

Guía para valoradores de dependencia sobre discapacidad intelectual y/o del desarrollo



Agradecimientos

Federación Autismo Madrid, Fundación Síndrome de Down Madrid, Aspace Madrid, Asociación Síndrome de West, Asociación Esclerosis Tuberosa, Asociación Síndrome de Williams (ASWE), Asociación Síndrome de Rett, Asociación Española Síndrome de Sotos, Asociación Española Síndrome de Prader Willi, Asociación ASA - Síndrome Angelman, Fundación Síndrome de Dravet, Asociación Síndrome de Apert, Asociación Cornelia de Lange, Fundación Síndrome 5P.

Plena Inclusión Madrid

Avenida Ciudad de Barcelona 108, escalera 2 Bajo D.
28007 Madrid.

www.plenainclusionmadrid.org

info@plenamadrid.org

Autores: Observatorio de Dependencia de Plena Inclusión Madrid

Daniel AlonsoFundación Amás Social
María José Alonso.....Aleph Tea
Noelia Escobar.....Fundación Alas Madrid
Rocío EsterasAsociación Cepri Y Asociación Pauta
Míriam GarayAfanias
Fernando LlorenteAfanias
Almudena MorlaFundación Síndrome De Down Madrid
Lourdes PirisPlena Inclusión Madrid
Miguel Ruiz De ArcuateFundación Aprocor
Inés RuizFundación Gil Gayarre
Ruth SastreFundación Amás Social

Coordinación: Plena Inclusión Madrid

Lourdes Piris

Financia: Área de Familias, Igualdad y Bienestar Social del Ayuntamiento de Madrid.

Diseño y maquetación: Yesser S.A.

Edición: Diciembre 2019

índice

1. OBJETO DE LA GUÍA	4
2. ENFOQUE DE DERECHOS HUMANOS	6
3. DISCAPACIDAD INTELECTUAL	8
3.1 Discapacidad intelectual: definición, causas y particularidades	9
3.2 Inteligencia límite	12
4. TRASTORNOS DEL ESPECTRO DEL AUTISMO (TEA)	18
4.1 Trastornos del espectro del autismo: definición, causas y particularidades	19
4.2 Síndrome de Asperger	24
5. PRINCIPALES SÍNDROMES QUE CURSAN CON DISCAPACIDAD INTELECTUAL	26
6. ABORDAJE DE LA VALORACIÓN	62
6.1 La entrevista	63
6.2 Abordaje de las actividades y tareas del baremo en las personas con discapacidad intelectual y/o del desarrollo	64
7. RECURSOS PARA PERSONAS CON DISCAPACIDAD INTELECTUAL Y/O DEL DESARROLLO	84
8. BIBLIOGRAFÍA	90

1.

Objeto de la guía



La presente guía tiene como principal objetivo ofrecer una herramienta útil y práctica a profesionales que valoran la situación de dependencia de las personas con discapacidad intelectual y/o del desarrollo, complementando y ampliando en la medida de lo posible el bagaje formativo sobre un colectivo tan complejo y dispar. Este documento pretende:

- **Dar a conocer nociones básicas** sobre las características particulares de las personas con discapacidad intelectual y/o del desarrollo para poder traducir las mismas durante el proceso de evaluación de la situación de dependencia, facilitando así la objetivación en la aplicación del baremo de valoración de la dependencia (BVD).
- **Aportar una visión integral** de la discapacidad intelectual y/o del desarrollo teniendo presente cómo afecta en los diferentes aspectos funcionales e instrumentales de la persona.
- **Facilitar la comprensión de una población** tan heterogénea con necesidades de apoyo variadas y niveles funcionales diferentes con el fin de ayudar al valorador/a en el abordaje de posibles dificultades presentadas por las personas con discapacidad intelectual y/o del desarrollo que pueden estar relacionadas con la expresión y transmisión de la información, la correcta comprensión y consecuencias de la entrevista de valoración, así como el impacto emocional y conductual que puede suponer la visita y entrevista evaluadora por una figura ajena al entorno natural y familiar.
- **Hacer visible la sensibilidad** necesaria que en numerosos casos se necesita para considerar aspectos que van más allá de un diagnóstico médico aportado en un informe de salud.

2.

Enfoque de derechos humanos



Al elaborar esta guía hemos tenido como referente la Convención de la ONU sobre los Derechos de las Personas con Discapacidad de 2006 que forma parte de nuestro ordenamiento jurídico desde el 3 de mayo de 2008. Esta Convención aparecía al mismo tiempo que en España se aprobaba la Ley de Promoción de la Autonomía Personal y Atención a las Personas en Situación de Dependencia (conocida comúnmente como Ley de Dependencia).

Nos gustaría señalar que es conveniente que los valoradores/as recojan las preferencias de la persona en cuanto a su programa individual de atención, de acuerdo con el Artículo 12 de la citada Convención (igual reconocimiento como persona ante la ley) que hace referencia al ejercicio de la capacidad jurídica del Derecho a decidir sobre la propia vida. En la misma línea, el artículo 19 de dicha Convención (derecho a vivir de forma independiente y a ser incluido en la comunidad) indica que las personas tienen que tener la oportunidad de elegir su lugar de residencia y dónde y con quién vivir en igualdad de condiciones con las demás.

Por ello, es importante recordar estos postulados:

- La discapacidad intelectual y/o del desarrollo no es una enfermedad.
- Las personas con discapacidad intelectual y/o del desarrollo son ciudadanos y ciudadanas como el resto.
- Cada persona con discapacidad intelectual y/o del desarrollo tiene capacidades, gustos, sueños y necesidades particulares.
- Todas las personas con discapacidad intelectual y/o del desarrollo tienen posibilidad de progresar si les damos los apoyos adecuados.

Teniendo todo esto en cuenta los valoradores/as han de intentar averiguar la voluntad, gustos y preferencias de la persona, y no sólo la de los familiares que le rodean.

3.

Discapacidad intelectual



A continuación, vamos a facilitar información extensa sobre la discapacidad intelectual para acercar el conocimiento de la misma a los valoradores/as de la Dependencia.

3.1 Discapacidad intelectual: definición, causas y particularidades

La discapacidad intelectual implica una serie de limitaciones en las habilidades que la persona aprende para funcionar en su vida diaria y que le permiten responder ante distintas situaciones y lugares.

La discapacidad intelectual se expresa en la relación con el entorno. Por tanto, depende tanto de la propia persona como de las barreras u obstáculos que tiene alrededor. Si logramos un entorno más fácil y accesible, las personas con discapacidad intelectual tendrán menos dificultades.

A las personas con discapacidad intelectual les cuesta más que a los demás aprender, comprender y comunicarse.

La discapacidad intelectual generalmente es permanente, es decir, para toda la vida, y tiene un impacto importante en la vida de la persona y de su familia.

Hay muchos tipos y causas diferentes de discapacidad intelectual. Algunos se originan antes de que la persona nazca, otros durante el parto y otros debido a una enfermedad grave en la infancia. Pero siempre antes de los 18 años.

En España hay 273.418 personas con discapacidad intelectual reconocida (último informe (2017) de la Base Estatal de datos de personas con discapacidad (IMSERSO)).

Existen personas con discapacidad grave y múltiple (limitaciones muy importantes y presencia de más de una discapacidad) que necesitan apoyo todo el tiempo en muchos aspectos de sus vidas: para comer, beber, asearse, peinarse, vestirse, etc.

Y también hay personas con discapacidad intelectual con un buen nivel de autonomía, que necesitan menos apoyos.

¿Cuáles son las causas de la discapacidad intelectual?

Hay cuatro causas principales. Estas pueden darse antes, durante o después del nacimiento. Son las siguientes:

- **Trastorno genético** (como el síndrome de X Frágil, la fenilcetonuria, el síndrome de Lesch-Nyhan). Son transmitidos al bebé a través de los genes en el momento de la concepción.
- **Trastornos cromosómicos**. Suceden durante el proceso de disposición de los cromosomas. Los más frecuentes son el síndrome de Down, el síndrome de Prader-Willi y el síndrome de Angelman.
- **Causas biológicas y orgánicas**. Aparecen antes, durante o después del nacimiento. Las principales causas prenatales son el sarampión y la rubéola durante el embarazo, el consumo de toxinas o de ciertos medicamentos. En cuanto a los factores perinatales (durante el alumbramiento), cabe destacar la exposición a toxinas o infecciones (por ejemplo, el herpes genital), la presión excesiva en la cabeza o la asfixia. Por último, pueden darse algunas causas postnatales como un traumatismo craneal o una meningitis.
- **Causas ambientales**. Por ejemplo, carencias alimenticias de la madre durante el embarazo, el consumo de drogas o alcohol, la falta de estimulación física y sensorial y la carencia de atención sanitaria.

¿La discapacidad intelectual se cura?

La discapacidad intelectual no es una enfermedad (en todo caso, algunas veces, puede ser la consecuencia de una enfermedad), por tanto, no es algo que “se cure”. La discapacidad intelectual se refiere a una limitación importante en el funcionamiento de la persona, no a la limitación de la persona. Y la limitación en el funcionamiento es consecuencia de la relación de algunas capacidades limitadas de la persona con su entorno. Además, la discapacidad intelectual no es algo estático, pues con los apoyos adecuados una persona con discapacidad intelectual mejorará en su funcionamiento y en su ajuste al contexto social, físico y cultural en que vive.

Una persona con discapacidad intelectual ¿puede llevar una vida como una persona sin discapacidad?

Sí, y lo deseable es que lleve una vida como una persona más en los distintos contextos en los que esté a lo largo de su vida: en su familia, en la escuela, en el trabajo, en su tiempo de ocio, etc.

Posiblemente necesitará apoyos para la realización de algunas actividades, o que algunos entornos se adapten y se hagan accesibles. Pero es importante que viva como un ciudadano más.

¿Cómo se reconoce oficialmente la discapacidad intelectual?

Hay muchas personas que tienen un **certificado de discapacidad**. Antiguamente se llamaba certificado de “minusvalía”, y es el documento oficial que acredita la condición legal de persona con discapacidad, a la que se concede un grado de discapacidad concreto. Ayuda a facilitar ciertos trámites ante la administración, acceder a beneficios, derechos económicos y servicios de organismos públicos. Para ello el grado de discapacidad debe ser igual o mayor del 33%. Hay algunas Comunidades Autónomas que además del certificado en formato papel también proporcionan una tarjeta de discapacidad, más cómoda de transportar. Esta tarjeta puede utilizarse para cualquier trámite administrativo y para acreditar que se tiene una discapacidad reconocida.

¿Cuáles son los diferentes tipos de necesidades de apoyo que tienen las personas con discapacidad intelectual?

- **Apoyo generalizado:** se produce cuando la necesidad de apoyo es de forma constante y de alta intensidad. Por ejemplo: personas que necesitan un apoyo total para todas las actividades de la vida diaria, personas que no saben explicar que necesitan, etc.
- **Apoyo extenso:** supone la necesidad de apoyo de forma regular o continua en algunos ámbitos y entornos. Por ejemplo: para ducharse correctamente, para saber explicar lo que le ocurre de forma clara, etc.
- **Apoyo limitado:** cuando se requiere de forma regular durante un periodo de tiempo corto pero definido. Por ejemplo: para ir de casa al nuevo trabajo.

-
- **Apoyo intermitente:** la necesidad de apoyo es de forma esporádica. Por ejemplo: al cambiar de lugar de residencia.

Uno de los sistemas de apoyo más difícil de valorar es el intermitente, por la temporalidad y la sutileza de los apoyos necesitados por la persona. Dentro de este grupo encontramos a las personas con inteligencia límite.

La inteligencia límite comporta, en la mayoría de los casos, un desajuste personal, provocado principalmente por la falta de adaptación al entorno que los rodea. Este entorno configurado por una sociedad cada vez más exigente, competitiva y rápida, no tiene en cuenta ni su problemática, ni sus dificultades, ni sus capacidades, lo que en muchos casos puede conllevar una mayor posibilidad de desarrollar, con el paso del tiempo, problemas de salud mental. Por ello será importante prestar una especial atención a las personas con este diagnóstico y las necesidades de apoyo que requieren.

A continuación, pasamos a explicar más detenidamente las características que tienen las personas con inteligencia límite.

3.2. Inteligencia Límite

Las personas con inteligencia límite se caracterizan por tener un cociente intelectual (CI) situado entre 70 y 85, justo por debajo de lo que considera la Organización Mundial de la Salud (OMS) dentro de la normalidad, que está entre 85 y 115.

Además, presentan déficit en la capacidad adaptativa al menos en dos de las siguientes áreas: comunicación, cuidado personal, vida doméstica, habilidades sociales/interpersonales, utilización de recursos comunitarios, autocontrol, habilidades académicas, trabajo, ocio, salud y seguridad. Dichas dificultades deben manifestarse antes de los 18 años.

Las personas con inteligencia límite son tan diferentes entre sí como las que no presentan este tipo de limitación.

¿Es la inteligencia límite una discapacidad?

La inteligencia límite es considerada una discapacidad puesto que las personas que la presentan tienen limitaciones cognitivas, educativas, personales, sociales y laborales que hacen necesarios apoyos intermitentes a lo largo de su trayectoria vital.

¿Cuáles son las características esenciales de la inteligencia límite?

A nivel general:

A continuación, identificamos las características que definen o pueden definir a las personas con inteligencia límite, sin pretender realizar un trabajo exhaustivo ni científico, sino sólo una aproximación general a sus características específicas y definitorias.

- Sin rasgos físicos aparentes.
- Desfase entre su edad cronológica y su edad mental. A partir de la adolescencia, se hace más evidente la disonancia de capacidades e intereses con personas de la misma edad.
- Falta de iniciativa y limitada capacidad para generar mecanismos racionales que les permitan la resolución de situaciones cotidianas.
- Poca capacidad creativa que les impide adaptarse con éxito a situaciones novedosas.
- Dificultad en la toma de decisiones y en la resolución de conflictos.
- Dificultades en psicomotricidad (fundamentalmente en psicomotricidad fina).

A nivel intelectual:

- Proceso de aprendizaje lento, que necesita más apoyo y más tiempo que sus grupos de referencia, para alcanzar el nivel que viene marcado por su propio cociente intelectual.
- Déficit en la comprensión de dimensiones abstractas.
- Dificultades para organizarse, ubicarse. Necesitan mecanizar, repetir la operación y aprenderla siguiendo un modelo previo.
- Mayor peso de la inteligencia cristalizada (implica la capacidad para enfrentarse a tareas que requieren el entrenamiento, la escolaridad, y la socialización) que de la inteligencia fluida (indica la capacidad para solucionar problemas previamente desconocidos, mediante la adaptación y la flexibilidad).
- Problemas de lectoescritura.

-
- Dificultades en el desarrollo del lenguaje.
 - Dificultades en la gestión y valor del dinero, así como en la devolución del cambio.
 - Dificultades en la organización, gestión y planificación del espacio-tiempo.
 - Buen nivel de memoria selectiva en detrimento de otros tipos de memoria.

A nivel social:

- Déficit de habilidades sociales.
- Dificultades en las relaciones afectivas: relacionarse con las demás personas, hacer amigos y conservarlos, tener pareja y formar una familia.
- Dificultades en la asunción de algunas responsabilidades consideradas propias de personas adultas: desarrollo de rol de padre o madre, control de recursos económicos propios y búsqueda de empleo.
- Falta de iniciativa e improvisación, fuera de sus hábitos.
- Dificultad en la organización del tiempo libre.

A nivel psicológico:

- Vulnerabilidad emocional.
- Baja autoestima.
- Baja tolerancia al fracaso y la frustración.
- Más probabilidad de presentar cuadros de ansiedad y/o depresión, miedos, etc.
- Inseguridad.

¿Cuáles son las dificultades más comunes que tienen las personas con inteligencia límite?

Personales:

- Como se ha dicho anteriormente, la inteligencia límite comporta en la mayoría de los casos un desajuste personal, provocado principalmente por la falta de adaptación al entorno que los rodea. Este entorno configurado por una sociedad cada vez más exigente, competitiva y rápida, no tiene en cuenta ni su problemática, ni sus dificultades, ni sus capacidades.
- Las personas con inteligencia límite reciben, en la mayoría de los casos, la educación primaria generalmente con las adaptaciones correspondientes, pero es en la educación secundaria cuando se encuentran incapaces de seguir el ritmo académico que se les pide.
- Limitaciones en la consecución de los apoyos necesarios para vivir de forma autónoma.
- Mayor vulnerabilidad de desarrollar, con el paso del tiempo, problemas de salud mental.

Educativas:

Es común que en la escuela las personas con inteligencia límite se hayan sentido diferentes, rechazados e incluso que se les haya tildado de “vagos”. En ocasiones son derivados a Centros de Educación Especial donde se encuentran con personas con mayores dificultades y en los que tampoco se sienten bien.

Específicamente, en menor o mayor grado, presentan las siguientes limitaciones:

- En la mayoría de los casos, imposibilidad de terminar con éxito la escolaridad obligatoria.
- Dificultades de aprendizaje.
- Proceso de aprendizaje lento.
- Mayor posibilidad de tener alterados aspectos como atención, percepción, discriminación, concentración...
- No modulan la voz correctamente, lo que provoca la aparición de disfonías.

-
- No tienen una buena capacidad de relajación.
 - Patrón respiratorio alterado.
 - Retraso a nivel psicomotor.
 - Son más propensos a sufrir alteraciones articulatorias, fundamentalmente dislalias.
 - Lenguaje pobre a nivel semántico.
 - Uso de estructuras morfosintácticas sencillas a nivel verbal.
 - Exceso o defecto de intencionalidad comunicativa.
 - Dificultades lectoescriptoras.
 - Mayor posibilidad de sufrir alteraciones comunicativas asociadas como pueden ser: dislalias, disfemias, dislexias, disgrafías, disortografías, discalculias, disfasias.

Sociales:

Las dificultades para relacionarse pueden afectar a los tres sistemas:

- Micro (familia y entorno más próximo).
 - Meso (escuela).
 - Macro (sociedad).
- Déficit en habilidades sociales y dificultades de relación social. Presentan a lo largo de toda su vida grandes dificultades para formar grupos de amigos y mantenerlos.
 - Dificultades para organizar y planificar su ocio y tiempo libre. El tiempo libre de las personas con inteligencia límite sigue estando en muchas ocasiones carente de actividades, privado de amigos y desprovisto de recursos. En ocasiones les lleva a adoptar conductas antisociales dentro de grupos marginales como medio de ser tenido en cuenta, aunque sean utilizados.

4.

Trastornos del espectro del autismo



Vamos a hablar ahora de los Trastornos del Espectro del Autismo, para acercarnos a las particularidades de esta discapacidad del desarrollo a los valoradores/as de la Dependencia como ya hemos hecho con la discapacidad intelectual en el anterior epígrafe.

4.1 Trastornos del Espectro del Autismo (TEA): definición, causas y particularidades.

Este concepto hace referencia a un conjunto amplio de condiciones que afectan al neurodesarrollo y al funcionamiento cerebral, dando lugar a dificultades en la comunicación e interacción social, así como en la flexibilidad del pensamiento y del comportamiento de la persona que lo presenta.

Las manifestaciones clínicas de los TEA pueden variar enormemente entre las personas que los presentan, no obstante, este tipo de trastornos se define en base a unas características comunes.

En todos los casos afectan a las habilidades para comunicarse socialmente e interactuar con las demás personas. También se asocian a un patrón rígido, restringido y repetitivo de intereses, actividades y comportamientos, que inciden en la capacidad de la persona para adaptarse de manera flexible a las cambiantes demandas del entorno (APA, 2013).

En algunos casos, este tipo de trastornos se relaciona con alteraciones en el procesamiento de la información y estimulación sensorial que proviene del entorno. Esto provoca que en ocasiones la persona pueda experimentar reacciones de hiper o hiposensibilidad hacia estímulos de las diferentes modalidades sensoriales (auditiva, visual, táctil, etc.).

En ocasiones, los TEA se presentan asociados también a otros trastornos del neurodesarrollo, como la discapacidad intelectual o el trastorno por déficit de atención con hiperactividad. En otros casos no afectan al funcionamiento intelectual global de la persona, aunque algunos de sus procesos psicológicos (como la cognición social, el lenguaje o las funciones ejecutivas) pueden presentar un funcionamiento diferente al habitual (con puntos fuertes y débiles en el mismo) e impactar en la manera en que la persona percibe, interpreta e interactúa con el entorno.

Los TEA afectan al neurodesarrollo desde las etapas prenatales del mismo, implicando que el sistema nervioso se configura y funciona de manera diferente al desarrollo

típico a lo largo de toda la vida. Por esta razón, el TEA no desaparece, aunque sus manifestaciones pueden cambiar a lo largo del ciclo vital de la persona que lo presenta. En este sentido, existen factores que van a tener una influencia determinante en el desarrollo de la persona y en su calidad de vida.

Han de tenerse en cuenta dos aspectos esenciales con relación a los enfoques basados en la calidad: la calidad de vida de la persona como un objetivo primordial de la intervención y, la calidad de la intervención en sí misma como un medio de asegurar los mejores resultados posibles en cuanto a independencia y autodeterminación (Barthélémy, Fuentes, Howlin, y Jan Van der Gaag, 2007). Básicamente, se identifican tres aspectos fundamentales que van a incidir en la calidad de vida de la persona:

- Acceder a un diagnóstico precoz y a una atención temprana especializada.
- Disfrutar de recursos educativos y comunitarios, adecuados a las necesidades y preferencias individuales.
- Disponer de una amplia red de apoyo social que fomente la participación e inclusión en la comunidad.

Además, los apoyos deben ser individualizados, y maximizar las oportunidades de aprendizaje, de inclusión social y de desarrollo personal. También deben dirigirse a la adaptación del entorno social y comunitario para favorecer su accesibilidad, así como a garantizar la inclusión social de la persona con TEA y con ello el disfrute de sus derechos en igualdad de oportunidades.

¿Cuáles son las causas de los TEA?

No es posible determinar una causa única que explique la aparición de los TEA, si bien sí la fuerte implicación genética en su origen. Los estudios sobre investigación genética señalan la enorme complejidad de la arquitectura genética implicada en los TEA (de la Torre-Urbieto, Won, Stein, y Geschwind, 2016; Chahrour, et al., 2016) en la que intervendrán tanto factores genéticos como ambientales que interactúan afectando al desarrollo del sistema nervioso y también en su funcionamiento posterior. No obstante, por el momento estos elementos no se encuentran claramente identificados, y aún es necesaria mucha investigación al respecto.

En cualquier caso, el índice de prevalencia internacional de los TEA ha aumentado significativamente en los últimos cuarenta años. En este sentido, los primeros

estudios sobre la prevalencia del autismo se publicaron en las décadas de 1960 y 1970, cuando se pensaba que el autismo era una afección, generalmente acompañada de discapacidad intelectual. En ellos se hacían referencia a una prevalencia de aproximadamente cuatro a cinco casos por cada 10.000 niños (Christensen et al., 2016). Las investigaciones más recientes (Zablotsky, Black, Maenner, Schieve, y Blumberg, 2015) apuntan que actualmente una de cada 68 personas nacidas vivas podría presentar un trastorno de este tipo. Los datos de prevalencia que se apuntan en el DSM 5 señalan que el 1% de la población podría presentar un TEA (APA, 2013). Estas cifras implicarían que en Europa habría más de 3,3 millones de personas con TEA, y que sólo en España podrían residir más de 450.000, aunque no todas se encuentren correctamente identificadas y diagnosticadas.

Las razones de este incremento de la prevalencia aún no están claras, aunque parece que puede explicarse parcialmente por el avance en el conocimiento científico de los TEA, en el mejor reconocimiento por parte de las familias y de los/as profesionales, así como por la adopción de mejores prácticas para el diagnóstico de este tipo de trastornos. En cualquier caso, tal y como ha puesto de manifiesto la OMS es posible afirmar que la atención a los TEA debe considerarse una prioridad dentro de la atención a la salud pública (OMS, 2013).

Tradicionalmente se ha considerado que los TEA aparecen cuatro veces más en hombres que en mujeres (Dworzynski, Ronald, Bolton y Happé, 2012; Rutter, 2005). Sin embargo, estos datos se están cuestionando en la actualidad dado el aumento de diagnósticos en niñas y mujeres que se está produciendo en los últimos años (National Association of Special Educational Needs, 2016). Estudios realizados en los últimos años ponen de manifiesto que los procesos de detección y diagnóstico se pueden ver afectados por determinados sesgos vinculados al género. Los diagnósticos en el caso de las mujeres se retrasan aún más que en el caso de los hombres incluso cuando las manifestaciones son evidentes, y existe un mayor riesgo de que reciban diagnósticos erróneos o poco precisos (Gould y Ashton-Smith, 2011; Hiller, Young, y Weber, 2016). Algunas razones que pueden explicar esta situación apuntan a sesgos de género en la propia práctica profesional, y también en algunos casos, a posibles diferencias en las manifestaciones del TEA en mujeres. Algunos trabajos señalan que las mujeres desarrollarían estrategias de compensación más eficaces que podrían enmascarar los déficit sociales y adaptativos (Lai, Lombardo, Auyeung, Chakrabarti y Baron-Cohen, 2015) y dificultar la realización de un diagnóstico.

¿Los TEA se curan?

Los TEA no son una enfermedad, por tanto, no es algo que “se cure”. Con los apoyos necesarios pueden tener una mayor calidad de vida, tanto las propias personas con TEA como sus familias.

Los TEA son permanentes, es decir, se manifiestan a lo largo de toda la vida y tienen un impacto muy importante en la vida de la persona y de su familia.

Aunque estas alteraciones no tienen cura, sí son susceptibles de mejora con los apoyos, recursos, servicios y tratamientos adecuados.

Una persona con TEA ¿puede llevar una vida como una persona sin TEA?

De la misma forma que hemos comentado en el caso de las personas con discapacidad intelectual, una persona con TEA también puede llevar una vida como una persona más en los distintos contextos en los que esté a lo largo de su vida, y es deseable que así sea.

Posiblemente necesitará apoyos para hacer determinadas cosas, o que algunos entornos se adapten y hagan accesibles /comprensibles, pero es importante que viva como un ciudadano más.

Al igual que existen personas con TEA con grandes necesidades de apoyo que necesitan ayuda y supervisión, todo el tiempo, en muchos aspectos de sus vidas: para comer, beber, asearse, peinarse, vestirse, desplazarse, etc. también las hay que tiene una gran autonomía y no necesitan muchos apoyos para llevar una vida como cualquier otra persona.

¿Cuáles son las características y dificultades más señaladas de los TEA?

Dentro de las características comunes encontramos alteraciones y dificultades en las siguientes áreas:

- **Relación social:** Atención conjunta; expresión facial; interés en compartir; ponerse en el lugar del otro; comprender sutilezas sociales; identificar las emociones propias; reconocer las emociones de los demás; inferir las intenciones de los otros.

- **Comunicación:** Comprensión; expresión; intención comunicativa; presencia de ecolalias; uso funcional del lenguaje; desarrollo de funciones comunicativas.
- **Comportamiento:** Intereses; presencia de estereotipias; rituales y conductas repetitivas; tendencia a la rutina; resistencia a cambios; hiperresponsabilidad estimular.
- **Imaginación:** Anticipar lo que va a suceder; abstracción; creatividad; dar sentido a las acciones; comprender las acciones causa-efecto; establecer metas en sus conductas; organizar y comprender la información en su contexto.

En un porcentaje alto, las personas con TEA presentan asociados, como ya hemos señalado anteriormente, otros trastornos del neurodesarrollo, como la discapacidad intelectual (aproximado un 80%) o el trastorno por déficit de atención con hiperactividad.

Los TEA pueden tener altas capacidades para observar, analizar y memorizar detalles. En general todos suelen ser muy sinceros y honestos. Además, la mayoría tiene dificultades para comprender los dobles sentidos y buena capacidad para utilizar la información visual. Algunos pueden tener gran motivación por intereses concretos.

Las dificultades más importantes son las relacionadas con las alteraciones del comportamiento, trastornos del sueño, tics, conductas autolesivas, estereotipias, perseverancia respecto a ciertos temas de interés, fobias específicas, y ansiedad ante cambios inesperados de rutina, dificultad para adaptarse a los cambios, somnolencia y dificultades para mantener la atención.

También tienen dificultad en las relaciones interpersonales debido a sus problemas para comprender determinadas claves sociales y afectivas. Tienen dificultad para la conversación, sobre todo en relación con la espera del turno, aprender a escuchar y mantener una distancia social adecuada.

¿Cómo se reconocen oficialmente los TEA?

El diagnóstico de los trastornos del espectro autista puede ser difícil de hacer debido a que no existen pruebas médicas, como un análisis de sangre, para diagnosticarlos. Para hacer un diagnóstico, los médicos observan el comportamiento y el desarrollo del niño.

4.2. Síndrome de Ásperger

Dentro del conjunto de los Trastornos del Espectro del Autismo vamos a destacar en esta guía el Síndrome de Asperger, por la dificultad que puede suponer identificar los apoyos que necesitan las personas que tienen este síndrome. En un principio, aunque estas personas parecen tener menos necesidades de apoyo, no dejan de tener un trastorno del espectro autista con todo lo que ello conlleva. Se trata de un trastorno del desarrollo que afecta la interacción social recíproca, la comunicación verbal y no verbal, produce una resistencia para aceptar el cambio, inflexibilidad del pensamiento y campos de interés estrechos y absorbentes.

Las características fueron inicialmente descritas por Wing y Gould en el año 1979. Las personas con este síndrome son, generalmente, extremadamente buenos en las habilidades de memoria (hechos, figuras, fechas, épocas, etc.) muchos sobresalen en matemáticas y ciencia. Hay un rango en la severidad de síntomas dentro del síndrome, el niño muy levemente afectado resulta a menudo no diagnosticado y puede apenas parecer raro o excéntrico.

A pesar de que el síndrome de Asperger es mucho más común que otros tipos de autismo, sigue siendo una condición poco conocida y pocas personas, incluyendo profesionales, saben sobre ella y mucho menos tienen experiencia contrastada.

A continuación, vamos a señalar las dificultades que se pueden producir en diferentes áreas:

- **Área social:** dificultad para iniciar y mantener relación con los demás, sobre todo con iguales, por falta de empatía y de comprensión de las sutilezas sociales. Sí aparece interés por interactuar. Presencia de desajustes en el comportamiento en diversos contextos sociales, pasando por dificultades para compartir juegos o intereses.
- **Área comunicativa:** dificultades en la puesta en práctica del lenguaje. Esto implica comunicación verbal y no verbal poco integrada, contacto visual pobremente modulado para la interacción social y escaso lenguaje corporal, o deficiencias de la comprensión y el uso de gestos. Suele haber falta de expresión de estados de ánimo o emocionales propios, así como comunicación poco recíproca y empática. Dentro del lenguaje, además, podemos encontrar alteración en el discurso narrativo, entonación monótona y literalidad.

- **Inflexibilidad mental o comportamental:** contenido del pensamiento limitado y obsesivo, intereses absorbentes, suelen mostrar angustia ante cambios pequeños, dificultades con las transiciones entre actividades cotidianas o determinados rituales (comer siempre los mismos alimentos, seguir siempre el mismo camino a la escuela, etc.).

Además, frecuentemente se citan otro tipo de características presentes en las personas con diagnóstico de síndrome de Asperger que es importante resaltar:

- **Dificultades en la psicomotricidad.**
- **Hipersensibilidad a ciertos estímulos.**
- **Dificultades a la hora de percibir las sensaciones internas como el sentir frío o calor.**
- **Alteraciones cognitivas relacionadas con la velocidad de procesamiento de la información.**

Según el manual diagnóstico DSM-V, no consta el diagnóstico clínico síndrome de Asperger. Las dificultades anteriormente reflejadas en este documento, equivaldrían en el citado manual al Trastorno del Espectro del Autismo sin discapacidad intelectual y sin retraso en el lenguaje.

5.

Principales síndromes que cursan con discapacidad intelectual



Aunque son muchos los síndromes de los que podríamos hablar nos hemos centrado en aquellos que tienen un mayor número de casos en la población.

SÍNDROME DE DOWN

Definición	<p>El síndrome de Down es una alteración genética que se produce por la presencia de un cromosoma extra o una parte de él. Las células del cuerpo humano tienen 46 cromosomas distribuidos en 23 pares. Las personas con síndrome de Down tienen tres cromosomas en el par 21 en lugar de los dos que existen habitualmente; por ello, este síndrome también se conoce como trisomía 21.</p>
Incidencia	<p>Se produce de forma espontánea, sin que exista una causa aparente sobre la que se pueda actuar para impedirlo. Se observa en todas las etnias, en todos los países, con una incidencia de una por cada 600-700 concepciones en el mundo. Únicamente se ha demostrado un factor de riesgo, la edad materna (especialmente cuando la madre supera los 35 años) y, de manera muy excepcional, en un 1% de los casos, se produce por herencia de los progenitores.</p> <p>Se estima que en España viven unas 34.000 personas con síndrome de Down, y un total de seis millones en el mundo. Los cálculos indican que entre el 30% y el 40% de las personas con discapacidad intelectual tienen síndrome de Down. La esperanza de vida de una persona con síndrome de Down ha aumentado considerablemente situándose en torno a los 60 años en la actualidad.</p> <p>La incidencia ha descendido notablemente, desde los 15 nacimientos con síndrome de Down por cada 10.000 bebés nacidos entre 1976-1980, a los 5,51 por 10.000 nacimientos en el período 2011-2012. La tendencia sigue bajando por el descenso de nacimientos.</p>
Características y dificultades	<p>Las principales características y las dificultades más comunes con las que se encuentran muchas de las personas que tienen este síndrome son las siguientes:</p> <p>Rasgos físicos</p> <ul style="list-style-type: none">- Cabeza braquicefálica (pequeña y aplanada en la parte posterior).

-
- Epicanthus (pliegue del párpado superior que cubre la esquina interna del ojo).
 - Puente nasal aplanado.
 - Hendiduras del párpado inclinadas hacia arriba.
 - Manchas de Brushfield (pequeñas decoloraciones blanquecinas o grisáceas que se localizan en la periferia del iris).
 - Boca pequeña.
 - Orejas pequeñas.
 - Pliegue nuchal.

Sistema cardiovascular

- Cardiopatía congénita.

Sistema respiratorio

- Apnea obstructiva del sueño.

Sistema digestivo

- Enfermedad de Hirschprung (obstrucción del intestino grueso).
- Atresias gastrointestinales (obstrucción congénita del espacio interno del tubo intestinal).
- Enfermedad celiaca.

Sistema músculo-esquelético

- Hipotonía.
- Surco palmar transversal único.
- Dedo quinto corto con clinodactilia (desviaciones de los dedos en el plano transversal).
- Separación entre el primer y segundo dedo del pie.
- Luxación congénita de cadera.
- Osteoartritis.
- Inestabilidad atlaxoidea (compresión de la médula espinal).
- Problemas de la columna cervical.
- Osteoporosis.

Sistema endocrino-metabólico

- Alteraciones tiroideas. Hipotiroidismo.
- Leucemia.

Sistema visual

-Problemas oculares incluyendo cataratas y errores intensos de refracción (problemas de visión que se producen cuando la forma del ojo no le permite enfocar bien).

Sistema auditivo

-Sordera
-Otitis serosa media

Área senso-motora

-Pérdida sensorial.

Área cognitiva

-Enfermedad de Alzheimer.

Área del lenguaje

De grado variable, puede generar problemas en la sociabilización porque afecta a la capacidad comunicativa de la persona y a su expresión oral (habla).

Área socioemocional

En la medida en que los adultos con síndrome de Down envejecen, existe un mayor riesgo de que se presenten ciertos trastornos de salud mental comunes como depresión, ansiedad, trastorno obsesivo compulsivo y alteraciones del comportamiento.

Aspectos a tener en cuenta

El síndrome de Down no es una enfermedad, sino que es una condición y el efecto que la presencia de esta alteración produce en cada persona es muy variable. Las personas con síndrome de Down muestran algunas características comunes pero cada individuo es singular, con una apariencia, personalidad, dificultades y habilidades únicas.

Se caracteriza por la presencia de un grado variable de discapacidad intelectual y unos rasgos físicos peculiares que le dan un aspecto reconocible.

PARÁLISIS CEREBRAL

Definición	<p>La parálisis cerebral es “un grupo de trastornos permanentes del desarrollo del movimiento y de la postura, que causan limitaciones en la actividad y que se atribuyen a alteraciones no progresivas ocurridas en el desarrollo cerebral del feto o de la primera infancia”. Se trata de una discapacidad producida por una lesión en el cerebro que afecta a la movilidad y la postura de la persona, limitando su actividad.</p>
Incidencia	<p>Tiene una alta incidencia, 1 de cada 500 personas tiene parálisis cerebral. Es la causa más frecuente de discapacidad en niños y niñas (puede cursar o no con discapacidad intelectual).</p>
Características y dificultades	<p>La parálisis cerebral puede ir acompañada de una discapacidad sensorial o intelectual en mayor o menor grado, entre otras (también puede verse afectada la comunicación, la percepción y, en algunas ocasiones, pueden darse trastornos del comportamiento). El grado en el que esta discapacidad afecta a cada persona es diferente, y viene determinada por la intensidad y el momento concreto en que se produce la lesión. De modo que podemos encontrarnos con personas que conviven con una parálisis cerebral que resulta apenas perceptible, desarrollando una vida totalmente normal, frente a otras que necesitan del apoyo de terceras personas para realizar las tareas más básicas de su vida diaria.</p> <p>Se produce antes de que el desarrollo y crecimiento del cerebro se haya completado. Puede ocurrir durante la gestación, el parto o los tres primeros años de vida del niño o niña, ya que es en este periodo de tiempo cuando el sistema nervioso central está en plena maduración.</p> <p>La parálisis cerebral es irreversible y persiste a lo largo de toda la vida, aunque las consecuencias y los síntomas que se van manifestando pueden cambiar, mejorar o empeorar.</p> <p>La alteración del sistema neuromotor influye en aspectos físicos como son la postura o el movimiento.</p>

Hay diferentes tipos de parálisis cerebral según la afectación de las extremidades:

- **Monoparesia:** afecta sólo a un miembro, generalmente el brazo.
- **Diplejía:** afecta a ambas piernas.
- **Hemiplejia:** tienen un lado del cuerpo afectado.
- **Tetraparesia:** afecta a los 4 miembros.

Las personas con parálisis cerebral pueden presentar:

- Limitaciones neuromotoras con afectación de miembros superiores y/o inferiores.
- Afectación de la musculatura.
- Dificultades para disociar los movimientos de las diferentes partes del cuerpo.
- Movimientos involuntarios acentuados, afectando a la coordinación de los mismos, a su precisión y al equilibrio.

Aspectos a tener en cuenta

En ocasiones se requiere la utilización de productos de apoyo para la deambulación y la manipulación y se necesita apoyo de una tercera persona para la realización de las actividades básicas de la vida diaria. En los casos más graves en los que hay afectación de los cuatro miembros no hay marcha autónoma ni capacidad manipulativa.

Las consecuencias de estas dificultades pueden implicar **problemas en el desarrollo cognitivo**, pues dificulta la interacción con el medio en mayor o menor grado, con las consecuencias que tiene esto en el desarrollo de las habilidades espacio-temporales.

También pueden verse afectadas otras funciones como la atención, la percepción, la memoria, el lenguaje y el razonamiento.

SÍNDROME DE WEST

Definición	<p>El Síndrome de West, se denomina también de los Espasmos Infantiles, pertenece al grupo de lo que se llama "Encefalopatías epilépticas catastróficas". Los espasmos infantiles son un tipo especial de ataque epiléptico que afecta fundamentalmente a niños menores de un año.</p> <p>Se distinguen tres grupos de pacientes:</p> <ul style="list-style-type: none">- Sintomáticos: hay previamente signos de afectación cerebral o se produce por una causa conocida.- Criptogenéticos: se intuye causa sintomática, pero está oculta y no se puede demostrar.- Idiopáticos: no existe causa conocida y tienen mejor pronóstico.
Incidencia	<p>La incidencia es de 1 cada 2.000-4.000 nacimientos. Aparece durante el primer año de vida, sobre todo entre los 4 -7 meses de vida. Aunque con poca diferencia, pero afecta más frecuentemente a varones.</p>
Características y dificultades	<p>Las características principales de este síndrome son:</p> <p>Espasmos flexores, extensores y mixtos Episodios de contracciones súbitas, espasmos de cuello, tronco y extremidades, siendo la más típica la de flexión, durante la cual puede haber ausencias, alteraciones respiratorias, gritos, rubor, movimientos oculares, sonrisa, muecas...</p> <p>Retraso psicomotor Pérdida de habilidades adquiridas y alteraciones neurológicas como diplejía (parálisis que afecta a partes iguales a cada lado del cuerpo), tetraplejía (parálisis de los cuatro miembros), hemiparesia (debilitamiento o ligera parálisis de una mitad del cuerpo), etc. Los niños muestran pérdida del tono muscular de sostén cefálico (si ya lo habían adquirido), sedestación, habilidad para sujetar objetos, sonrisa social y deglución.</p> <p>Electroencefalograma característico Enlentecimiento y desorganización intensos de la actividad eléctrica cerebral, que se conoce como hipsarritmia.</p>

En el curso del proceso los lactantes disminuyen el tono muscular, pierden la sonrisa, abandonan la prensión de los objetos y seguimiento ocular, se vuelven irritables, lloran sin motivo y duermen peor.

Aspectos a tener en cuenta | **La asociación de espasmos y retraso psicomotor provoca importantes limitaciones con un patrón electroencefalográfico de absoluto desorden** (episodios de espasmos, pérdida de conciencia, irregularidades en la respiración, cuadros de risa o llanto y expresiones en la cara confusas, acompañadas de muecas, etc.).

SÍNDROME X-FRÁGIL

Definición | El Síndrome X-Frágil (SXF) es un trastorno genético del neurodesarrollo, hereditario relacionado con el cromosoma X. Provoca dificultades intelectuales que varían desde simples problemas de aprendizaje a discapacidad intelectual severa. Es la **primera causa de discapacidad intelectual hereditaria** y la segunda causa genética, y es causado por la mutación de un gen (el FMR-1) situado en el cromosoma X (el cromosoma que determina el sexo de una persona).

Incidencia | Las personas afectadas tienen el síndrome y las personas portadoras pueden transmitirlo (aunque no presenten síntomas). En ambos casos pueden ser hombres o mujeres. Son portadores 1 de cada 800 hombres y 1 de cada 238 mujeres. Están afectados 1 de cada 4.000 hombres y 1 de cada 6.000 mujeres.

Las mujeres afectadas pueden presentar pocos síntomas ya que, al tener dos cromosomas X, su cromosoma X sano produce normalmente la proteína FMRP y puede compensar la alteración de su otro cromosoma X, el "frágil".

Características y dificultades | Muchas de las personas con Síndrome X Frágil pueden presentar una o varias de las siguientes características y dificultades:

Rasgos físicos

En la mayoría es difícil encontrar características externas que

permitan identificarlos a primera vista. Hay personas con SXF que no presentan nunca estos rasgos.

Los rasgos físicos del SXF son muy variables y algunos no aparecen hasta después de la pubertad. Son frecuentes:

- Cara alargada y estrecha.
- Orejas grandes y despegadas.
- Frente amplia y despejada.
- En los varones, testículos muy grandes.
- Pies planos-valgos.
- Paladar en arco.
- Dentición irregular.

Sistema cardiovascular

- Dilatación de la arteria aorta.
- Prolapso de la válvula mitral.

Sistema musculo-esquelético

- Hipotonía muscular.
- Hiperelasticidad en las articulaciones.

Sistema visual

- Estrabismo

Sistema auditivo

- Otitis frecuentes

Sistema reproductivo

- Algunas veces, las mujeres portadoras presentan POF (fallo ovárico precoz) y también menopausia precoz.

Área senso-motora

- Las personas afectadas por el SXF empiezan a andar más tarde que los demás niños.

Área cognitiva

- Discapacidad intelectual en cerca del 95 % de los hombres afectados y en el 40% de las mujeres afectadas.
- Tienen generalmente grandes dificultades en determinadas áreas académicas (cálculo, matemáticas y lectoescritura) que no se corresponden ni justifican con su nivel de desarrollo intelectual.

Área del lenguaje

- Retraso al comenzar a hablar.
- Dificultades de comprensión.
- Dificultades de expresión.
- Ecolalia.
- Lenguaje muy repetitivo.

Área socioemocional

- Déficit de atención.
- Hiperactividad.
- Problemas de conducta (descontrol, pataletas, rabietas).
- Ansiedad social.
- Rasgos característicos del TEA (Trastornos del Espectro del Autismo), sobre todo en la primera infancia: evitación de la mirada, aleteo de las manos (también se las muerden), hipersensibilidad a los estímulos sensoriales, movimientos o lenguaje repetitivos.

Aspectos a tener en cuenta

En las personas con SXF son muy habituales las dificultades para prestar atención durante un período de tiempo determinado y la hiperactividad o la impulsividad.

Pero quizá su mayor dificultad proviene de su ansiedad excesiva. Esta se debe en gran parte a su **hipersensibilidad a los estímulos sensoriales** y determina a veces **conductas inapropiadas**. Los **sonidos pueden resultarles excesivos o irritantes y lo mismo les sucede a veces con el tacto (a algunos no les gusta ser tocados o abrazados), la textura de la ropa, de ciertos alimentos o la vajilla. También los sabores pueden resultar demasiado intensos y muchos sienten rechazo hacia determinados olores y perfumes**. Cuando alguno de estos elementos entra en juego, la persona con SXF se pone muy nerviosa y puede llorar, tener una pataleta o hacer movimientos repetitivos que le calman. A menudo mantener el contacto ocular con otra persona les supone un grado tan alto de estimulación que lo evitan, no mirando al otro a los ojos.

ESCLEROSIS TUBEROSA

Definición	La Esclerosis Tuberosa o Enfermedad de Bourneville es una enfermedad genética de herencia autosómica dominante, considerada enfermedad rara, que hace que se formen tumores benignos en distintas partes cuerpo: en el cerebro, los ojos, los riñones, el corazón, los pulmones y la piel. No cursa con discapacidad intelectual en todos los casos.
Incidencia	Afecta a 1 de cada 6000 nacidos y 1 de cada 3 afectados lo hereda, mientras que el resto de afectados la adquiere como resultado de una mutación genética espontánea.
Características y dificultades	<p>Por lo general, la Esclerosis Tuberosa se detecta durante los primeros meses de vida. Algunas personas que la padecen tienen signos y síntomas tan leves que no reciben el diagnóstico hasta la edad adulta, o bien nunca lo reciben. Otras personas sufren discapacidades graves según el tamaño y el lugar donde se forman los tumores y la epilepsia que padezcan.</p> <p>Las características y dificultades varían según el afectado y pueden comprender:</p> <ul style="list-style-type: none">Sistema cardiovascular -Problemas cardíacos.Sistema respiratorio -Insuficiencia pulmonar que puede provocar un colapso o líquido alrededor de los pulmones.Problemas renales -Tumores renales que pueden llegar a poner en riesgo la vida, causar presión arterial alta, sangrado o insuficiencia renal.Tejido epitelial -Anomalías cutáneas (manchas, zonas de piel engrosada y lisa, angiofibromas faciales).

Área cognitiva

- Discapacidad intelectual en algunos casos.
- Características similares al TEA en algunos casos.
- Epilepsia refractaria (en el 90% de los afectados/as).
- Crecimiento de tumores en el cerebro que pueden producir hidrocefalia, epilepsia y ceguera según el tamaño del tumor.
- Déficit de atención con hiperactividad.
- Hidrocefalia, dolor de cabeza y náuseas.

Área socioemocional

- Problemas de conducta (lesiones auto infligidas, agresión o problemas de adaptación social y emocional).

Aspectos a tener en cuenta

En el cerebro tienen tumores que normalmente son benignos pero que, si son epileptógenos, es decir, que producen epilepsia son muy problemáticos, ya que **desde el nacimiento padecen crisis convulsivas o epilépticas**. En ocasiones llegan a tener hasta 40 crisis epilépticas diarias. También pueden tener descargas, algún paciente ha padecido hasta 200 diarias.

El problema de las crisis es que en la mayoría de los casos son fármaco resistentes, no se pueden controlar con medicación y el cerebro de la persona se queda deteriorado con retrasos irreversibles en muchos casos, si no se les hace una cirugía de epilepsia en las edades comprendidas entre los 2 y 4 años. Más adelante la cirugía también está indicada pero el pronóstico es peor ya que el cerebro está mucho más afectado y el niño va a necesitar muchos apoyos.

La evolución y pronóstico de la esclerosis tuberosa tiene tendencia a progresar, aumentando las alteraciones ya existentes y afectando a nuevos órganos conforme la persona va teniendo más edad.

SÍNDROME DE WILLIAMS

Definición

Es una alteración genética poco frecuente que se produce por una deleción (pérdida) de entre 26 y 28 genes en el cromosoma 7, en la banda cromosómica 7q 11.23.

La deleción ocurre casi siempre durante la división celular que da origen al espermatozoide o al óvulo (meiosis).

El riesgo de que vuelva a darse un segundo caso de síndrome de Williams de los mismos padres o en familiares cercanos es muy poco probable. Sin embargo, las personas con síndrome de Williams pueden transmitir la alteración molecular al 50% de sus descendientes (de manera autosómica dominante).

Incidencia

Para su abordaje clínico está considerada como una enfermedad rara por su baja prevalencia. Aparece en 1 de cada 7.500 nacimientos.

Características y dificultades

Las personas con Síndrome de Williams pueden presentar una serie de características clínicas, que no tienen por qué darse en todas las personas de la misma manera, siendo necesario un seguimiento a lo largo de la vida. También pueden presentar dificultades en diferentes áreas que pueden darse de diferente forma.

Caben destacar las siguientes características y dificultades:

Rasgos físicos

- Frente estrecha.
- Aumento del tejido alrededor de los ojos.
- El cutis es algo laxo, con tendencia a presentar signos precoces de envejecimiento, probablemente relacionados con la disminución de elastina.
- Nariz corta y antevertida.
- Mejillas protuyentes y caídas con región malar poco desarrollada.
- Mandíbula pequeña.
- Labios gruesos.
- Mal oclusión dental y esmalte débil.

Sistema cardiovascular

El 75% presentan estrechamientos (estenosis) en algunos vasos sanguíneos, fundamentalmente en la aórtica supra-avalvular y en la arteria pulmonar pero que también pueden afectar a otras arterias.

Sistema digestivo

- Estreñimiento crónico.
- Hernias inguinales.
- Posibilidad de que se formen divertículos.

Sistema músculo-esquelético

- Laxitud o contracturas articulares.
- Alteraciones de la columna.
- Bajo tono muscular.

Sistema endocrino-metabólico

- Puede haber hipercalcemia transitoria durante la infancia.
- Retraso de crecimiento: es de origen prenatal y la mayoría de las personas con este síndrome suelen alcanzar una talla como adultos 10/15 centímetros, inferior a la talla diana para cada familia, debido en parte a una pubertad adelantada y a un brote de crecimiento puberal pequeño.
- En los primeros meses de vida es frecuente que existan dificultades alimenticias y complicaciones gastrointestinales.
- En algunos casos puede haber enfermedad celíaca asociada y /o hipotiroidismo.

Área senso-motora

- Retraso psicomotor a la hora de alcanzar hitos del desarrollo (control cefálico, sedestación, arrastre, gateo, andar, etc.).
- Dificultades en el procesamiento de información sensorial: hiper y/o hiposensibilidad a nivel táctil, gustativo, auditivo, olfativo, visual, propioceptivo y vestibular.

Área cognitiva

- Déficit cognitivo leve o moderado.
- Déficit de atención con o sin hiperactividad.
- Dificultades en las funciones ejecutivas.
- Pensamiento inflexible.

Área del lenguaje

- Retraso en la adquisición del lenguaje.
- Dificultades en las funciones neurovegetativas (succión, respiración, masticación y deglución)
- Nivel expresivo suele ser mayor que el nivel comprensivo.
- Algunas personas con SW no llegan a conseguir el lenguaje verbal, de ahí la importancia de ofrecer sistemas alternativos de comunicación.

Área socioemocional

- Presentan una naturaleza social extrovertida, con una gran sensibilidad hacia los sentimientos de otros.
- Muy expresivos de sus propias emociones, especialmente de su alegría, entusiasmo y sentido del dramatismo.
- Son altamente amigables y gregarios. Su funcionamiento psicológico les hace tener una intención comunicativa alta.
- Dificultad para regular emociones, perseverancia respecto a ciertos temas de interés, fobias específicas, y ansiedad ante cambios inesperados de rutina y/o respecto a eventos futuros.

Sistema visual

- Estrabismo.
- Iris estrellado.
- Miopía.
- Dificultades viso espaciales.

Sistema auditivo

- Suelen presentar un aumento de la sensibilidad a los sonidos. Se manifiesta por disminución del umbral en el que determinados sonidos se perciben como molestos y dolorosos (hiperacusia/ algiacusia).
- También son relativamente frecuentes las infecciones recurrentes del oído medio en la infancia.

Sistema genitourinario

- Enuresis nocturna.
- Cierta susceptibilidad a infecciones urinarias.
- Nefrocalcinosis.

Aspecto a tener en cuenta

Hay que destacar las dificultades que tienen en determinadas tareas de aprendizaje:

- Áreas que requieren **habilidades finas de integración, motoras o visuales**, incluyendo: tareas con lápiz y papel, especialmente escritura y dibujo; aprender a atarse los cordones; contar objetos dibujados en un papel, etc.
- Tareas que requieren **análisis de espacio**, incluyendo: aprender a distinguir letras, especialmente aquellas que también se escriben al revés. Por ejemplo: distinguir la 'b' de la 'd', la 'p' de la 'q', etc., aprender "a distinguir 'derecha de izquierda', aprender a decir la hora en un reloj circular, orientarse en una página llena de símbolos, etc.
- Dificultades para **encontrar palabras**. En algunas personas esto se hace más aparente en situaciones de estrés. Por ejemplo, al hacerles una pregunta que sólo tiene una respuesta correcta. Para otros esto también representa un problema en su hablar espontáneo. Muchos desarrollan la estrategia de 'circunlocución' o hablar alrededor de la palabra.
- Dificultades en el aprendizaje de algunas **habilidades matemáticas**, incluyendo monedas, dinero, conceptos de tiempo y trabajar con columnas de números.

SÍNDROME DE RETT

Definición	Es un trastorno grave del desarrollo del sistema nervioso infantil de base neurológica por mutación del cromosoma X, que se desarrolla a los 12-18 meses de vida.
Incidencia	Catalogada dentro del grupo de enfermedades raras que afecta a 1 de cada 10.000 / 15.000 recién nacidas.
Características y dificultades	<p>El síndrome de Rett es una enfermedad rara del desarrollo neurológico, que afecta principalmente a las niñas, caracterizada en su forma típica, por una fase de desarrollo normal, seguida (a los 12-18 meses de vida) de una desaceleración general del desarrollo psicomotor, y de una pérdida de las capacidades cognitivas y motoras. El síndrome de Rett está causado, en más del 95% de las formas típicas, por mutaciones en el Gen MECP2. Se han descubierto otros genes mutados causantes de la enfermedad como CDKL5 y el FOXP1. Frecuentemente se confunde con autismo o parálisis cerebral.</p> <p>Hay cuatro etapas del síndrome de Rett:</p> <ul style="list-style-type: none">-Etapa I, llamada inicio prematuro, comienza generalmente entre los 6 y 18 meses de edad. Con mucha frecuencia se pasa por alto esta etapa porque los síntomas del trastorno pueden ser muy sutiles y los padres y los médicos no notan el retraso leve inicial en el desarrollo. Esta etapa generalmente dura algunos meses, pero puede durar más de un año.-Etapa II, o la etapa de destrucción acelerada, normalmente comienza entre las edades de 1 y 4 años y puede durar semanas o meses. Esta etapa puede tener una evolución rápida o gradual a medida que se van perdiendo las capacidades motoras de la mano y el habla.-Etapa III, también llamada etapa de estabilización o etapa pseudo-estacionaria, comienza generalmente entre las edades de 2 y 10 años y puede durar años. La apraxia, los problemas motores y

las convulsiones son prominentes durante esta etapa. Sin embargo, pueden presentarse mejoras en el comportamiento, una disminución en la irritabilidad, el llanto y las características de autismo.

-Etapa IV, llamada etapa de deterioro motor tardío, puede durar años o décadas y se caracteriza por una **movilidad reducida**. La **debilidad muscular, rigidez (tensión) muscular, espasticidad (músculos rígidos con espasmos ocasionales), distonía (aumento en el tono muscular con postura anormal de las extremidades o del tronco) y escoliosis (curvatura de la espina dorsal)** son otras características resaltantes.

Entre las características y las dificultades más comunes de este síndrome encontramos las siguientes:

Sistema respiratorio

- Trastornos ventilatorios como hiperventilación intermitente.
- Episodios de apnea.
- Expulsiones forzadas de aire o de saliva.
- Neumonías por aspiración.

Sistema digestivo

- Hipovitaminosis D.
- Reflujo gastroesofágico.
- Problemas digestivos.

Sistema músculo-esquelético

- Distonías.
- Escoliosis
- Problemas musculo esqueléticos.
- Hipotonía.
- Fragilidad ósea.
- Deformidades de manos y pies.

Área senso-motora

- Apraxia Motora generalizada.
- Pérdida de uso voluntario de las manos.

-
- Trastornos de coordinación y equilibrio con una posible pérdida de la marcha.
 - Estereotipias manuales típicas como presión / torsión, aplausos, frotar / lavarse las manos.

Área cognitiva

- Trastornos de ansiedad y de comportamiento.
- Crisis epilépticas de etiología diversa y de difícil tratamiento.
- Trastornos del sueño.

Área del lenguaje

- Falta de aparición o pérdida del lenguaje oral (sin palabras u oraciones).
- Comunicación a través de la mirada como consecuencia de la ausencia de lenguaje.

Aspectos a tener en cuenta

Las dificultades más relevantes a tener en cuenta en cada etapa ya las hemos señalado anteriormente.

Cabe destacar que el tratamiento del trastorno es sintomático, se centra en el manejo de los síntomas, y de apoyo, requiriendo un esquema multidisciplinario. Pueden requerirse medicamentos para controlar las **irregularidades respiratorias** y las **dificultades motoras** y se puede utilizar tratamiento antiepiléptico para controlar las **convulsiones**. Debe haber supervisión regular para la **escoliosis y las posibles anormalidades del corazón**. La terapia ocupacional, la fisioterapia y la hidroterapia pueden prolongar la movilidad. Algunos niños pueden requerir equipo y ayuda especiales, tales como soportes para detener la escoliosis, férulas o tablillas para modificar los movimientos de la mano y programas alimenticios para ayudarles a mantener el peso adecuado.

A pesar de las dificultades que acarrearán los síntomas, la mayoría de los individuos que tienen síndrome de Rett continúan viviendo bien hasta la edad adulta. Debido a que el trastorno es poco común, se sabe muy poco sobre la esperanza de vida y la prognosis a largo plazo.

SÍNDROME DE SOTOS

Definición	<p>El síndrome de Sotos presenta un cuadro clínico relacionado con el sobrecrecimiento (las personas nacen con una talla elevada, ya que se produce un crecimiento prenatal y postnatal acelerado). Es una condición genética que aparece cuando hay anomalías en el gen NSD1 (ubicado en el cromosoma 5-5q35). Dichas anomalías pueden ser mutaciones (cambios en la estructura molecular del gen) o delaciones (falta de una copia del gen). En algunas personas afectadas por el Síndrome de Sotos no existe la alteración genética del NSD1, y el diagnóstico se hace por la clínica.</p>
Incidencia	<p>El síndrome de Sotos está englobado en las denominadas “enfermedades raras o minoritarias”, puesto que afecta a 1 de 14.000 recién nacidos vivos. Hoy en día está en estudio la implicación de otros genes en este síndrome. Las personas afectadas pueden tener hijos afectados por el Síndrome con una probabilidad del 50% en cada gestación.</p>
Características y dificultades	<p>Las principales características y dificultades que encontramos en este síndrome son las siguientes:</p> <p>Rasgos físicos</p> <ul style="list-style-type: none">-Macrocrania (perímetro cefálico grande en relación al perímetro torácico).-Frente prominente.-Hipertelorismo ocular (distancia entre los dos ojos mayor de lo normal).-Arco del paladar muy alto.-Manos y pies anormalmente grandes.-Dolicocefalia (cierre prematuro y exclusivo de la sutura sagital o interparietal del cráneo, la cual une ambos huesos parietales).-Alto peso en el nacimiento.-Excesivo crecimiento en la infancia. <p>Sistema cardiovascular</p> <ul style="list-style-type: none">-Cardiopatías.

Sistema respiratorio

- Infecciones respiratorias.
- Asma.
- Alergias.

Sistema musculoesquelético

- Escoliosis.

Sistema endocrino-metabólico

- Hipoglucemia.
- Convulsiones.
- Temperatura basal baja.
- Hipertiroidismo.
- Mayor sudoración.

Sistema visual

- Estrabismo.
- Nistagmo (movimiento involuntario de los ojos).

Sistema auditivo

- Otitis.

Área cognitiva

- Discapacidad intelectual ligera o moderada.

Área socioemocional

- Hiperactividad.
- Inquietud.
- Agresividad.
- Dificultad para relacionarse con iguales.
- Conductas obsesivas y necesidad de una rutina diaria.

Además, tienen más probabilidades de padecer tumores que la población general.

Aspectos a tener en cuenta

En los niños es importante tener en cuenta la edad del niño y no el tamaño (**su gran tamaño hace que se espere que la conducta del niño sea la de un niño más mayor**).

No es posible establecer una pauta de tratamiento para los afectados por el Síndrome de Sotos, ya que va a depender del estado clínico de cada persona. A nivel médico hay que tratarlos según sus necesidades. Sí es básica la estimulación precoz, otras intervenciones (logopedia, psicólogo...) van a depender también de las características de cada afectado.

Hay personas con este síndrome que llevan una vida autónoma (aunque requieran de apoyos intermitentes o limitados) y otras personas sin embargo que tienen grandes necesidades de apoyo.

SÍNDROME DE PRADER WILLI

Definición

Es una enfermedad congénita, no hereditaria y que no está relacionada con sexo, raza o condición de vida. Se trata de una alteración genética que acompaña a la persona afectada durante toda su vida. Este síndrome se debe a distintas alteraciones en el cromosoma 15, que afecta al hipotálamo, por lo que muchas de las funciones que éste regula se ven seriamente afectadas. Algunos de los signos y síntomas no se manifiestan en todos los afectados, ni aparecen con la misma intensidad o frecuencia.

Incidencia

Para su abordaje clínico está considerada como una enfermedad rara por su baja prevalencia. La frecuencia estimada en población general es 1 caso entre 15.000 a 25.000 nacimientos.

Características y dificultades

Las personas con Síndrome de Prader Willi pueden presentar una serie de características clínicas, que no tienen por qué darse en todas las personas ni producirse de la misma manera, siendo necesario un seguimiento a lo largo de la vida. Caben destacar las siguientes características y dificultades:

Rasgos físicos

- Baja estatura (adultos).
- Manos y pies pequeños.

Sistema cardiovascular

- Trastornos cardiovasculares.

Sistema respiratorio

-Trastornos respiratorios del sueño.

Sistema digestivo

-Incapacidad para el vómito.
-Ausencia de necesidad de beber agua.

Sistema músculo-esquelético:

-Hipotonía muscular: bajo tono muscular y poca capacidad para realizar tareas que requieren ejecución motora.
-Posible escoliosis en la adolescencia.

Sistema endocrino-metabólico

-Apetito insaciable: falta de sensación de saciedad alimenticia, por lo que el control del acceso a la comida debe ser total.
-Problemas en termorregulación.

Sistema visual

-Problemas de visión (estrabismo y miopía).

Sistema genitourinario

-Hipogonadismo y desarrollo sexual incompleto.

Área sensomotora

-Excesivo cansancio y somnolencia diurna.

Área cognitiva

-Discapacidad intelectual en diferentes grados.
-Retraso en las etapas evolutivas.
-Memoria a corto plazo muy escasa y dificultades para mantener la atención.
-Elevado umbral del dolor.

Área del lenguaje

-Problemas del lenguaje y el habla, especialmente en lo concerniente al uso pragmático del lenguaje, y por tanto, para la conversación. Perseveraciones verbales y fabulaciones.

Área socioemocional

-Dificultad para adaptarse a los cambios.

- Crisis emocionales.
- Enfadados.
- Obsesiones (acumulación, orden y rascado).
- Escasa tolerancia a la frustración (les resulta muy costoso modular sus emociones).
- Problemas de comportamiento, que se deben a una marcada inflexibilidad mental.
- Tienen muchos problemas con los conceptos abstractos y con el manejo del tiempo.
- Suelen hacer una interpretación literal del lenguaje, lo que les aísla en conversaciones largas o con tintes irónicos.
- Sus respuestas emocionales no son las adecuadas al entorno, dada la espontaneidad que les caracteriza y la falta de control social en las respuestas que suelen exhibir, debido a que les resulta muy costoso modular sus emociones.
- Dificultad en las relaciones interpersonales debido a sus problemas para comprender determinadas claves sociales y afectivas.

Aspectos a tener en cuenta

Estas personas necesitan una **supervisión continua para evitar la ingesta masiva de alimentos** y una atención constante multidisciplinar para intentar paliar las distintas complicaciones que pueden ir apareciendo a lo largo de su vida.

La **expectativa de vida puede verse reducida debido a las complicaciones de la obesidad**, aproximadamente sobre los 35 años. Si se consigue controlar la obesidad y sus complicaciones, esta expectativa de vida mejora considerablemente. Para ello se necesita una dieta estricta, con una disminución de la ingesta de calorías que llega a ser dramática, y un programa de ejercicio muy controlado.

No debemos olvidar que presentan una **disminución de la sensibilidad frente al dolor**, lo que dificulta el diagnóstico de algunos problemas.

SÍNDROME DE ANGELMAN

Definición | El síndrome de Angelman (SA) es un trastorno neurológico severo de origen genético.

Incidencia | Para su abordaje clínico está considerada como una enfermedad rara por su baja prevalencia. Tiene una incidencia estimada de un caso entre 15.000 a 30.000 nacimientos.

Características y dificultades | El SA no es reconocible habitualmente en los bebés, ya que los problemas de desarrollo no son específicos en esa etapa. La edad más común de diagnóstico está entre los 2 y los 5 años, cuando los comportamientos y rasgos característicos son más evidentes. No obstante, los avances en genética han permitido un diagnóstico cada vez más precoz.

Rasgos físicos

- Prognatismo (mandíbula prominente).
- Boca ancha y con los dientes espaciados.
- Piel hipopigmentada (clara), cabello claro y ojos también claros (en comparación con la familia).
- Occipucio plano (parte posterior-inferior de la cabeza achatada).

Sistema digestivo

- Lengua prominente (muchos padres describen que sus hijos tienen la lengua muy grande y continuamente fuera de la boca).
- Problemas para succionar y tragar.
- Problemas de alimentación durante la infancia.
- Babeo frecuente.
- Conductas excesivas de mascar/masticar.
- Estreñimiento.

Sistema músculo-esquelético

- Problemas de movimiento y de equilibrio, principalmente ataxia al caminar (rigidez, torpeza y pérdida de coordinación) y movimientos temblorosos de las extremidades. Aunque la ataxia sea leve, aparece una forma de caminar típica: vacilante, inestable, ligeramente inclinado hacia delante y con los brazos levantados y flexionados.

- Hipotonía troncal durante la infancia (no sujetan el tronco a la edad que deberían hacerlo).
- Brazos levantados, flexionados, especialmente al caminar.
- Escoliosis.
- Reflejos hiperactivos de los tendones de las extremidades inferiores.

Sistema visual

- Estrabismo.
- Retraso en el desarrollo, funcionalmente severo.
- Discapacidad intelectual.

Área cognitiva

- Retraso o crecimiento inferior al esperado de la circunferencia de la cabeza (perímetro cefálico).
- Crisis convulsivas (epilepsia) que comienzan habitualmente antes de los 3 años de edad. La gravedad de las convulsiones disminuye con la edad, pero permanecen durante la vida adulta.
- Electroencefalograma anormal, con un patrón característico (con ondas de gran amplitud y picos lentos).
- Hipersensibilidad al calor.
- Trastornos del sueño: ciclos anormales de sueño, despertares frecuentes y una disminución de la necesidad de dormir.
- Atracción hasta la fascinación por el agua. También por objetos crujientes, tales como cierta clase de papeles o plásticos.

Área del lenguaje

- Problemas en el habla: no existe lenguaje oral o hay un uso mínimo de palabras. La comprensión oral es mayor que la expresión.

Área socioemocional

- El síndrome de Angelman es causa de una discapacidad grave, tanto en el plano motor como intelectual. En consecuencia, la enfermedad repercute profundamente en la vida de la persona afectada y en la de sus familiares.
- Tienen menor capacidad de aprendizaje.
- El conjunto de los trastornos (motores, intelectuales, sensoriales) provoca un entecimiento en la ejecución de tareas y una gran fatiga.

-
- Presentan trastornos de atención y concentración que afectan al aprendizaje.
 - Conducta muy característica en el comportamiento: risa o sonrisa frecuentes, apariencia feliz.
 - Personalidad fácilmente excitable, a menudo con aleteo de manos.
 - Hiperactividad, permanencia de la atención durante poco tiempo.

Aspectos a tener en cuenta

Hay que destacar que la persona necesitará una serie de tratamientos y métodos que la ayuden a poder llevar una mejor calidad de vida. Requerirá tratamientos de fisioterapia, terapia ocupacional y logopedia empleando métodos de comunicación no verbal. Será necesario un tratamiento antiepiléptico, ya que las crisis suelen presentarse a una edad muy temprana. En caso de trastornos graves del sueño será necesaria la administración de sedantes.

Las personas que tienen este síndrome **suelen ser menos activas y tienen tendencia a la obesidad.**

La **disminución de la movilidad** junto con la aparición de **contracturas articulares** da lugar a **dificultades para caminar** y algunas personas **pueden necesitar silla de ruedas.**

Nunca se alcanza una total autonomía.

La esperanza de vida es aparentemente normal.

SÍNDROME DE DRAVET

Definición

El síndrome de Dravet es un trastorno del neurodesarrollo que se caracteriza por una epilepsia severa farmacorresistente. Su origen es genético debido a una mutación en el gen SCN1A.

Las crisis epilépticas son episodios de alteración de la función del cerebro en forma de hiperexcitabilidad neuronal. Durante ellas, la señal eléctrica que utilizan las neuronas para comunicarse entre sí se propaga de forma desordenada y excesiva. Las crisis epilépticas afectan a la corteza cerebral, donde se albergan las funciones cerebrales que requieren de nuestra voluntad (por ejemplo, hablar,

entender, pensar, memorizar, mover los músculos, prestar atención) y es la que recibe información de los órganos de la visión, el oído, el tacto, el olfato y el gusto. Cuando se produce una crisis epiléptica se alteran una o varias de estas funciones.

Incidencia

Se produce en 1 de cada 20.000 nacimientos. En la actualidad hay diagnosticados en España unos 250 casos, pero se estima que hay unos 2.000 casos en total a falta de diagnóstico genético. Se considera una enfermedad rara por su baja prevalencia.

Características y dificultades

Este síndrome se empieza a manifestar durante el primer año de vida, con crisis generalizadas y unilaterales y en su inicio asociadas a fiebre con una frecuencia de una o dos al mes. Con el tiempo la duración de las crisis disminuye, pero aumenta la frecuencia y aparecen sin fiebre. Entre los factores que lo desencadenan están: cuadros febriles, cambios bruscos de temperatura corporal, la estimulación luminosa intermitente, emociones intensas, patrones visuales desencadenantes de crisis, procesos víricos infecciosos.

A partir del segundo año de vida se empiezan a observar síntomas de retraso en el desarrollo cognitivo y psicomotor.

Entre las características y dificultades más importantes de este síndrome se encuentran las siguientes:

Sistema Cardiovascular

-Riesgo de parada cardio respiratoria y muerte súbita, donde en algunos casos las crisis se alargan y no responden a la medicación de rescate.

Sistema respiratorio

-Infecciones del sistema respiratorio.

Sistema digestivo

-Problemas de alimentación.
-Problemas de salud dental.

Sistema músculo-esquelético

- Problemas de crecimiento y nutrición.
- Retraso psicomotor.
- Falta de coordinación de los movimientos.

Área cognitiva

- Retraso en el desarrollo cognitivo.
- Trastornos incluidos dentro del espectro autista.
- Trastornos del sueño y fatiga.
- Problemas de concentración, atención y memoria.

Área del lenguaje

- Ataxia.
- Retraso en el habla.
- Dificultades para expresarse correctamente y vocalizar.

Área socioemocional

- Son habituales los problemas de conducta.

Aspectos a tener en cuenta

Las crisis responden mal al tratamiento antiepiléptico por lo que se repiten con mucha frecuencia y aparecen en cualquier momento del día. Con el tiempo se reduce el número de crisis y en algunos casos sólo aparecen durante el sueño, lo que condiciona el descanso de la persona afectada y de sus familiares. **Después de sufrir una crisis epiléptica la persona suele encontrarse cansada, somnolienta, confusa, con debilidad en algunas partes de su cuerpo, con dificultades para hablar, etc.**

Su recuperación es lenta y esto afecta al desarrollo de las actividades diarias.

Las combinaciones de fármacos y las altas dosis que se les administran para disminuir el número de crisis condicionan los procesos de aprendizaje.

Por otro lado, hay que tener en cuenta que **la falta de coordinación de los movimientos conlleva dificultades para desplazarse y mantener el equilibrio lo que puede producir múltiples caídas.**

Tienen **problemas de concentración, atención, memoria y dificultades para expresarse correctamente**, a lo que se suman **los trastornos conductuales que repercuten en su capacidad de comunicación**.

SÍNDROME DE MUENKE

Definición | Es una enfermedad congénita producida por mutaciones generadas en el periodo prenatal del gen FGFR3 (4p16.3), que codifica el receptor 3 del factor de crecimiento de los fibroblastos. El origen es desconocido, en su gran mayoría se trata de mutaciones o casos “de novo”. Afecta por igual a hombres y mujeres.

Incidencia | La incidencia estimada es de 1 por cada 30.000 nacimientos.

Características y dificultades | El síndrome de Muenke, dependiendo de cada caso, se caracteriza por un fenotipo variable. Caben destacar las siguientes características y dificultades:

Rasgos físicos

- Ojos separados.
- Alteraciones palatinas.
- Asimetría facial.
- Pulgares anchos y dedos de los pies grandes.
- Clinodactilia (deformidad angular de los dedos).

Sistema músculo-esquelético

- Presencia de craneosinostosis (cierre prematuro de las suturas del cráneo, siendo la sinostosis coronal la más habitual).
- Crecimiento cerebral limitado por el número y localización de las suturas craneales.

Sistema visual

- Estrabismo.

Sistema auditivo

- Pérdida de audición moderada.
- Hipoacusia sensorial en su mayoría.

Área senso-motora

-Afectaciones del sistema nervioso central.

Área cognitiva o neurológica

-Alteraciones neuropsicológicas y funcionales para las actividades de la vida diaria, que pueden correlacionar, o no, con discapacidad intelectual.

-Epilepsia.

-Problemas para el aprendizaje.

-Presión Intracraneal.

Aspectos a tener en cuenta

Se deberán evaluar los resultados de las valoraciones del desarrollo y de la conducta, de los exámenes oculares, la logopedia y/o la educación especial. **El abordaje quirúrgico se ofrece dependiendo de la gravedad de la craneosinostosis.** Por lo habitual, se realiza una reparación inicial de la craneosinostosis (generalmente a los 3-6 meses de edad), que consiste en un avance fronto-orbital con remodelación de la bóveda craneal. Puede ser necesaria una reparación transcraneal secundaria (o terciaria), con o sin contorneado extracraneal. La craneotomía de franja ósea asistida por endoscopia es un procedimiento más reciente y menos invasivo, por lo general utilizado antes de los 3 meses de edad.

El pronóstico es variable. **Se observan buenos resultados si los pacientes son sometidos a una reconstrucción quirúrgica temprana (dependiendo de la gravedad), así como a un manejo médico temprano y continuado de las manifestaciones neurológicas, auditivas, oculares, del desarrollo y conductuales.** La esperanza de vida es normal.

SÍNDROME DE CORNELIA DE LANGE

Definición

Este síndrome tiene una causa genética, afecta a muchos órganos y sus manifestaciones varían ampliamente entre los individuos afectados, pudiendo ir desde relativamente leves a graves. Se reconoce sobre la base de la configuración facial. La microcefalia y la discapacidad intelectual son comunes, pero no invariables. Puede verse

afectado el crecimiento prenatal y posnatal y presentar malformaciones en las extremidades.

Incidencia | La incidencia es de 1 por cada 10.000 a 20.000 nacimientos.

Características y dificultades | Entre las características y dificultades más comunes de este síndrome se encuentran las siguientes:

Rasgos físicos

- Bajo peso al nacer (usualmente, pero no siempre, por debajo de 2.200 g aproximadamente).
- Crecimiento retardado.
- Baja estatura.
- Cabeza pequeña (microcefalia).
- Manos y pies pequeños.
- Cejas que suelen unirse en el medio.
- Pestañas muy largas.
- Nariz pequeña y respingona.
- Labios finos en V invertida.
- Unión parcial del segundo y tercer dedo del pie.
- Quinto dedo (meñique) curvado.
- Fisura del paladar.
- Ausencia de elementos óseos y musculares en el miembro superior o inferior (focomelia). Se encuentran en los casos más severamente afectados.
- Falta de un dedo o más de las manos o de los pies (oligodactilia). Se encuentran en los casos más severamente afectados.
- Llanto de tono bajo.

Sistema cardiovascular

- Defectos cardíacos.

Sistema digestivo

- Reflujo gastroesofágico.
- Anormalidades intestinales.
- Dificultades de alimentación.

Sistema músculo-esquelético

- Problemas de coordinación que en ocasiones afectan a la movilidad.

Sistema endocrino-metabólico

-Excesivo pelo en el cuerpo (hirsutismo).

Sistema visual y audición

-Pérdida de audición y vista.

Sistema genitourinario

-Se puede presentar en varones criptorquidia (no desciende un testículo).

Área cognitiva

-Convulsiones.

-Retraso en el desarrollo.

En cuanto a las características conductuales tienen comportamientos autolesivos.

TIPOLOGÍA

Forma clásica: Los pacientes presentan retraso de crecimiento pre y postnatal, discapacidad intelectual de moderada a severa, problemas de comportamiento y en un 20% de los casos malformaciones graves de las extremidades superiores. Frecuentemente es causada por mutaciones en el gen NIPBL.

Forma más leve: Los signos faciales son menos acusados, la discapacidad intelectual y los problemas de comportamiento son menores y no se observan alteraciones mayores de las extremidades superiores. Sin embargo, algunos casos cursan con epilepsia y un intenso reflujo gastroesofágico. Su causa principal son mutaciones en los genes SMC1A, HDAC8 y SMC3.

Aspectos a tener en cuenta

Hay que destacar que las personas que tienen este síndrome tienen problemas de salud que provocan limitaciones en la ejecución de las actividades de la vida diaria. Entre ellos cabe destacar el **reflujo gastroesofágico** que les provoca gran dolor y **dificultades**

en la alimentación, problemas de coordinación que afectan a la movilidad, problemas de visión, pérdida de audición y alteración de conducta, así como alteraciones cardíacas y epilepsia.

SÍNDROME DE MAULLIDO DE GATO (Síndrome 5p-)

Definición | El síndrome del maullido de gato (también llamado síndrome 5p) es una enfermedad cromosómica congénita caracterizada por un llanto distintivo que se asemeja al maullido de un gato.

Incidencia | Está considerada como una enfermedad rara. La incidencia es de 1 por cada 50.000 nacimientos, existiendo alrededor de 900 afectados en España. Se suele dar más habitualmente en niñas.

Características y dificultades

Rasgos físicos

- Llanto agudo al nacer (similar al maullido de un gato).
- Microcefalia (cabeza pequeña).

Aparato respiratorio

- Dificultades respiratorias.

Aparato digestivo

- Dificultades en la deglución.

Sistema músculo-esquelético

- Retraso en el crecimiento.

Sistema visual y audición

- Problemas auditivos y visuales.

Área cognitiva

- Atención lábil y dispersa que a menudo dificulta su aprendizaje.
- Discapacidad intelectual.
- Falta de atención, concentración y planificación que dificultan los aprendizajes.

Área del lenguaje

-Alteraciones del lenguaje expresivo, oral y escrito. Algunas personas aprenden el lenguaje de signos como fórmula alternativa de comunicación.

Área socioemocional

-Miedos, fobias, ansiedad. Es común el temor ante algunos ruidos y objetos.
-Conductas desafiantes, auto y heteroagresivas, aislamiento social y timidez.

Aspectos a tener en cuenta

En cuanto al nivel de autonomía presentan **especiales dificultades para lavarse, vestirse y comer de manera autónoma.**

Cabe destacar que, en términos de comunicación, los afectados por este síndrome muestran grandes diferencias entre el grado de comprensión del lenguaje y sus posibilidades para expresarse. **La comprensión suele ser casi completa, pero en la expresión presentan mucho retraso, lo que a veces induce a comportamientos agresivos y retraimiento,** aunque existen sistemas alternativos para comunicarse, como el lenguaje de signos, pictogramas, etc.

A nivel intelectual, existen **grandes variaciones en cuanto a la discapacidad intelectual de cada caso,** sin embargo, antiguamente se les atribuía un cociente intelectual mucho menor que en la actualidad, dado que no existían los métodos actuales de estimulación precoz.

6.

Abordaje de la valoración



6.1. La Entrevista

A continuación, exponemos claves importantes que hay que tener en cuenta a la hora de hacer la entrevista de valoración de dependencia a personas con discapacidad intelectual y/o del desarrollo. Se recomiendan las siguientes pautas:

- Informar previamente sobre la duración de la entrevista y sugerir la posibilidad de que la familia cuente con la ayuda de una tercera persona en el desarrollo de la valoración si lo consideran necesario, especialmente en caso de personas con grandes necesidades de apoyo, problemas de conducta o niños pequeños, para que la entrevista se pueda desarrollar de la mejor forma posible.
- Es recomendable que el valorador/a solicite algún informe actualizado del centro donde acude la persona.
- Realizar una presentación (nombre y apellidos del valorador/a, cuál es su labor y en qué va a consistir la valoración) así como establecer un clima de confianza que permita una entrevista más fluida.
- Utilizar lenguaje cercano, claro y comprensible, así como una actitud de escucha activa.
- Dejar tiempo suficiente para que la persona responda.
- Cerciorarse de que la persona ha comprendido la pregunta y en el caso de que no la entienda repetir ésta de otra forma hasta que la comprenda.
- Tener en cuenta las necesidades de la persona, si está cansado, tiene sed, quiere ir al baño, etc. así como hacer descansos si se observa algún tipo de tensión o conflicto.
- Observar la actitud de la persona a la que se está valorando y de la persona que está prestando el apoyo a la hora de contestar (si la actitud es autoritaria y coercitiva, si es paternalista, etc.) para que las respuestas sean lo más ajustadas a la realidad.
- Tener en cuenta que hay personas que emplean Sistemas Aumentativos y Alternativos de Comunicación (SAAC) y los deben utilizar en la entrevista.

-
- En el caso de personas que tengan problemas de comunicación y no dispongan de SAAC, hay que poner a su alcance los medios para facilitar dicha comunicación, prestar atención a gestos o intención comunicativa y fomentarla.
 - Conocer la identidad de la persona de apoyo y el grado de conocimiento que tiene de la persona con discapacidad intelectual y/o del desarrollo (el vínculo que tienen, el tiempo que pasan juntos, actividades que suelen compartir, si tienen una buena o mala relación, etc.).
 - Tener en cuenta que algunas respuestas, aunque parecen coherentes, no son acordes a la realidad (bien por hacer alarde de una autonomía que no es real, o, al contrario).
 - Contrastar directamente la información proporcionada (a través de informes, pidiendo que se realice la tarea, etc.).

6.2. Abordaje de las actividades y tareas del baremo en las personas con discapacidad intelectual y/o del desarrollo.

La valoración de las personas con discapacidad intelectual y/o del desarrollo puede resultar complicada por las limitaciones que tienen en ocasiones para comprender la valoración en sí y las preguntas que van a tener que responder. Para facilitar dicha valoración a continuación recogemos las diferentes actividades y tareas que van a ser valoradas indicando en cada una de ellas las dificultades que pueden tener las personas con discapacidad intelectual y/o del desarrollo en su realización y las preguntas que se pueden hacer para poder contar con una orientación más precisa de la dependencia de las personas que están siendo valoradas.

COMER Y BEBER

Dificultades

- Coordinación motora.
- Conductas inadecuadas con la comida: (no utilizar correctamente el menaje, no trocear los alimentos, no apreciar ni tener en cuenta la temperatura de los alimentos, tragar sin masticar, coger comida de otros platos y comensales, lanzar comida y/o menaje, escupir la comida).
- Impulsividad, ansiedad.
- Comprensión de la actividad.
- Iniciativa.

Apoyos

- Claves visuales (pictogramas...).
- Apoyo físico parcial-total para comer y beber, apoyo verbal y físico para comer y beber, apoyo físico y/o verbal puntual para cortar, servir los alimentos, pelar...
- Indicación/ Imitación.
- Organización horaria: planificación de la tarea para que la persona pueda anticipar y establecer rutinas.
- Ayudas técnicas: cubiertos, mangos, platos, vasos o tazas.

Las personas con discapacidad intelectual y/o del desarrollo pueden necesitar ayuda para:

- Cortar o partir la comida en trozos.
- Regular la temperatura de los alimentos antes de ingerirlos.
- Usar cubiertos para llevar la comida a la boca.
- Acercarse el recipiente de bebida a la boca.
- Motivar la iniciativa para comer o frenar la ansiedad por la comida.

Estas actividades y tareas se valoran dentro y fuera del domicilio habitual. Hay que prestar especial atención a las conductas desajustadas (distorsión por ruidos, texturas, obsesiones, ansiedad, rituales). Es importante valorar si la persona realiza la tarea de acuerdo con los objetivos generales de comer y beber y si lo hace siguiendo una conducta adecuada. Las personas con discapacidad intelectual y/o del desarrollo pueden no mostrar ningún tipo de problema de desempeño en su vertiente de ejecución física, no obstante, puede haber problemas de desempeño en su vertiente cognitiva y/o toma de iniciativa.

Preguntas orientativas:

- ¿Sabes identificar los elementos que necesitas (alimentos, cubiertos, servilletas...) durante las comidas?.
- ¿Conoces la secuencia de pasos que debes seguir?.
- ¿Reconoces los alimentos servidos? ¿Cómo? (visualmente, a través del tacto...).
- ¿Alcanzas los alimentos servidos? (si físicamente puede alcanzarlos, cogerlos y pincharlos con los cubiertos, y acercarlos a la boca...).

- ¿Necesitas cubiertos adaptados? ¿Qué tipo de adaptaciones utilizas?.
- ¿Reconoces y comunicas cuando un alimento se encuentra en mal estado?.
- ¿Sabes reconocer y comunicar la sensación de “sed” o de “hambre”?.
- ¿Reconoces y comunicas si los alimentos están demasiado calientes o demasiado fríos?.
- ¿Tienes una ingesta adecuada de alimentos? (por exceso o por defecto)? ¿Tienes sensación de saciedad?.

Ejemplo: María come cuando hacemos que se siente en la mesa, coge lo suyo, lo de los hermanos. Para ella los cubiertos no son necesarios...

HIGIENE PERSONAL RELACIONADA CON LA MICCIÓN Y DEFECACIÓN

Dificultades

- Indicar la necesidad.
- Coordinación motora.
- Sentido y planificación de la actividad.
- Iniciativa.

Apoyos

- Claves visuales.
- Guiones.
- Apoyo físico total/parcial.
- Adaptaciones.

La persona con discapacidad intelectual y/o del desarrollo puede necesitar ayuda:

- Para recordar que tiene que ir al baño porque no es capaz de identificar la necesidad de micción y/o defecación.
- Para controlar la falta de desinhibición (quitarse la ropa antes de entrar en el baño, no cerrar la puerta de baño, etc.).
- Para manipular la ropa: desabrochar/abrochar botones, bajar/subir cremalleras, bajar/subir pantalones.
- Para limpiarse. No puede realizar los movimientos adecuados.

- Para evitar/controlar conductas escatológicas.

Hay que tener en cuenta que algunas personas con discapacidad intelectual y/o del desarrollo ante situaciones novedosas que les producen estrés y nerviosismo pueden sufrir falta de control de esfínteres y hacerlo en un lugar inadecuado.

Asimismo, hay que tener en cuenta que en ocasiones las personas con discapacidad intelectual y/o del desarrollo siguen tratamientos farmacológicos que les provocan el uso frecuente del baño y puede provocar que puedan acudir a un lugar inapropiado para ello.

Preguntas orientativas:

- ¿Tienes que ir siempre acompañada al WC? ¿Por qué?.
- ¿Cuándo estás fuera de casa vas solo al WC?.
- ¿Cuántas veces al día vas al WC? ¿Tienes un programa de control de esfínteres?.
- ¿Tienes en cuenta la privacidad e intimidad cuando vas al baño en aseos públicos (cierras la puerta del baño, sales vestido...)?.
- ¿Necesitas ayuda para desabrochar/abrochar botones, bajar/subir cremallera? y ¿para el resto de la ropa?.
- ¿Necesitas ayuda para limpiarte? ¿Utilizas el papel higiénico correctamente (ver si suele atascar los baños, utiliza un exceso o defecto de papel, ...)?.
- ¿Tienes alguna conducta disruptiva u obsesiva en el baño (conductas escatológicas, exceso de tiempo en el baño, obsesiones con instrumentos del baño (grifos, cadenas, etc.)?.
- Cuando se le cambia el pañal ¿colabora? ¿Necesita productos de apoyo o ayuda de otra persona?.

Ejemplo: Marta va al baño cuando le decimos que lo haga, yo estoy con ella todo el rato en el cuarto de baño para que se levante, limpiarla y ayudarla con los botones para que no salga semidesnuda.

LAVARSE

Dificultades

- Iniciativa.
- Sentido de la actividad.
- Programación.
- Hipo/híper sensibilidad.

Apoyos

- Claves visuales.
- Guiones.
- Parcial-total, físico/ verbal.
- Indicación/Imitación.
- Adaptaciones.

La persona podría necesitar ayuda para:

- Identificar cuando está sucio o cuando corresponde lavarse.
- Tener iniciativa de lavarse.
- Utilizar los medios y lugares adecuados en cada situación.
- Echarse la cantidad de producto adecuada.
- Regular correctamente la temperatura del agua.
- Enjabonarse correctamente.
- Aclararse adecuadamente.
- Secarse bien las diferentes zonas del cuerpo.

Algunas personas con discapacidad intelectual y/o del desarrollo pueden desarrollar fobias al agua. También podrían tener o mostrar cierta rigidez y/o negarse al momento de la ducha.

En algunos casos pueden tener ciertos problemas de movilidad que les pueden impedir desarrollar la acción de lavarse correctamente o manipular los grifos.

Preguntas orientativas:

- ¿Puedes identificar cuándo estás sucio o manchado y necesitas lavarte? ¿Te aseas por iniciativa propia o hay que decírtelo?.
- ¿Conoces los pasos que hay que seguir para lavarte? ¿Cómo lo haces?.
- ¿Necesitas apoyo para acceder a la ducha/bañera?.
- ¿Necesitas apoyo para abrir el grifo? ¿Necesitas que alguien te regule la temperatura del agua?.
- ¿Necesitas apoyo para asearte determinadas zonas del cuerpo?.
- ¿Utilizas la cantidad adecuada de agua y de producto para tu aseo?.

Ejemplo: Marcos pone las manos debajo del grifo, ¡siempre con agua hirviendo!, pero no quedan limpias, aunque esté diez minutos.

OTROS CUIDADOS CORPORALES

Dificultades

- Iniciativa.
- Sentido de la actividad.
- Hipersensibilidad.
- Baja autopercepción personal y social.

Apoyos

- Guiones.
- Apoyos visuales.
- Desensibilización.
- Parcial-total, físico / verbal.
- Indicación/imitación.
- Adaptaciones.

La persona con discapacidad intelectual y/o del desarrollo puede necesitar ayuda:

- Para peinarse el cabello, en ocasiones la persona puede requerir apoyo para sujetar el peine, llegar a zonas de la cabeza, peinarse correctamente e identificar cuando se encuentra despeinado.

-
- Para cortarse las uñas, en ocasiones la persona puede presentar dificultades para manipular tijeras, no tener precisión suficiente a la hora de ejecutar la tarea, no reconocer la necesidad de cortar o limar las uñas.
 - Para lavarse el cabello, en ocasiones la persona puede no repartir correctamente el champú por la cabeza, no aclararlo correctamente o no secar el pelo de forma adecuada.
 - Para lavarse los dientes, en ocasiones la persona puede no acceder de forma adecuada a piezas dentales, o no realizar la tarea por falta de interés o motivación. Pueden desconocer la colocación de prótesis y su cuidado.

Recalamos la importancia de comprobar siempre que la persona valorada siga un orden correcto en el desarrollo al realizar las tareas de otros cuidados corporales, si lo hace en el sitio adecuado, lo demanda, si tiene un problema o no de higiene, etc. A pesar de que esté incluido en toma de decisiones, según el anexo 3 también se tienen que tener en cuenta en esta actividad.

Preguntas orientativas:

- ¿Tienes conductas desajustadas respecto a otros cuidados corporales (peinarse o lavarse varias veces al día, cortarse el pelo solo, cortarse excesivamente las uñas, morderse las uñas de los pies, etc.)
- ¿Tienes hipersensibilidad o hiposensibilidad a que te manipulen el cabello?
- ¿Con qué frecuencia te cepillas los dientes o la prótesis? ¿Cómo lo haces? ¿Recoges el cepillo, cierras el tubo de pasta, etc.?
- ¿Necesitas ayuda para cortarte las uñas (manos o pies)? ¿Por qué? ¿Con qué frecuencia lo haces?
- ¿Realizas la actividad de otros cuidados corporales (lavarse los dientes, cortarse las uñas, etc.) por iniciativa propia? ¿Necesitas ayuda para llevarlos a cabo? ¿Qué tipo de ayuda?
- ¿Utilizas los productos de higiene adecuadamente (champú sólo para el pelo, pasta de dientes sólo para los dientes)?

Ejemplo: Las uñas se las tenemos que cortar cuando está profundamente dormido, ¡de otra forma es imposible!

VESTIRSE

Dificultades

- Iniciativa.
- Secuenciación.
- Motricidad.
- Normas sociales.
- Adecuación a la climatología.
- Hipersensibilidad.
- Derecho / revés.

Apoyos

- Guiones de pasos y claves visuales.
- Indicación / Imitación.
- Parcial-total, físico / verbal.
- Adaptaciones.

Las personas con discapacidad intelectual y/o del desarrollo pueden necesitar ayuda:

- Para manipular (ponerse y quitarse) su ropa.
- Para conocer el orden correcto de colocación.
- Para aceptar algunos tipos de texturas (algunas personas con discapacidad intelectual y/o desarrollo, sobre todo con autismo, tienen hipersensibilidad sensorial y no soportan determinados estímulos (táctiles, visuales, auditivos...) por lo que puede suponer un problema ponerse determinados tejidos.
- Para decidir sobre su vestido habitual (tomar decisiones acordes al clima o contexto al que van a acudir).
- Para identificar si llevan suficiente o excesiva ropa (indicar si tienen frío o calor y adoptar las medidas oportunas: poner o quitar ropa).

Algunas personas con discapacidad intelectual y/o del desarrollo ante situaciones estresantes o nuevas pueden tener conductas poco adaptativas socialmente y/o desinhibidas: como por ejemplo desnudarse en público. También pueden tener rituales o manías con algunas prendas concretas (querer llevar siempre una prenda en concreto o un color, etc.) o con algunos elementos de vestido (morder mangas, pellizcar algún tejido, etc.) para autorregularse.

Es frecuente que haya personas gravemente afectadas que no sepan cómo regular su temperatura mediante el vestido o desvestido de prendas, lo que puede generar riesgo para su salud (desmayos por exceso de calor, resfriados, gripes o problemas mayores por exceso de frío) si no hay alguien que lo haga por ellos.

También hay personas que pueden presentar dificultades con el calzado o con elementos de vestir que son complementos como gorros y bufandas y que no sepan ponerlos sin ayuda total o parcial.

Preguntas orientativas:

- ¿Eliges tu propia ropa al vestirte?
- ¿Eliges tu ropa acorde al lugar o actividad que vas a realizar? ¿Eliges tu ropa acorde al clima?
- ¿Necesitas que alguien te diga en qué orden va la ropa? ¿Necesitas que alguien esté presente para que te anime a continuar vistiéndote?
- ¿Puedes ponerte cualquier prenda solo? ¿Hay algún material o tejido que no quieras ponerte? ¿Hay algún tipo de cierre (botón, cremallera) que no puedas manipular o no toleres?
- ¿Si te cambian el lugar donde suele estar tu ropa o calzado ya no puedes reconocerlo ni cogerlo?

Ejemplo: Dani se quitaba siempre el jersey aunque hiciera frío, hasta que descubrí que ese material le molestaba y lo cambié por otro.

MANTENIMIENTO DE LA SALUD

Dificultades

- Expresión de emociones, malestar y dolor.
- Ausencia de conciencia del peligro.
- Ingestión de sustancias, tráfico, alturas, etc.
- Iniciativa.
- Hipersensibilidad.

Apoyos

- Claves visuales.
- Adaptación del entorno.
- Supervisión.
- Parcial-total, físico/ verbal.
- Indicación/imitación.

Las personas con discapacidad intelectual y/o del desarrollo pueden necesitar ayuda para:

- Identificar qué les ocurre.
- Exponer a terceros de forma comprensible lo que les pasa.
- Aplicar las medidas terapéuticas recomendadas.
- Detectar peligros dentro del hogar y fuera del domicilio.
- Detectar el peligro en desplazamientos.
- Pedir ayuda cuando se pierda o desorienta.
- Conocer y aplicar medidas de planificación familiar (anticonceptivos)
- Solicitar ayuda ante situaciones de emergencia.
- Controlar conductas de escapismo y/o bloqueo producidas por situaciones que no conocen o no controlan.
- Prevenir problemas de salud por estereotipias (movimientos repetitivos).

También hay que tener en cuenta si la persona desarrolla acciones contrarias al mantenimiento de la salud propia o de terceros, por ejemplo: autoagresiones o heteroagresiones. Hay personas que tienen graves problemas de conducta que suponen un gran riesgo para ellos mismos y para terceros, lo que implica una gran necesidad de apoyo para la realización de las actividades de la vida diaria.

Es frecuente en personas con discapacidad intelectual y/o del desarrollo gravemente afectadas que tengan problemas de estreñimiento (muchas veces producidos por la falta de movilidad) y hay que hacer un registro del control de esfínteres para prevenir problemas de salud, pues ellas mismas no pueden decirlo o registrarlo.

Preguntas orientativas:

- ¿Sabes identificar un malestar físico o emocional?.
- ¿Sabes identificar el foco del dolor? ¿Sabes identificar cuándo debes ir al médico?.
- ¿Sabes explicar a un médico lo que te ocurre de forma comprensible?.
- ¿Aplicas los tratamientos y recomendaciones que te indica el médico sin necesidad de que nadie te lo diga? (esto va desde la medicación prescrita hasta recomendaciones sobre dietas adecuadas según las necesidades de salud, recomendación de ejercicio físico, etc.).
- ¿Tienes otros problemas de salud asociados (epilepsia, diabetes, celiaquía, trastornos del sueño, etc.)?.
- ¿Percibes los peligros o riesgos evidentes (sustancias tóxicas, gas abierto, sartenes y cacerolas en el fuego, abrir la puerta a extraños, ventanas abiertas...) y eres capaz de evitarlos?.
- ¿Provocas situaciones de riesgos? ¿En qué casos?.
- ¿Reaccionas ante un peligro? ¿Serías capaz de pedir ayuda ante una emergencia médica?.

Ejemplo: Sabemos que Sandra está enferma cuando se enfada y llora por todo.

CAMBIAR Y MANTENER LA POSICIÓN DEL CUERPO

Dificultades

- Hiperactividad.
- Iniciativa.
- Hipo/hipersensibilidad.
- Sentido de la actividad.
- Autoestimulación.

Apoyos

- Adaptaciones.
- Parcial-total, físico/ verbal.
- Programación de cambios posturales.
- Supervisión.

Algunas personas con discapacidad intelectual y/o del desarrollo, al tener patrones de comportamiento, intereses y actividades muy restringidas, repetitivas y estereotipadas que se manifiestan, entre otras cosas, por manierismos motores estereotipados y repetitivos (por ejemplo: sacudir o girar las manos o dedos, realizar movimientos complejos de todo el cuerpo) pueden desarrollar lesiones ortopédicas o traumatológicas, como son alteraciones morfológicas, posturales, inclinación anómala de la columna y alteraciones de la rotación en miembros inferiores, destacando anomalías en la rotación del fémur y fracturas, debidas a estereotipias, comportamientos repetitivos, problemas en la marcha o posturas anómalas.

Las personas con discapacidad intelectual y/o del desarrollo pueden necesitar ayuda para:

- Conocer y aceptar los tiempos en los que deben permanecer tumbados, sentados o de pie.
- Controlar su tono muscular (alto/bajo) en caso de ser diferente.

Es importante valorar si la persona realiza la tarea de acuerdo con los objetivos generales de cambiar y mantener la posición del cuerpo y si lo hace siguiendo una conducta adecuada. Las personas con discapacidad intelectual y/o del desarrollo pueden no mostrar ningún tipo de problema de desempeño en su vertiente de ejecución física, no obstante, pueden mostrar problemas de desempeño en su vertiente cognitiva y/o toma de iniciativa.

Preguntas orientativas:

- ¿Comunicas que sientes dolor cuando una postura te resulta incómoda? ¿Tienes un umbral del dolor alto o bajo?.
- ¿Necesitas sistemas aumentativos/alternativos de la comunicación para saber y/o comunicar que necesitas cambiar de postura?.
- ¿Identificas las partes de tu cuerpo (miembros superiores, inferiores)?.
- ¿Tienes estereotipias?, ¿Cómo son las mismas y con qué frecuencia se producen?.
- ¿Tienes exceso o falta de iniciativa, obsesiones, etc.?.
- ¿Cómo es tu tono muscular? ¿Normal, alto o bajo?.
- ¿Necesita productos de apoyo para realizar las transferencias corporales (grúas, camillas, etc.)?.

Ejemplo: Acabo cansada, Pedro no para quieto un momento, se sienta y se levanta durante cualquier actividad.

DESPLAZARSE DENTRO DEL HOGAR

Dificultades

- Conciencia del peligro.
- Iniciativa.
- Comprensión de los desplazamientos.

Apoyos

- Claves visuales.
- Apoyo físico/verbal.
- Adaptaciones.

La persona con discapacidad intelectual y/o del desarrollo puede necesitar ayuda para:

- Acceder a alguna de las estancias del hogar.
- Saber que tiene que dirigirse a una determinada estancia según la actividad que vaya a realizar (desplazamientos con sentido).

Preguntas orientativas:

- ¿Tienes algún problema para saber a qué estancia de la casa dirigirte según lo que necesites en ese momento (vestirse en el dormitorio, comer en la cocina, asearse en el baño, etc.)?
- ¿Hay algún sitio del hogar al que no puedes acceder? ¿Por qué motivo?.
- ¿Vas por ti mismo o hay que indicarte que lo tienes que hacer?.
- ¿Permaneces solamente en una o dos estancias de la casa? (determinación de aislamiento social).
- ¿Sabes utilizar los pestillos adecuadamente?.
- ¿Necesitas productos de apoyo o ayuda de una tercera persona para desplazarte dentro del hogar?.

Ejemplo: Sabe ir de un sitio a otro de la casa, pero voy detrás de él ¡no me fío! La última vez se estaba lavando con el grifo de la cocina.

DESPLAZARSE FUERA DEL HOGAR

Dificultades

- Conciencia del peligro.
- Planificación.
- Comunicación.
- Secuenciación.

Apoyos

- Guiones de pasos y claves visuales.
- Adaptaciones.
- Entrenamientos individualizados, repetición y especificación de imprevistos y soluciones.
- Supervisión.

A la hora de salir del hogar la persona con discapacidad intelectual y/o del desarrollo puede necesitar ayuda para:

- Conocer el camino y el recorrido a seguir.

-
- Identificar señales y lugares.
 - Resolver imprevistos que puedan surgir en los trayectos.
 - Interpretar señales y carteles.
 - Afrontar miedos y fobias a ir solo por la calle.

En muchos casos la persona suele necesitar un entrenamiento o acompañamiento para que pueda aprender a desenvolverse solo por el entorno y así poder aprender los trayectos, conocer con antelación el lugar donde va a tener que dirigirse y de esta manera coger confianza y perder miedos.

Preguntas orientativas:

- ¿Sales solo a la calle? ¿Con qué frecuencia? ¿Qué tipo de desplazamientos haces fuera del hogar?.
- ¿Sabrías identificar una situación de peligro en la calle? ¿Cuál es tu reacción?.
- Si hay un cambio en la trayectoria o un imprevisto ¿De qué manera lo solucionarías?.
- ¿Sabes leer e interpretar señales?.
- ¿Serías capaz de pedir ayuda?.
- ¿Necesitas productos de apoyo o ayuda de tercera persona para desplazarte fuera del hogar? ¿Tienes algún problema por ello para desplazarte fuera de casa?.
- ¿Si el entorno es desconocido tienes alguna dificultad para desplazarte al sitio?.

Ejemplos: Lo que más me asusta no es que vaya sola, es que se quede bloqueada si le ocurre algo y no pida ayuda. Si no conoce el sitio no hay quien le saque de casa.

TAREAS DOMÉSTICAS

Dificultades

- Iniciativa.
- Resolución de problemas.
- Planificación.
- Conciencia del peligro.
- Relaciones sociales.
- Comunicación.

Apoyos

- Guiones de pasos y claves visuales.
- Calendarios.
- Adaptación del entorno.
- Parcial-total, físico / verbal.
- Indicación / Imitación.

Es importante tener presente que la persona con discapacidad intelectual y/ o del desarrollo participa en las tareas domésticas si se le da una oportunidad real de hacerlo, lo que conlleva una implicación por parte de quien le apoya en la realización de la tarea: por un lado, deberá desarrollar las partes de la tarea que la persona con discapacidad intelectual y/o del desarrollo no pueda realizar y, por otro, deberá supervisar la parte de la actividad que sí puede hacer. Es muy importante en este aspecto la secuenciación de la propia tarea por pasos. Hay que tener presente que, para la persona con discapacidad intelectual y/o del desarrollo, la participación en esa actividad puede constituir uno de los momentos más activos del día y que, como tal, resulta absolutamente esencial.

Algunas actividades instrumentales facilitan la socialización (por ejemplo, la preparación de la comida) o la inclusión en el entorno comunitario (por ejemplo, hacer la compra) y, como tales, pueden resultar no sólo muy estimulantes, sino indispensables.

La persona con discapacidad intelectual y/o del desarrollo a la hora de realizar las tareas domésticas puede necesitar ayuda para:

- Conocer cuáles son las tareas a realizar dentro de un hogar.
- Identificar lo que está sucio y lo que está limpio.
- Reconocer la secuenciación de pasos y la periodicidad de la tarea.

-
- Utilizar los productos adecuados para cada tarea y en la cantidad adecuada.
 - Conocer el funcionamiento de los electrodomésticos y utensilios a utilizar.
 - Tener iniciativa para la realización de cada actividad.
 - Tomar las medidas de seguridad adecuadas para cada tarea (saber qué productos son tóxicos, qué productos no se deben mezclar, no dejar la plancha encendida sin supervisión, etc.).
 - Reconocer el sentido y la importancia de la tarea.
 - Manejo del dinero en el caso de la realización de compras.
 - Prever lo que es necesario comprar (tanto alimentos como productos y utensilios).

Preguntas orientativas:

- ¿Tienes iniciativa para realizar las tareas domésticas?.
- ¿Entiendes la importancia de estas tareas? ¿Las ves necesarias?.
- ¿Eres físicamente capaz de llevarlas a cabo? ¿Qué apoyos necesitas?.
- ¿Reconoces los productos? ¿Utilizas las cantidades adecuadas?.
- ¿Conoces los pasos para realizar las diferentes tareas?.
- ¿Eres capaz de darle una continuidad a la tarea? ¿Necesitas un calendario de tareas?.
- ¿Conoces el funcionamiento de los utensilios y los electrodomésticos?.
- ¿Cuándo vas a la compra reconoces que productos hacen falta?.
- ¿Manejas correctamente el dinero?.
- ¿Realizas de manera repetitiva una misma tarea?.

*Ejemplos: A veces va a hacer la compra, pero siempre trae lo mismo.
Barre durante todo el día, pero no recoge la basura acumulada del suelo.*

TOMA DE DECISIONES

Dificultades

- Iniciativa.
- Sentido de la actividad.
- Consecuencia de las elecciones.
- Relaciones sociales adecuadas.
- Control emocional.
- Deseabilidad social.

Apoyos

- Secuenciación y claves visuales.
- Adaptaciones.
- Opciones en progresión.
- Valoración de implicaciones y consecuencias.
- Reforzamiento.

Las personas con discapacidad intelectual y/o del desarrollo pueden necesitar ayuda para tomar decisiones relacionadas con:

- Decidir sobre la alimentación cotidiana.
- Dirigir los hábitos de higiene personal.
- Planificar los desplazamientos fuera del hogar.
- Orientar sus relaciones interpersonales con personas conocidas.
- Orientar sus relaciones interpersonales con personas desconocidas.
- Gestionar el dinero del presupuesto cotidiano.
- Disponer de su tiempo y sus actividades cotidianas.
- Resolver el uso de servicios a disposición del público.

La toma de decisiones es transversal a todos los grupos de actividades y tareas. Es importante explorar el círculo de apoyo de la persona, su estado de salud y su contexto de vivienda, si vive de forma independiente, si lo hace en entornos protegidos (residencias, viviendas tuteladas) u otros. Conocer también si existe modificación de la capacidad de obrar, qué tipo (total o parcial) y la persona que apoya en la toma de decisiones.

Las evidencias demuestran que la toma de decisiones (autodeterminación) es una de las dimensiones de calidad de vida personal que menos desarrollada tienen las personas con discapacidad intelectual y/o del desarrollo. Por ello incidimos en algunas de las preguntas que ya habíamos señalado previamente.

Preguntas orientativas:

◆ Decisiones sobre el autocuidado:

- ¿Reconoces y comunicas la sensación de “sed” o de “hambre”?
- ¿Reconoces y comunicas cuando un alimento se encuentra en mal estado?
- ¿Necesitas ayuda para decidir cuándo y qué comer?
- ¿Reconoces la necesidad de higiene?

◆ Decisiones sobre movilidad:

- ¿Tienes necesidad o deseo de realizar un desplazamiento?
- ¿Planificas los desplazamientos fuera del hogar?
- ¿Seleccionas el itinerario y el medio de transporte más adecuado?

◆ Decisiones sobre interacciones interpersonales:

- ¿Te relacionas de manera adecuada al contexto y al entorno social?
- ¿Demuestras aprecio o respondes a los sentimientos de los demás?

- ¿Controlas las emociones y los impulsos?
- ¿Manifiestas agresividad verbal o física?
- ¿Actúas de acuerdo a normas y convenciones sociales?

◆ Decisiones sobre el uso y la gestión del dinero:

- ¿Manejas el dinero de bolsillo adecuadamente (sabe calcular la devolución correctamente)?
- ¿Utilizas el dinero para los fines adecuados? (pide créditos sin pensarlo, compra compulsivamente, etc.).
- ¿Sabes hacer gestiones bancarias?

◆ Decisiones sobre movilidad:

- ¿Tienes necesidad o deseo de realizar un desplazamiento?
- ¿Planificas los desplazamientos fuera del hogar?
- ¿Seleccionas el itinerario y el medio de transporte más adecuados?

◆ Decisiones sobre el uso de servicios públicos:

- ¿Utilizas los servicios públicos (educativos, sanitarios, de consumo, de ocio, deportivos...) y los pagas adecuadamente?

Ejemplo: Lo que más me cuesta es saber lo que quiere, siempre repite la última opción que le doy, si le cambio el orden, cambia su decisión.

7.

Recursos para personas con discapacidad intelectual y/o del desarrollo



A continuación, explicamos los tipos de servicios para personas con discapacidad intelectual y/o del desarrollo incluidos dentro del catálogo del Sistema para la Autonomía y Atención a la Dependencia (SAAD) y cómo afectan las prestaciones del sistema a este colectivo:

1. Servicios de Promoción de la Autonomía Personal.

CENTROS DE ATENCIÓN RESIDENCIAL

2. Residencia con centro ocupacional, de formación, oportunidades e inserción laboral (RESCOFOIL).
3. Residencia con Centro de Día.
4. Residencia con Centro de Día para personas con autismo.
5. Residencia para personas en proceso de envejecimiento prematuro.
6. Residencia para personas con discapacidad intelectual y problemas de salud mental y/o alteración de conducta.
7. Residencia para personas con discapacidad intelectual ligera o inteligencia límite y problemas de salud mental y/o alteración de conducta.

CENTROS DE ATENCIÓN DIURNA

8. Centro ocupacional, de formación, oportunidades e inserción laboral (COFOIL).
9. Centro de Día.
10. Centro de Día para personas con autismo.
11. Centro de Día para personas con discapacidad intelectual ligera o inteligencia límite y problemas de salud mental y/o alteración de conducta.

PRESTACIONES DE DEPENDENCIA

12. Prestación económica por cuidados en el entorno familiar.
13. Prestación vinculada al servicio.
14. Prestación por asistente personal.

-
- 1. Servicios de promoción de la autonomía personal:** Aquí se incluyen servicios de habilitación y terapia ocupacional, estimulación cognitiva, atención temprana, promoción, mantenimiento y recuperación de la autonomía funcional; habilitación psicosocial; apoyos personales y cuidados en alojamientos especiales (viviendas tuteladas). Estos servicios se pueden pagar con Prestación Vinculada al Servicio.

CENTROS DE ATENCIÓN RESIDENCIAL

- 2. RESCOFOIL:** Recurso de vivienda, abierto a la comunidad, cuya misión fundamental consiste en proporcionar a las personas usuarias una atención especializada mediante programa individualizado consensuado, al que se responde por medio de actividades de desarrollo personal, capacitación laboral, apoyos y gestión de oportunidades, que contribuyan a conseguir resultados significativos en su bienestar, participación socio-laboral y en su calidad de vida en general.
- 3. Residencia con centro de día:** Recurso de vivienda para personas con discapacidad intelectual y alto nivel de dependencia, a fin de conseguir el máximo desarrollo de sus capacidades y posibilidades de integración social.
- 4. Residencia con centro de día para personas con autismo:** Recurso de vivienda para personas con autismo, a fin de conseguir el máximo desarrollo de sus capacidades y posibilidades de integración social.
- 5. Residencia para personas en proceso de envejecimiento prematuro:** Recurso de vivienda para personas en proceso de envejecimiento prematuro, dirigida a evitar el deterioro en el máximo grado posible, así como realizar actividades de ocio y normal convivencia, para personas adultas dependientes con discapacidad intelectual, mayores de 45 años, que, por su especial situación de edad y discapacidad, no puedan adaptarse a las actividades de un centro ocupacional.
- 6. Residencia para personas con discapacidad intelectual y problemas de salud mental y/o alteración de conducta:** Se trata de un tipo de atención residencial específico para personas con discapacidad intelectual que además presentan graves trastornos de conducta o problemas de salud mental.
- 7. Residencia para personas con discapacidad intelectual ligera o inteligencia límite y/o alteración de conducta:** Plazas residenciales temporales, normalmente con una duración de dos años (prorrogables), para personas con discapacidad intelectual ligera o inteligencia límite y problemas de salud mental y/o alteración de conducta añadida que tengan una edad comprendida entre los 18 y los 40 años.

CENTROS DE ATENCIÓN DIURNA

- 7. COFOIL** (formación, oportunidades e inserción laboral): Centro de atención diurna que se concibe como un recurso abierto a la comunidad, cuya misión fundamental consiste en proporcionar a las personas usuarias una atención especializada mediante un programa individualizado consensuado, que recoja actividades de desarrollo personal, capacitación laboral, apoyos y oportunidades, que contribuyan a conseguir resultados significativos en su participación socio-laboral y en su calidad de vida.
- 8. Centro de Día:** Centro de atención diurna que proporciona a personas con discapacidad intelectual y necesidades de apoyo generalizado, habilitación personal y social, rehabilitación y asistencia especializada con objeto de potenciar el máximo desarrollo de sus capacidades y posibilidades de integración social y prevenir la progresión de situaciones de deterioro. En función de sus características y especialidad, los servicios y programas de actuación de estos centros son variables.
- 9. Centro de Día para personas con autismo:** Tienen la misma finalidad que los centros de día generales para personas con discapacidad intelectual y necesidades de apoyo generalizado, pero son específicos para personas con trastorno del espectro del autismo con grandes necesidades de apoyo, con un programa de actuación específico para este colectivo.
- 10. Centro de Día para personas con discapacidad intelectual ligera o inteligencia límite y problemas de salud mental y/o alteración de conducta:** Se trata de centros de atención diurna para personas con discapacidad intelectual ligera o inteligencia límite y problemas de salud mental y/o alteración de conducta, de 18 a 40 años. Son plazas temporales de dos años (prorrogables).

PRESTACIONES DE DEPENDENCIA

- 12. Prestación económica por cuidados en el entorno familiar:** Es una cuantía económica mensual que perciben las personas en situación de dependencia para que puedan ser atendidas por cuidadores no profesionales en su domicilio. El fin de esta prestación es contribuir a los gastos derivados de la atención a la persona en situación de dependencia. Normalmente, las personas con discapacidad intelectual y/o del desarrollo se benefician de esta ayuda cuando se encuentran todavía en etapa escolar y/o no participan en ningún servicio de la red de atención a la Dependencia.

13. Prestación económica vinculada al servicio (cheque servicio): Es una prestación económica periódica que tiene como finalidad contribuir a la financiación del coste de un servicio privado, debidamente acreditado, cuando no sea posible el acceso a un servicio de la red pública.

Es habitual que las personas con discapacidad intelectual y/o del desarrollo utilicen esta prestación, de manera transitoria hasta la adjudicación de una plaza pública, para sufragar los gastos derivados de la participación en una plaza privada de un recurso residencial o un centro de atención diurna. También la utilizan para sufragar otros servicios de promoción de la autonomía personal como terapia ocupacional, estimulación cognitiva, atención temprana, intervención lingüística, terapia psicológica, actividades culturales, formación para la vida independiente, servicios de ocio, programas de formación postobligatoria, etc.

El usuario es el encargado de elegir la entidad privada que le va a prestar el servicio. Debe asegurarse de que dicho servicio está autorizado e inscrito en el Registro de Entidades, Centros y Servicios de Acción Social.

14. Prestación económica de asistencia personal: Es una prestación que se da a la persona en situación de dependencia para que pueda pagar a un asistente personal, durante un número de horas, que facilite al beneficiario el acceso a la educación y al trabajo, así como a una vida más autónoma en el ejercicio de las actividades básicas de la vida diaria. La finalidad es promocionar la autonomía de las personas en situación de dependencia.

En el colectivo de personas con discapacidad intelectual y/o del desarrollo la figura del asistente personal ha estado poco desarrollada durante muchos años. Actualmente se está trabajando en ella más intensamente para que estas personas se puedan beneficiar de una figura de apoyo importante en el desarrollo de su proyecto de vida.

El asistente personal tiene la función de apoyar el proyecto de vida de la persona con discapacidad mejorando la participación de la persona en cualquier contexto o ámbito de su vida. Todas las personas con discapacidad deben tener acceso a servicios y apoyos necesarios para desarrollar su proyecto de vida, incluso aunque se precisen apoyos para la toma de decisiones e incluso aunque se tenga que recurrir a traductores vitales para interpretar su voluntad y preferencias como es el caso de algunas personas con discapacidad intelectual y/o del desarrollo con necesidades de apoyo generalizado (“Todo lo que quieres saber de la asistencia personal”. Plena Inclusión Castilla y León, 2019).

Más información en (Página web de la Comunidad de Madrid):

<http://comunidad.madrid>

Para información de otros servicios que no están dentro de la cartera de servicios de la Dependencia puede ponerse en contacto con el Servicio de Información y Orientación de la Federación de Organizaciones de personas con discapacidad intelectual o del desarrollo de Madrid (Plena Inclusión Madrid).

<https://plenainclusionmadrid.org/> (Federación Plena Inclusión Madrid).

8.

Bibliografía



8.1 BIBLIOGRAFÍA RECOMENDADA

- ❖ PONCE I RIVAS, A. (2005). ¿Qué le pasa a este niño? Editorial Serres.
- ❖ PROF. GRIET VAN BUGGENHOUT, (2011). Syndrome d'Angelman. Encyclopédie Orphanet pour professionnels. Editor experto.
- ❖ AA.VV. (2014). Encefalopatía Hipóxico-Isquémica e Hipotermia Terapéutica: Guía para madres y padres. Agència de Qualitat i Avaluació Sanitàries de Catalunya y Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad.
- ❖ PONCE I RIVAS, A; GALLARDO, M (2016) ¿Qué le pasa a tu hermano? Fundación MRW y Plena Inclusión (publicación solo disponible on line).
- ❖ LÓPEZ MARTÍNEZ, M^a ÁNGELES (2017) Intervención logopédica en el Síndrome X Frágil. Guía práctica para logopedas, educadores y padres. Madrid. Editorial EOS.
- ❖ JOSÉ A. DEL BARRIO DEL CAMPO, SARA CASTRO ZUBIZARRETA Y MARTA SAN ROMÁN MUÑOZ. ¿Qué es el Síndrome de Prader Willi? Capítulo VIII. Síndrome de Prader Willi. Asociación Española para el Síndrome de Prader Willi (AESPW) y Oficina del Defensor del Menor de la Comunidad de Madrid.
- ❖ AUTISMO MADRID (2017) Guía informativa para familias de personas con trastorno del espectro del autismo.
- ❖ VIDRIALES FERNÁNDEZ R., HERNÁNDEZ LAYNA C., PLAZA SANZ M., GUTIÉRREZ RUIZ C., CUESTA GÓMEZ J.L. (2017). Calidad de vida y trastorno del espectro del autismo. Autismo España.

8.2 BIBLIOGRAFÍA CONSULTADA

www.plenainclusion.org (Confederación Plena Inclusión).

www.plenainclusioncantabria.org/discapacidad-intelectual-y-desarrollo (Federación Plena Inclusión Cantabria).

www.asociacionenlinea.org/conceptos-inteligencia-limite (Asociación ENLÍNEA).

www.autismo.org.es (Confederación Autismo España).

www.autismomadrid.es (Federación Autismo Madrid).

www.asperger.es (Asociación Asperger España).

www.aspergermadrid.org (Asociación Asperger Madrid).

www.downmadrid.org (Fundación Síndrome de Down Madrid).

www.aspacemadrid.org (Federación de Asociaciones de Atención a Personas con Parálisis Cerebral y discapacidades afines de la Comunidad de Madrid).

www.sindromedewest.org (Asociación Síndrome de West).

www.xfragil.net (Asociación X-Frágil Madrid).

www.esclerosistuberosa.org (Asociación Esclerosis Tuberosa).

www.sindromewilliams.org (Asociación Síndrome de Williams (ASWE)).

www.sindromewilliamscantabria.org (Asociación Síndrome de Williams Cantabria).

www.rett.es (Asociación Síndrome de Rett).

www.asociacionsotos.org (Asociación Española Síndrome de Sotos).

www.aespw.org (Asociación Española Síndrome de Prader Willi).

www.angelman-asa.org (Asociación ASA-Síndrome Angelman).

www.dravetfoundation.eu (Fundación Síndrome de Dravet).

www.ansapert.org (Asociación Síndrome de Apert).

www.orpha.net (Portal sobre enfermedades raras y medicamentos huérfanos).

www.corneliadelange.es (Asociación Cornelia de Lange).

www.fundacionsindrome5p.org (Fundación Síndrome 5P).



MADRID

familias, igualdad y
bienestar social