j.1365-2788.1993.tb00885.x>
- Woodyatt, G., & Ozanne, A. (1994). Intentionality and communication in four children with Rett syndrome. *Australia and New Zealand Journal of Developmental Disabilities*, 19, 173–183. <http://doi.org/10.1080/07263869400035211>
- Woodyatt, G., & Ozanne, A. (1997). Rett syndrome (RS) and profound intellectual disability: Cognitive and communication similarities and differences. *European Child and Adolescent Psychiatry*, 6, 31–32.
- Zangari, C. (2016). *AAC Assessment Corner with Vicki Clarke: Standardized Test For AAC Users*. Recuperado junio 2020. <https://praacticalaac.org/praactical/aac-assessment-corner-with-vicki-clarke-standardized-test-for-aac-users/>