

Funcionamiento cognitivo general y habilidades psicolingüísticas en niños con síndrome de Smith-Magenis

Elena Garayzábal Heinze¹, María Lens Villaverde², Esther Moruno López¹, Tatiana Conde Magro³,
Luis Felipe Moura³, Montserrat Fernández⁴ y Adriana Sampaio³
¹ Universidad Autónoma de Madrid, ² Universidad de Santiago de Compostela, ³ Universidad de Minho
y ⁴ Fundación Pública Gallega de Medicina Genómica

Presentamos un estudio psicolingüístico de una afección genética rara por microdelección que cursa con discapacidad intelectual y una relativamente buena preservación de las habilidades lingüísticas, el síndrome de Smith-Magenis (SSM) del que no existe ninguna descripción del perfil cognitivo y psicolingüístico con población española. Se ha caracterizado el perfil cognitivo y psicolingüístico del SSM a partir de una muestra de 9 pacientes niños españoles con edades comprendidas entre 7 y 11 años. El perfil cognitivo y psicolingüístico se evaluó con las pruebas estandarizadas Escala de Inteligencia de Wechsler para niños-IV, Test Illinois de Aptitudes Psicolingüísticas y el Test de Vocabulario en Imágenes Peabody. Los resultados sugieren un perfil específico caracterizado por un C.I. bajo y relativamente buenas habilidades para integrar información proveniente de diferentes canales; las dificultades observadas se centran en problemas de atención y comportamiento hiperactivo que se han puesto de manifiesto en la interacción durante la evaluación. Este estudio es la primera evidencia existente acerca de la descripción del perfil cognitivo y psicolingüístico en pacientes con SSM en España y ayudará a establecer pautas de intervención diferencial educativas y psicoterapéuticas respecto de otras enfermedades genéticas con baja incidencia con perfiles similares a los estudiados.

General cognitive functioning and psycholinguistic abilities in children with Smith-Magenis Syndrome. This study is a neuropsycholinguistic research of a rare genetic syndrome with microdeletion that co-occurs with intellectual disabilities and relatively good language abilities, the Smith-Magenis Syndrome (SMS). Nevertheless, there are no cognitive and psycholinguistic profile analyses performed with Spanish population. In this sense, we characterized the cognitive and psycholinguistic profile of a sample with 9 participants with SMS (7 to 11 years of age). The cognitive and psychological profile was assessed with diverse standardized tests: Wechsler Intelligence Scale for Children - IV version, Illinois Test of Psycholinguistic Abilities and Peabody Picture Vocabulary Test. Results suggest a specific cognitive and psychological profile characterized by a low IQ and relative good abilities in integrating information, whereas attention problems and hyperactive behaviors were displayed when interacting with the child during the assessment. This work is the first evidence of the cognitive and psycholinguistic profile characterization in patients with SMS in Spain, and will help to guide a more accurate diagnosis and differential intervention in rare genetic diseases with similar cognitive and psycholinguistic profiles.

Los avances en el campo de la genética están contribuyendo cada vez más al conocimiento de los determinantes genéticos para la cognición humana. La descripción de síndromes genéticos raros o de baja incidencia abre la puerta a la investigación de los determinantes fenotípicos comportamentales y cognitivos, de hecho, muchos de los conocidos trastornos genéticos del neurodesarrollo están asociados a fenotipos conductuales y cognitivos.

El síndrome de Smith-Magenis (SSM) fue descrito por primera vez en 1982 por Ann C. M. Smith, Ellen Magenis y su grupo de investigación (Smith, McGavran y Waldstein, 1982) y comprende una afectación multisistémica y retraso del desarrollo. Está causado por una delección intersticial del cromosoma 17p11.2 con aproximadamente 3.5 Mb, identificada en el 70% de los afectados por esta microdelección. Se han determinado también mutaciones heterocigóticas del gen RAI1 en la región crítica del SSM (Gropman, Elsea, Duncan y Smith, 2007). Este síndrome se da en todos los grupos étnicos, en ambos sexos y en todas las clases sociales con una incidencia de 1/25.000-1/15.000 (Greenberg, Guzzetta, Montes de Oca-Luna, Magenis, Smith, Richter et al., 1991).

Aunque es claramente identificable a partir de pruebas genéticas moleculares, su diagnóstico pasa desapercibido por ser poco conocido por los profesionales. Es un trastorno del neurodesarro-

llo que cursa con déficit cognitivo y del desarrollo, y suele manifestarse con defectos cardiológicos congénitos, rasgos faciales característicos (forma cuadrada de la cara, labio superior evertido —en forma de tienda de campaña— y ojos hundidos) y problemas comportamentales (Shelley y Robertson, 2005). Uno de los aspectos clínicos más sobresalientes y de mayor preocupación son los trastornos del sueño, que obliga a la mayoría de los afectados a medicarse y seguir con frecuencia un tratamiento con melatonina (Greenberg et al., 1991; Potocki, Chen, Park, Osterholm, Withers, Kimonis et al., 2000).

Cognitivamente, el SSM se caracteriza por presentar discapacidad intelectual, un marcado déficit atencional y dificultad para adaptarse a las situaciones nuevas (Dykens, Finucane y Gayley, 1997; Martin, Wolters y Smith, 2006; Willekens, De Cock y Fryns, 2000). Manifiestan conductas autoagresivas, estereotipias (autoabrazo, balanceos, movimientos mano-boca) e hiperactividad, y el lenguaje de muchos de ellos está con frecuencia plagado de palabrotas e insultos (Andrieux, Villenet, Quief, Lignon, Geffroy, Roumier et al., 2007; Dykens y Smith, 1998; Girirajan, Vlangos, Szomju, Edelman, Trevors, Dupuis et al., 2006). A pesar de estas conductas claramente negativas, la personalidad de los afectados por el SSM es «encantadora» y atrayente, desarrollan un buen sentido del humor y poseen una buena memoria a largo plazo, especialmente para caras, lugares y acontecimientos, y destrezas relativas a nivel de cierre perceptual, habilidades gestálticas y percepción espacial (Chen, Potocki y Lupski, 1996; Dykens y Smith, 1998; Gropman, Duncan y Smith, 2006; Sarimski, 2004; Smith, Dykens y Greenberg, 1998; Udwin, Webber y Horn, 2001) ya evidentes a partir de edades tempranas (Wolters et al., 2009).

En un marco de discapacidad intelectual los afectados por este síndrome muestran dificultades de procesamiento secuencial, memoria a corto plazo e integración sensorial. Las habilidades lingüísticas están caracterizadas desde un punto de vista del desarrollo por un marcado retraso en el lenguaje expresivo, como el balbuceo y primeras vocalizaciones, debido en gran medida a los problemas orofaciales presentes en la mayoría de los afectados. Con todo, una descripción detallada y comprensiva de las capacidades lingüísticas está limitada a algunos estudios sobre la disfunción oromotora en niños pequeños (Solomon, McCullah, Krasenwich y Smith, 2002; Sonies, Solomon, Ondrey, McCullagh, Greenber y Smith, 1997). Respecto al lenguaje algunos estudios apuntan a que el conocimiento de asociaciones semánticas es mayor que el de las asociaciones sintácticas (Udwin, Weber y Horn, 2001). Por lo que respecta a la pragmática presentan dificultades en responder preguntas en contextos conversacionales, prefieren preguntar para controlar el tema, se sienten inseguros en continuar temas introducidos por otros y no suelen respetar la toma de turnos. No se observan grandes dificultades de tipo comprensivo, a pesar de la pérdida auditiva manifiesta en un alto porcentaje de la población debido a otitis medias recurrentes, si bien un 78% de los afectados presenta hiperacusia (Zalewski, Solomon, McCullagh y Smith, 2003).

En este estudio analizamos el síndrome de Smith-Magenis a partir de una evaluación cognitiva y psicolingüística. La descripción de estos perfiles plantea una serie de preguntas relacionadas con los déficit de los pacientes. La caracterización de un perfil prototípico, aunque con variaciones interindividuales, sirve para distinguir diferentes dimensiones características de este síndrome que lo diferencian de otras enfermedades genéticas raras y poblaciones con un desarrollo típico.

Los objetivos de este estudio se articulan sobre cuatro aspectos fundamentales: (a) caracterizar el funcionamiento cognitivo y psicolingüístico de los niños con síndrome de Smith-Magenis; (b) investigar si existe una variabilidad intra-síndrome de las funciones cognitivas y psicolingüísticas; (c) si algunas de estas funciones son homogéneas en este síndrome, esto es, identificar posibles destrezas y dificultades en el perfil cognitivo de estos niños; (d) por último, evaluar la asociación entre los distintos dominios evaluados.

Método

Participantes

La muestra del presente estudio está compuesta por 9 niños españoles (5 hombres y 4 mujeres) genéticamente diagnosticados con el síndrome de Smith-Magenis por medio del FISH (Fluorescencia por Hibridación *In Situ*). Las edades de los participantes están comprendidas entre los 7 y los 11 años. El nivel educativo comprende desde primero de Educación Primaria hasta quinto de Educación Primaria y todos los participantes tienen adaptaciones curriculares. Los pacientes son diestros y monolingües de español castellano. Igualmente, todos los participantes reciben tratamiento farmacológico con melatonina para regular los problemas de sueño característicos de este síndrome.

Los padres de los participantes firmaron un consentimiento informado en el que quedaban detalladas las bases de este estudio: evaluación y pruebas aplicadas y objetivos que se perseguían en cumplimiento de la Declaración de Helsinki y la Ley de Protección de Datos de Carácter Personal 15/1999.

Instrumentos

La *Escala de Inteligencia de Wechsler para niños* —WISC-IV— (Wechsler, 2003) es un instrumento clínico de administración individual que evalúa las capacidades cognitivas de niños (6 años y 0 meses - 16 años y 11 meses). Contiene distintos tests e índices que proporcionan información sobre el funcionamiento intelectual, permitiendo obtener cinco puntuaciones compuestas, concretamente: Capacidad Intelectual General (CI total), índice de Comprensión Verbal (CV), índice de Razonamiento Perceptivo (RP), índice de Memoria de Trabajo (MT) e índice de Velocidad de Procesamiento (VP).

El *Test Illinois de Aptitudes Psicolingüísticas* —ITPA— (Kirk, McCarthy y Kirk, 2005) es una prueba de administración individual destinada a la evaluación de las funciones psicolingüísticas de niños en edad de 2 años y medio a 10 y medio. El ITPA es un instrumento diagnóstico que permite evaluar los procesos de comunicación y detección de trastornos de aprendizaje tanto de producción como de comprensión. Esta prueba se compone de doce subtests que evalúan las habilidades psicolingüísticas al nivel representativo y al nivel automático.

El *Test de Vocabulario en Imágenes Peabody* —PPVT-III— (Dunn, Dunn y Arribas, 2006) evalúa el nivel de adquisición de vocabulario y permite una detección rápida de las dificultades verbales. Es un instrumento de aplicación individual y las edades de aplicación van desde los 2 años y medio a los 90 años.

Procedimiento

El proceso de evaluación neuropsicológica ha sido llevado a cabo por profesionales psicólogos y logopedas, todos con expe-

riencia en el uso de instrumentos clínicos tipificados y en la evaluación de niños en esta situación clínica particular (SSM). Se administró de forma individual y en diferentes sesiones la *Escala de Inteligencia de Wechsler para niños (WISC-IV)*, el *Test Illinois de Habilidades Psicolingüísticas (ITPA)* y el *Test de Vocabulario en Imágenes Peabody (PPVT-III)*.

Posteriormente, las diferentes pruebas fueron corregidas y acotadas de acuerdo con los criterios de los respectivos manuales y las puntuaciones directas se convirtieron en puntuaciones escalares (WISC-IV), puntuaciones típicas (ITPA) y percentiles (PPVT-III).

Resultados

Los resultados presentados se encuentran organizados según los objetivos de este estudio, esto es, el funcionamiento y perfil cognitivo y psicolingüístico de los afectados por el síndrome de Smith-Magenis, destrezas y dificultades y correlaciones entre las funciones cognitivas estudiadas.

El funcionamiento cognitivo y psicolingüístico en el SSM

Con la finalidad de explorar este primer objetivo, se ha procedido a la descripción estadística de los resultados de las distintas pruebas de evaluación (tabla 1).

Así, con respecto al funcionamiento cognitivo general (WISC-IV), las puntuaciones de los sujetos en el índice de *Comprensión verbal* varían entre 45 y 75, con una media de 59,50 (D.T.= 10,52). Del mismo modo, el índice de *Razonamiento perceptivo* varía entre 45 y 72, la media es de 57,80 (D.T.= 10,74). El índice de *Memoria de trabajo* varía entre 50 y 61, con una media de 52,7 (D.T.= 3,80). En lo que respecta al índice de *Velocidad de procesamiento*, éste varía entre 50 y 85, la media es de 59,70 (D.T.= 9,87). Es importante señalar que el CI total está comprendido entre 41 y 62, con una media de 48,90 (D.T.= 6,64).

Por lo que respecta a la aptitud psicolingüística (ITPA), las puntuaciones del grupo en el nivel *representativo auditivo-vocal* oscilan entre 20,33 y 39,33, con una media de 25,13 (D.T.= 5,28) y en el dominio *representativo viso-motor* entre 24,00 y 41,00, y

una media de 28,33 (D.T.= 5,01). En el nivel *automático auditivo-vocal* el desempeño de los sujetos fluctúa entre 20,50 y 36,50, con una media de 25,45 (D.T.= 4,96) y en el *automático viso-motor* entre 21,00 y 41,50, con una media de 26,65 (D.T.= 6,69).

El nivel de vocabulario receptivo (PPVT-III) varía entre 55 y 95, con una media de 60,48 (D.T.= 12,72).

El perfil cognitivo y psicolingüístico

Con la finalidad de comprobar si existía un perfil cognitivo similar o diversificado entre los pacientes, hemos recurrido al diagrama de caja para observar los niveles de concentración/dispersión de los resultados, dada la muestra de que disponemos. Los diagramas que aquí se presentan permiten observar heterogeneidad y dispersión en los resultados de los perfiles cognitivos, observados a partir de las

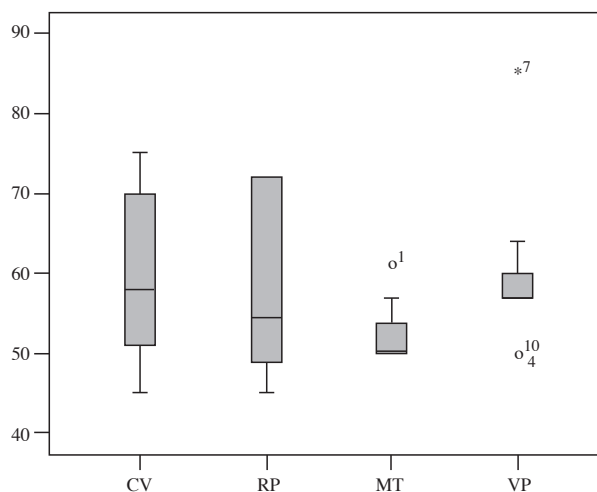


Figura 1. Niveles de concentración/dispersión de los resultados de la muestra en el WISC-IV. CV: Comprensión verbal; RP: Razonamiento perceptivo; MT: Memoria de trabajo; VP: Velocidad de procesamiento

Tabla 1 Puntuaciones obtenidas en el WISC-IV, ITPA y Peabody		
	Media (D.T.)	Variación
Funcionamiento cognitivo general – CI Total (WISC-IV)	48,90 (6,64)	41-62
Índice de <i>comprensión verbal</i>	59,50 (10,52)	45-75
Índice <i>razonamiento perceptivo</i>	57,80 (10,74)	45-72
Índice <i>memoria de trabajo</i>	52,70 (3,80)	50-61
Índice <i>velocidad de procesamiento</i>	59,70 (9,87)	50-85
ITPA		
<i>Representativo Auditivo-vocal</i>	25,13 (5,28)	20,33-39,33
<i>Representativo Viso-motor</i>	28,33 (5,01)	24-41
<i>Automático Auditivo-vocal</i>	25,45 (4,96)	20,50-36,50
<i>Automático Viso-motor</i>	26,65 (6,69)	21,00-41,50
Peabody Picture Vocabulary Scale	60,48 (12,72)	55-95

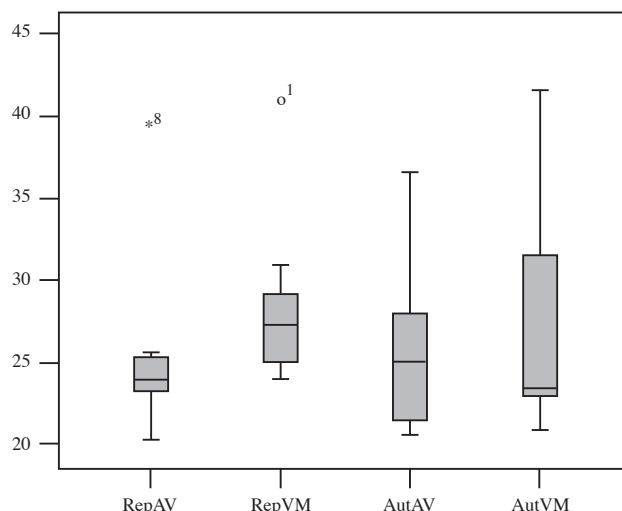


Figura 2. Niveles de concentración/dispersión de los resultados de la muestra en el ITPA. RepAV: Representativo auditivo-vocal; RepVM: Representativo viso-motor; AutAV: Automático auditivo-vocal; AutVM: automático viso-motor

puntuaciones en el WISC-IV (diagrama 1). No obstante, este patrón de heterogeneidad no es observable en los test que evalúan las competencias lingüísticas, esto es, el patrón de respuestas presenta menor variabilidad y dispersión, como observamos con la administración del ITPA (diagrama 2) o el PPVT-III (diagrama 3). Es importante destacar que el caso 3 en el ITPA y el caso 5 en el WISC-IV y en el PPVT-III que se distancian del perfil identificado.

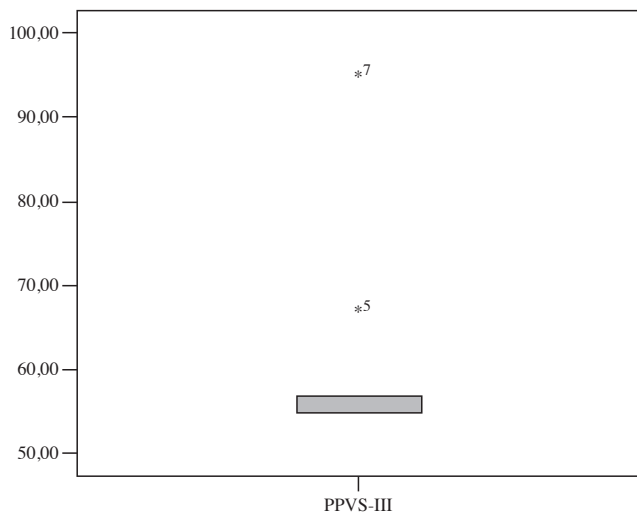


Figura 3. Niveles de concentración/dispersión de los resultados de la muestra en el PPVT-III

Destrezas y dificultades en el perfil cognitivo

Se ha realizado la prueba de Wilcoxon y la prueba de Signos para comprobar si existían diferencias en el desempeño del grupo en los dominios del WISC-IV de *Razonamiento Perceptivo (RP)*, *Comprensión Verbal (CV)*, *Memoria de Trabajo (MT)*, *Velocidad de Procesamiento (VP)* y en los niveles del ITPA *Representativo Auditivo-Vocal (RepAV)*, *Representativo Viso-Motor (RepVM)*, *Automático Auditivo-Vocal (AutAV)*, *Automático Viso-Motor (AutVM)*.

Los test coinciden en evidenciar la existencia de diferencias estadísticamente significativas entre los índices *Velocidad de Procesamiento* y *Memoria de Trabajo* ($Z = -2,246$, $p < ,05$ (tabla 2).

Los resultados de las pruebas de Wilcoxon y Signos señalan la existencia de diferencias estadísticamente significativas entre los dominios *Representativo Viso-Motor* y *Representativo Auditivo-Vocal* ($Z = -2,803$, $p = ,005$; Signos= $p = ,002$). El nivel *Representativo Viso-Motor* se perfila como un relativo punto fuerte (tabla 3).

Correlaciones en las funciones cognitivas evaluadas

Con la finalidad de verificar si existía una asociación entre las distintas funciones cognitivas evaluadas en el WISC-IV y en el

	RP - CV	MT - CV	VP - CV	MT - RP	VP - RP	VP - MT
Z	,766	1,788	,204	1,128	,970	2,246*
* $p \leq ,05$						

ITPA se ha realizado el test de correlaciones bivariadas de Pearson para las dos pruebas separadamente (tablas 4 y 5). Una vez más, tras el elevado número de test estadísticos realizados, se procedió a la corrección de Bonferroni ($p < ,01$).

Los resultados revelaron una asociación estadísticamente significativa entre los dominios del ITPA RepAV y RepVM ($r = ,872$, $p < ,01$), RepAV y AutAV ($r = ,859$, $p < ,01$) y, finalmente, entre RepAV y AutVM ($r = ,823$, $p < ,01$) (tabla 5).

	RepAV- AutAV	RepVM- RepAV	AutVM- RepAV	AutAV- RepVM	AutVM- RepVM	AutVM- AutAV
Z	-,237	-2,803**	-,593	-1,962	-1,020	-,415
** $p \leq ,008$						

	CV - RP	CV - MT	CV - VP	RP - MT	RP - VP	MT - VP
r	,716	,246	,499	,129	,649	,214

	RepAV- RepVM	RepAV- AutAV	RepAV- AutVM	RepVM- AutAV	RepVM- AutVM	AutAV - AutVM
R	,872*	,859*	,823*	,753	,675	,645
* $p < ,01$						

Discusión y conclusiones

Los resultados de este estudio muestran un retraso acentuado en todos los dominios cognitivos y psicolingüísticos que caracterizan a los niños con síndrome de Smith-Magenis en relación con la población normalizada.

El funcionamiento intelectual de los pacientes del estudio se caracteriza por un marcado déficit cognitivo, con valores coincidentes con los observados en otros estudios y en los que se obtienen valores de C.I. entre 42 y 60 (de Rijk-van An del, Catsman-Berrevoets, van Hemel y Hamers, 1991; Moncla, Livet, Auger, Mattei, Mattei y Firaud, 1991; Udwin, Webber y Horn, 2001).

La relativa heterogeneidad de sus perfiles cognitivos muestra que a pesar del carácter de la afectación cognitiva generalizada en estas personas, es posible destacar algunos puntos fuertes y frágiles dentro de un cuadro general de déficits.

De este modo, a nivel cognitivo destaca como punto débil la *memoria de trabajo* en relación a los puntos fuertes relativos: la *velocidad de procesamiento*, el *razonamiento perceptivo* y la *comprensión verbal*, aunque todos ellos son puntuaciones bajas en relación a un CI medio en la población general. Los test que evalúan el índice de *velocidad de procesamiento* implican capacidades de atención visual, atención sostenida y de estrategias del niño para resolver las tareas, competencias necesarias para realizar tareas

de memoria de trabajo que, además de la capacidad atencional, exigen memoria auditiva primaria y capacidad de secuenciación o de manipulación mental de la información. De hecho, estudios previos que examinaron el perfil cognitivo de niños y adultos con SSM identificaron problemas a nivel atencional, específicamente distractibilidad e impulsividad, y dificultades de memoria a corto plazo (Dykens, Finucane y Gayley, 1997; Dykens y Smith, 1998; Udwin et al., 2001; Webber, 1999). Estas se constituyen como funciones fundamentales en la resolución de problemas, en el aprendizaje y en la adquisición y desarrollo de distintas capacidades; todo ello repercute en un desarrollo deficiente de habilidades lingüísticas, especialmente en los primeros estadios del desarrollo, y en el área aritmética, fundamentales para el desarrollo educativo y desempeño en la vida cotidiana. Esta incapacidad para perseverar en las tareas, la reducida tolerancia a la fatiga y dificultades de atención sostenida comprometen el desempeño eficaz en los distintos dominios. El gran número de errores en *Claves* (WISC-IV) que compone el índice de *velocidad de procesamiento* es un buen indicador del elevado grado de impulsividad en la realización de las tareas, así como del déficit atencional subyacente.

De modo adicional, también observamos que el razonamiento perceptivo, o pruebas de carácter gestáltico, se constituyen como una destreza relativa, dentro de un cuadro general de deficiencias (Dykens et al., 1997), lo que sugiere que existe una mejor capacidad para atribuir sentido global e integrar tanto estímulos visuales como espaciales.

En relación a los datos obtenidos del índice de comprensión verbal, verificamos cómo la capacidad que poseen para integrar información se evidencia en las pruebas relacionadas con la comprensión verbal, ya que parece constituir una relativa habilidad en estos niños. De forma consistente, en tareas de corte psicolingüístico, el dominio *Representativo viso-motor* se establecería como una destreza en comparación con otros dominios, requieren habilidades concretas para el completamiento e integración de estímulos, así como la capacidad de organización de la información recibida y producida. De forma conjunta estos datos sugieren una capacidad general en esta población para poder extraer significados comunes de elementos no integrados ya sean de naturaleza visual o auditiva. Estos resultados son consistentes con estudios que muestran que las capacidades lingüísticas de recepción/compreensión están más preservadas que las capacidades para el lenguaje expresivo (Dykens et al., 1997; Gropman, Duncan y Smith, 2006; Howlin y Udwin, 2002; Udwin et al., 2001).

Por otro lado se confirman acentuadas dificultades a nivel representativo auditivo-vocal. De hecho, no son capaces de integrar una información oral compleja para poder resolver las pruebas con éxito, lo que puede deberse a las dificultades de mantenimiento de la atención que caracterizan a este síndrome. Este tipo de tareas demanda un nivel grande de recursos atencionales y de memoria a corto plazo que permiten procesar y manejar porciones informativas mayores, lo que supone una gran dificultad entre los niños afectados por el SSM (Dykens et al., 1997). No obstante, dentro de este mismo nivel la capacidad para relacionar conceptos que se presentan oralmente parece constituir un punto «fuerte», lo que de nuevo vuelve a corroborar cierto grado de destreza en relación con la capacidad de integrar pequeñas porciones informativas.

Respecto a la comprensión de vocabulario pasivo, los resultados han mostrado un marcado nivel de dificultad. El nivel de vocabulario receptivo medido con el Peabody es un buen predictor del nivel de aprendizaje. En nuestra muestra la comprensión de vocabulario

es muy reducido, lo que necesariamente interviene en los aspectos de aprendizaje y los condicionan; podemos observar cómo los pobres resultados obtenidos dan cuenta de un nivel de competencia lingüística realmente baja en este síndrome, lo que, por otro lado, es coherente con los resultados generales de todas las pruebas.

Limitaciones de la evaluación y de la muestra

En este apartado queremos reflejar la experiencia subjetiva del evaluador, dado que los resultados obtenidos en las diferentes pruebas, y durante la interacción lógica con los pacientes a lo largo del proceso de evaluación, nos han permitido llevar a cabo una serie de observaciones, en nuestra opinión relevantes, que ayudan a la comprensión del comportamiento cognitivo y psicolingüístico de estos niños:

- La baja tolerancia a la fatiga, con la consecuente falta de atención, perjudica la evaluación de sus capacidades generales reales.
- Creemos que los niños con SSM tienen mejor capacidad en la ejecución que en la hallada en los resultados de las pruebas estandarizadas administradas, si se emplea la estrategia adecuada para mantener su atención, el compromiso del niño con la tarea realizada es mayor.
- Es fundamental para el desarrollo de la evaluación la interacción previa con el niño para conocer sus particularidades, idiosincrasias comportamentales y sus intereses.

La conducta hiperactiva y los problemas atencionales hacen que el participante no permanezca mucho tiempo sentado. Creemos que este hecho ha de ser tenido muy en cuenta dado que el proceso de evaluación de los niños afectados por SSM exige por parte del evaluador cierta versatilidad y flexibilidad a la hora de evaluar. Así, en determinadas ocasiones, para conseguir completar las pruebas que se estaban llevando a cabo surgió la necesidad de hacer numerosas pausas y reforzar al niño con actividades o estímulos motivadores para ellos (invariablemente en la muestra el acceso a ordenadores o teléfonos móviles resultaron estímulos adecuados) consiguiendo así un vínculo con el evaluador y la propia situación de evaluación.

Por otro lado, las alteraciones de los niveles de melatonina características del síndrome justificarían sus problemas de conducta, por lo cual es una variable que se debe tener en cuenta a la hora de evaluar y de llevar a cabo la intervención. Así, parece que los niños medicados muestran un mejor rendimiento en las primeras horas del día y resulta prácticamente imposible trabajar con ellos en horas de la tarde.

Otro aspecto relevante relacionado con las limitaciones de la evaluación lo encontramos en los instrumentos utilizados; se ha puesto de manifiesto que las pruebas no tienen en cuenta más que a una población normalizada y no las características que puedan derivarse de otro tipo de poblaciones que conviven con limitaciones físicas, cognitivas y lingüísticas; por lo que hacemos una llamada de atención para que se desarrollen pruebas ajustadas a las necesidades de estos niños u otros con necesidades muy específicas.

Sospechamos que un mayor atractivo en cuanto al soporte en que se presentan las pruebas puede constituir una valía adicional para la evaluación y la valoración más real de las capacidades de estos niños. A través de nuestra experiencia como evaluadores de este grupo de población, hemos observado durante la aplicación de las pruebas en formato digital que este soporte les resulta mucho

más atractivo y captan mejor su atención; y en consecuencia su rendimiento mejora considerablemente o su rendimiento es reflejado en la batería de pruebas de forma acorde a sus capacidades reales. La incorporación del soporte digital, del ordenador, como herramienta cotidiana en el trabajo y en los hogares debe extenderse del mismo modo en la evaluación, de forma que ésta se adapte a la realidad en la que vivimos y en la que las personas evaluadas están inmersas.

Finalmente, los datos obtenidos en nuestro estudio resaltan la necesidad de compensar y ayudar a estimular aprendizajes que se ven limitados por los problemas de atención e impulsividad, por ello, para facilitar el trabajo con estos niños es necesario que la información sea clara, precisa y sucinta (Udwin et al., 2001).

La muestra tiene una amplia dispersión geográfica, todo el territorio español, por lo que los datos han sido valorados en relación con la muestra de tipificación de las propias pruebas validadas para la población española. Nuestro objetivo ha sido determinar y caracterizar el funcionamiento cognitivo y lingüístico de los niños con síndrome Smith-Magenis en un entorno natural, sus habilidades y sus déficits, no se han buscado diferencias cognitivas ni lingüísticas entre los niños con SSM y los niños con un desarrollo típico.

En estudios futuros sería conveniente aumentar la muestra de enfermos con el síndrome de Smith-Magenis conforme se vayan diagnosticando, para dar mayor validez a los datos que aquí se han presentado. En las enfermedades raras existe una gran limitación por la baja incidencia y prevalencia; en este estudio hemos podido

acceder a la mayoría de los afectados conocidos en España en el rango de edad establecido en este trabajo.

Una nueva e interesante línea de investigación surge ante la posibilidad de incluir un grupo control de población con desarrollo típico y de afectados por el síndrome de Smith-Magenis de modo que se puedan caracterizar los patrones de desempeño intra-dominio e inter-dominio ante determinadas tareas o intervenciones.

En la bibliografía existente relacionada con este síndrome queda patente la carencia de estudios neuroanatómicos y neurofuncionales relacionados con las deficiencias cognitivas que presenta. Sería muy interesante explorar en estudios posteriores hasta qué punto el perfil cognitivo señalado en nuestro estudio se corresponde con la evidencia neuroanatómica y neurofuncional.

Agradecimientos

Este estudio se encuadra en el proyecto *caracterización cognitiva y social del síndrome de Smith-Magenis*, financiado por la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER). I Convocatoria Fondo Inocente, Inocente de Atención Integral a Niños con Enfermedades Raras.

Agradecemos a la Asociación Síndrome Smith-Magenis España (ASME) su disposición para contactar con las familias cuyos hijos han formado parte de este estudio. Igualmente, agradecemos a los afectados por el síndrome de Smith-Magenis y a sus familiares la participación en este estudio.

Referencias

- Andrieux, J., Villenet, C., Quief, S., Lignon, S., Geffroy, S., Roumier, C., et al. (2007). Genotype phenotype correlation of 30 patients with Smith-Magenis syndrome (SMS) using comparative genome hybridisation array: Cleft palate in SMS is associated with larger deletions. *Journal of Medical Genetics*, 44(8), 537-540.
- Chen, K.S., Potocki, L., y Lupski, J.R. (1996). The Smith-Magenis syndrome [del(17)p11.2]: Clinical review and molecular advances. *Mental Retardation and Developmental Disability Research Review*, 2, 122-129.
- de Rijk-van An del, J.F., Catsman-Berrev oets, C.E., van Hemel, J.O., y Hamers, A.J. (1991). Clinical and chromosome studies of three patients with Smith-Magenis syndrome. *Developmental Medicine and Child Neurology*, 33(4), 343-347.
- Dunn, L., Dunn, L.M., y Arribas, D. (2006). *Peabody, test de vocabulario en imágenes*. Madrid: Tea Ediciones.
- Dykens, E.M., Finucane, B.M., y Gayley, C. (1997). Brief report: Cognitive and behavioral profiles in persons with Smith-Magenis syndrome. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 27(2), 203-211.
- Dykens, E.M., y Smith, A.C. (1998). Distinctiveness and correlates of maladaptive behaviour in children and adolescents with Smith-Magenis syndrome. *Journal of Intellectual Disability Research*, 42(Pt 6), 481-489.
- Girirajan, S., Vlangos, C.N., Szomju, B.B., Edelman, E., Trevors, C.D., Dupuis, L., et al. (2006). Genotype-phenotype correlation in Smith-Magenis syndrome: Evidence that multiple genes in 17p11.2 contribute to the clinical spectrum. *Genetic Medicine*, 8(7), 417-427.
- Greenberg, F., Guzzetta, V., Montes de Oca-Luna, R., Magenis, R.E., Smith, A.C., Richter, S.F., et al. (1991). Molecular analysis of the Smith-Magenis syndrome: A possible contiguous-gene syndrome associated with del(17)(p11.2). *American Journal of Human Genetics*, 49(6), 1207-1218.
- Gropman, A.L., Duncan, W.C., y Smith, A.C. (2006). Neurologic and developmental features of the Smith-Magenis syndrome (del 17p11.2). *Pediatric Neurology*, 34(5), 337-350.
- Gropman, A.L., Elsea, S., Duncan, W.C., Jr., y Smith, A.C. (2007). New developments in Smith-Magenis syndrome (del 17p11.2). *Curr Opin Neurol*, 20(2), 125-134.
- Howlin, P., y Udwin, O. (2002). *Outcomes in neurodevelopmental and genetic disorders*. Cambridge: Cambridge University Press.
- Kirk, S.A., McCarthy, J.J., y Kirk, W. (2005). *Test Illinois de Aptitudes Psicolingüísticas*. Madrid: TEA Ediciones.
- Martin, S.C., Wolters, P.L., y Smith, A.C. (2006). Adaptive and maladaptive behavior in children with Smith-Magenis Syndrome. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 36(4), 541-552.
- Moncla, A., Livet, M.O., Auger, M., Mattei, J.F., Mattei, M.G., y Firaud, F. (1991). Smith-Magenis syndrome: A new contiguous gene syndrome. *Journal of Medical Genetics*, 28, 627-632.
- Potocki, L., Glaze, D., Tan, D.X., Park, S.S., Kashork, C.D., Shaffer, L.G., et al. (2000). Circadian rhythm abnormalities of melatonin in Smith-Magenis syndrome. *Journal of Medical Genetics*, 37(6), 428-433.
- Sarimski, K. (2004). Communicative competence and behavioural phenotype in children with Smith-Magenis syndrome. *Genetic Counselling*, 15(3), 347-355.
- Shelley, B.P., y Robertson, M.M. (2005). The neuropsychiatry and multisystem features of the Smith-Magenis syndrome: A review. *Journal of Neuropsychiatry and Clinical Neuroscience*, 17(1), 91-97.
- Smith, A., McGavran, L., y Waldstein, G. (1982). Deletion of the 17 short arm in two patients with facial clefts. *American Journal of Human Genetics*, 34(Suppl.), A410.
- Smith, A.C., Dykens, E., y Greenberg, F. (1998). Behavioral phenotype of Smith-Magenis syndrome (del 17p11.2). *American Journal of Medical Genetics*, 81(2), 179-185.
- Solomon, B., McCullah, L., Krasenw ich, D., y Smith, A.C. (2002). Oral sensory motor, swallowing and speech findings in Smith Magenis syndrome: A research update. *American Society of Human Genetic Research*, 71(4), 271.

- Sonies, B.C., Solomon, B.I., Ondrey, F., McCullagh, L., Greenberg, F., y Smith, A.C. (1997). Oral-motor and otolaryngologic findings in 14 patients with Smith-Magenis syndrome (17p11.2): Results of an interdisciplinary study. *American Journal of Human Genetics*, 61:4, A5.
- Udwin, O., Webber, C., y Horn, I. (2001). Abilities and attainment in Smith-Magenis syndrome. *Development Medicine and Child Neurology*, 43(12), 823-828.
- Webber, C. (1999). *Cognitive and Behavioural Phenotype of Children with Smith-Magenis Syndrome*. University of Leicester.
- Wechsler, D. (2003). *The Wechsler Intelligence Scale for Children - Fourth Edition (WISC-IV)*. Madrid: Tea Ediciones.
- Willekens, D., De Cock, P., y Fryns, J.P. (2000). Three young children with Smith-Magenis syndrome: Their distinct, recognisable behavioural phenotype as the most important clinical symptoms. *Genetic Counselling*, 11, 103-110.
- Wolters, P.L., Gropman, A.L., Martin, S.C., Smith, M.R., Hildenbrand, H.L., Brewer, C.C., et al. (2009). Neurodevelopment of children under 3 years of age with Smith-Magenis syndrome. *Pediatric Neurology*, 41(4), 250-258.
- Zalewski, C.K., Solomon, B., McCullagh, L., y Smith, A.C. (2003). Audiologic Phenotype of Smith-Magenis Syndrome. *ASHA Leader* 2003, 8, 77.