

GUÍA PARA LA ATENCIÓN DE PERSONAS CON SÍNDROME DE WILLIAMS

**MANUAL DE ORIENTACIÓN Y CONSULTA PARA
FAMILIAS Y PROFESIONALES DEL ÁMBITO
EDUCATIVO Y SANITARIO
CANTABRIA, 2018**



ASOCIACIÓN SÍNDROME DE WILLIAMS DE CANTABRIA, ASW-CANTABRIA

C/ Aviche, 79-A Monte

39012 – SANTANDER, España

www.sindromewilliamscantabria.org

info@sindromewilliamscantabria.org

Edición, diseño y maquetación: ASW-CANTABRIA.

Ilustraciones y frases: Realizadas por niños, niñas y personas voluntarias de ASW-Cantabria.

Primera edición: Diciembre 2018

DEPÓSITO LEGAL: SA842-2018

ISSN: En trámite



"ME DICEN QUE SOY RARO, PERO NO SOY RARO, ES QUE TENGO EL
SÍNDROME DE WILLIAMS"

Autores:

- *Azucena Aja Maza.*
Licenciada en Psicología (área clínica). Especialista en Terapias Contextuales: Aceptación y Compromiso. Mindfulness. Práctica privada.
- *Adelaida Echevarría Sáiz.*
Licenciada en Psicología. Jefa de la Unidad de Atención Temprana del Servicio Cántabro de Salud.
- *Domingo González-Lamuño Leguina.*
Universidad de Cantabria. Servicio de Pediatría. Hospital Universitario Marqués de Valdecilla.
- *Pilar Gortázar Arias.*
Unidad de Neonatología, Servicio de Pediatría. Hospital Universitario Marqués de Valdecilla.
- *Sonia Hernández Hernández*
Logopeda. Profesora titular Escuela Universitaria Gimbernat-Cantabria (adscrita a la UC).
- *Saray Lantarón Juárez.*
Fisioterapeuta. Profesora titular Escuela Universitaria Gimbernat-Cantabria (adscrita a la UC).
- *Osvaldo Ceferino Pérez Pardo.*
Servicio de Anestesia. Hospital Universitario Marqués de Valdecilla.
- *Carmen Rumayor Diego.*
Asociación Síndrome de Williams de Cantabria.
- *María Sánchez Moreno.*
Médico interno residente. Servicio de Pediatría. Hospital Universitario Marqués de Valdecilla.
- *Ceferina Suárez Castaño.*
Servicio de Anestesia. Hospital Universitario Marqués de Valdecilla.
- *Abraham Urbón Pinto.*
Asociación Síndrome de Williams de Cantabria.
- *Maria Teresa Viadero Ubierna.*
Unidad de Cardiología Infantil. Servicio de Pediatría. Hospital Universitario Marqués de Valdecilla.

ÍNDICE

PRÓLOGO	6
INTRODUCCIÓN	8
OBJETIVOS	9
GUÍA CLÍNICA DE SEGUIMIENTO SÍNDROME DE WILLIAMS	10
INTRODUCCIÓN	13
ETIOLOGÍA	13
DIAGNÓSTICO	17
SÍGNOS Y SÍNTOMAS	17
SEGUIMIENTO	21
ANESTESIA	32
TABLA DE PUNTUACIÓN DIAGNÓSTICO CLÍNICO DEL SW	35
CURVAS DE CRECIMIENTO	37
TABLAS DE SEGUIMIENTO CLÍNICO	43
BIBLIOGRAFÍA	46
RECURSOS DE APOYO PARA LA ATENCIÓN DE PERSONAS CON SW	48
LA FAMILIA. REPERCUSIÓN PSICOLÓGICA EN LOS PADRES Y MADRES	50
PROCESO DE TOMA DE DECISIONES	63
ATENCIÓN TEMPRANA	64
PRODA (Programa Docente Asistencial)	67
FISIOTERAPIA	70
LOGOPEDIA	73
BIBLIOGRAFÍA	89
ANEXOS	91
INFORME DE RESULTADOS ENCUESTAS REALIZADAS A DOCENTES Y FAMILIARES	93
TRABAJOS DE FIN DE GRADO	100
RECURSOS ELECTRÓNICOS PARA FAMILIAS (Beneficios o derechos personas disc.)	107
RECURSOS EDUCATIVOS O DE INTERVENCIÓN	112
ASOCIACIÓN SÍNDROME DE WILLIAMS DE CANTABRIA	117
ASOCIACIONES DE SÍNDROME DE WILLIAMS	118

PRÓLOGO

Tengo la satisfacción de presentar la Guía del Síndrome de Williams, un documento elaborado con el empeño de la Asociación de Síndrome de Williams de Cantabria y el cariño y profesionalidad de los autores implicados en la atención de personas afectadas por este trastorno genético.

El objetivo de esta guía es recoger en un documento sencillo y accesible, parte del conocimiento y experiencia de diferentes profesionales del Hospital Universitario Marqués de Valdecilla, de Atención Primaria del Servicio Cántabro de Salud y de la Escuela Universitaria de Fisioterapia y Logopedia Gimbernat-Cantabria, que trabajan en estrecha relación con la Asociación Síndrome de Williams de Cantabria.

Los contenidos de esta guía abordan los aspectos básicos a tener en cuenta en el seguimiento clínico tanto en la edad pediátrica como en el adulto, recogen algunas de las medidas de intervención que deben ser considerados por parte de los terapeutas, y pueden servir de apoyo en el diseño de estrategias educativas. Por último, y no por ello menos importante, pretendemos que esta guía permita anticipar alguno de los múltiples problemas que pueden presentar estas personas. La intervención temprana y orientada de forma específica a la singularidad de las personas con síndrome de Williams, debería conseguir que las personas afectadas por este síndrome mejoren sus proyectos de vida. Que los diferentes especialistas que tratamos a estas personas seamos conscientes de la singularidad que supone padecer un síndrome de Williams, nos obliga a revisar de forma permanente nuestros protocolos de actuación.

Esta guía pretende servir de ayuda no solo a los profesionales sanitarios (médicos, fisioterapeutas, logopedas, psicólogos), sino también a los maestros y educadores responsables todos ellos de la atención de personas de cualquier edad afectada por este desorden genético. En cada edad este síndrome tiene particularidades que deben ser consideradas, priorizando las actuaciones que de acuerdo al estado actual del conocimiento deben ser implementadas en cada momento. En la era de la medicina de precisión, la participación de las familias y los afectados en el auto-cuidado deben ser además consideradas.

El enfoque de las enfermedades raras y de los síndromes específicos es relativamente complejo, pero es importante establecer desde el principio tanto las bases clínicas

relacionados con la patogenia de la enfermedad, como los elementos psicopedagógicos y de desarrollo ligados a la intervención temprana y que se consideran capaces de modificar aspectos epigenéticos de este y otros trastornos. En este sentido, la intervención o la solución de muchos problemas que manifiestan los afectados por el síndrome de Williams debería pasar por una estrecha colaboración entre familia, pediatra, terapeuta y maestro. Todos estos implicados inciden sobre la persona afectada y pueden dirigir un buen programa de intervención si tienen conocimientos y pautas claras que ayuden a la resolución del problema o al menos a paliarlo. Las familias están cada vez más sensibilizadas con los problemas de sus miembros, con las discapacidades, con el fracaso escolar, etc. Los profesionales conscientes de la demanda de la sociedad piden formarse para poder ofrecer las respuestas adecuadas en una definición amplia de salud.

Somos conscientes que salud no solo incluye aspectos médicos, un aspecto fundamental en la vida de las personas con síndrome de Williams o cualquier otro síndrome discapacitante, lo constituye el desarrollo de su autonomía personal y su orientación hacia la vida independiente. Pretendemos que esta guía sirva de orientación a los profesionales que trabajan con personas afectadas por el síndrome de Williams. Parte del contenido de esta guía es fruto de la experiencia del Programa Docente Asistencial (PRODA), un proyecto innovador puesto en marcha por la Escuela Universitaria Gimbernat-Cantabria (adscrita a la Universidad de Cantabria) tanto para la disciplina de Logopedia como para Fisioterapia y que se inició trabajando con niños con síndrome de Williams de Cantabria. Este programa tiene como misión proporcionar a los alumnos la oportunidad de poner en práctica los contenidos teóricos adquiridos durante su formación, enfrentándose de forma directa a pacientes reales que presentan alteraciones compatibles con el marco de actuación logopédica o de fisioterapia.

Capacitar para la vida autónoma e independiente supone plantear en un contexto de optimización del estado de salud, una orientación educativa que, iniciada en la familia, se extienda a lo largo de los años en los diferentes escenarios de aprendizaje por los que discurre la persona (centros escolares, asociaciones, centros de formación laboral, otros centros educativos, educación no formal). Dicha orientación tanto sanitaria como educativa, debe incidir en el desarrollo de la autonomía y la vida independiente, en la inclusión social y en la autodeterminación.

Domingo González-Lamuño

Profesor Titular de Pediatría Universidad de Cantabria. Servicio de Pediatría HUMV

INTRODUCCIÓN

Hace casi nueve años un grupo de padres y madres comenzamos juntos la andadura como asociación. En ese camino nos acompañó el Dr. Domingo González-Lamuño. A continuación se unieron las Dras. Maite Viadero y Pilar Gortázar, distintos musicoterapeutas, psicólogos, terapeutas, logopedas, fisioterapeutas... hasta llegar a la Escuela Universitaria de fisioterapia y logopedia Gimbernat-Cantabria. Con ellos firmamos un convenio de colaboración; a continuación vimos nacer el PRODA, Programa Docente Asistencial.

Este camino ha sido de las mejores cosas que nos ha pasado a los padres y a los niños. Como padres nos ha ayudado a comprender los comportamientos de nuestros hijos. A los niños y adolescentes les ha ayudado a avanzar en sus carencias físicas y orales mediante la comprensión y el ejercicio. Con ello minimizamos las angustias de diversos temores que día a día iban surgiendo.

Nuestro agradecimiento a todos los profesionales y a todas las familias, que habéis hecho posible que hayamos llegado hasta aquí.

Con la necesidad de transmitir a los demás todo aquello que a nosotros nos había ayudado, comenzó a fluir la idea de esta guía, que se irá ampliando y mejorando según vayamos avanzando en estudios y experiencias.

Para nosotros ha sido VITAL, como decía un gran psicoterapeuta, el conjunto de estas cinco experiencias o hechos:

- **V**ivencia a través de la experiencia diaria con nuestros hijos y profesionales.
- **I**nformación y conocimiento del SW por nuestros profesionales.
- **T**ransformación personal.
- **A**ceptación de la realidad y medidas a tomar.
- **L**iberación interna (miedos, vergüenzas, inseguridades...)

Creo que el mayor propósito es caminar hacia un objetivo: comprensión y conocimiento sobre el síndrome de Williams. Que tener que vivir o convivir con este trastorno genético deje de ser un obstáculo para nuestros hijos y sus familias, tanto en el área educativo, como en el sanitario. Al mismo tiempo debemos de exigir que se cumplan todos sus derechos y oportunidades, intentando hacer entre todos una sociedad inclusiva.

Carmen Rumayor Diego

Presidenta Asociación Síndrome de Williams de Cantabria

OBJETIVOS

Con la elaboración de esta guía, se pretende:

1. Dar a conocer las características específicas del síndrome de Williams a todos los colectivos de personas que forman parte de su vida.
2. Dotar de estrategias tanto a familias como a todos los profesionales que trabajan con personas con síndrome de Williams a lo largo del proceso vital.
3. Facilitar la inclusión, participación social y garantizar el cumplimiento de los derechos y deberes de las personas con diversidad funcional.
4. Facilitar oportunidades de coordinación multidisciplinar que permitan a las personas con síndrome de Williams acceder a todos los recursos, actividades y dar respuesta a sus necesidades individuales.

GUÍA CLÍNICA SEGUIMIENTO SÍNDROME DE WILLIAMS

HOSPITAL UNIVERSITARIO MARQUÉS DE VALDECILLA

- **Domingo González-Lamuño Leguina.**
Universidad de Cantabria. Servicio de Pediatría. Hospital Universitario Marqués de Valdecilla.
- **Pilar Gortázar Arias.**
Unidad de Neonatología, Servicio de Pediatría. Hospital Universitario Marqués de Valdecilla.
- **María Sánchez Moreno.**
Médico interno residente. Servicio de Pediatría. Hospital Universitario Marqués de Valdecilla.
- **Maria Teresa Viadero Ubierna.**
Unidad de Cardiología Infantil. Servicio de Pediatría. Hospital Universitario Marqués de Valdecilla.

SUBÍNDICE GUÍA CLÍNICA

INTRODUCCIÓN	13
ETIOLOGÍA	13
DIAGNÓSTICO	17
SIGNOS Y SÍNTOMAS	17
• Crecimiento.....	17
• Rasgos faciales	17
• Aparato musculoesquelético	17
• Aparato auditivo	18
• Ojos	18
• Aparato genitourinario	18
• Aparato cardiovascular	18
• Aparato digestivo	19
• Anomalías endocrino-metabólicas	19
• Anomalías neurológicas y del comportamiento	19
• Aspectos sociales	20
SEGUIMIENTO	21
• Estudios al Diagnóstico	21
• Nacimiento hasta 2 años.....	22
• 2 a 5 años	22
• 6 a 12 años	23
• 13 a 18 años	24
• Más de 18 años	24
• Paciente adulto	25
• Recomendaciones para el seguimiento del paciente adulto.....	29

<u>SÍNDROME DE WILLIAMS y ANESTESIA</u>	32
• Valoración Preanestésica	33
• Técnica Anestésica	34
<u>TABLA DE PUNTUACIÓN DIAGNÓSTICO CLÍNICO DEL SÍNDROME DE WILLIAMS</u>	35
<u>CURVAS DE CRECIMIENTO PARA NIÑOS CON SÍNDROME DE WILLIAMS</u>	37
• Curva de Peso Niños	37
• Curva de Talla Niños.....	38
• Curva Perímetro Cefálico Niños	39
<u>CURVAS DE CRECIMIENTO PARA NIÑAS CON SÍNDROME DE WILLIAMS</u>	40
• Curva de Peso Niñas.....	40
• Curva de Talla Niñas.....	41
• Curva Perímetro Cefálico Niñas	42
<u>TABLA RESUMEN SEGUIMIENTO CLÍNICO</u>	43
<u>TABLA DE DATOS SEGUIMIENTO CLÍNICO</u>	45
<u>BIBLIOGRAFÍA</u>	46

SÍNDROME DE WILLIAMS

INTRODUCCIÓN

El Síndrome de Williams (SW), o Síndrome de Williams - Beuren, fue descrito simultáneamente en 1961 por dos cardiólogos: el neozelandés Williams y, el profesor alemán Beuren, en relación a una serie de niños con una facies característica, retraso madurativo del desarrollo y estenosis supra-auricular aórtica.

Está causado por una microdeleción del cromosoma 7 y es uno de los desórdenes genéticos más comúnmente reconocidos durante la infancia. Está presente desde el nacimiento y afecta por igual a niños y a niñas. Debido a que las manifestaciones clínicas durante el periodo neonatal y de lactante son variables, el diagnóstico puede no sospecharse durante la infancia temprana.

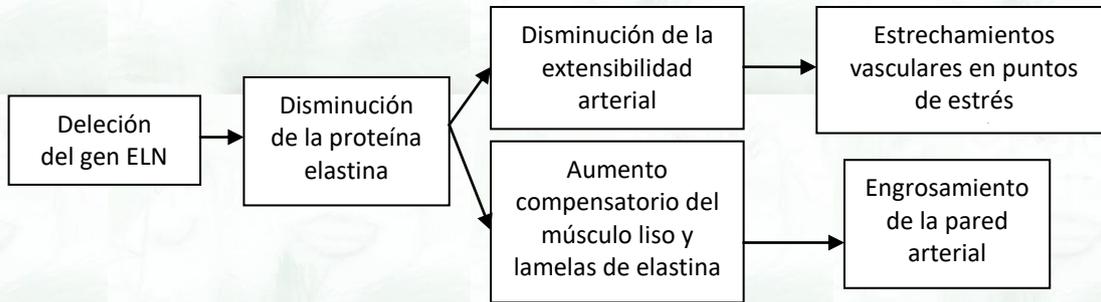
Este síndrome presenta afectación multisistémica y puede llegar a tener numerosas complicaciones asociadas, por lo que es muy importante el diagnóstico precoz para programar un seguimiento multidisciplinar y prevenir la aparición de las posibles complicaciones.

ETIOLOGÍA

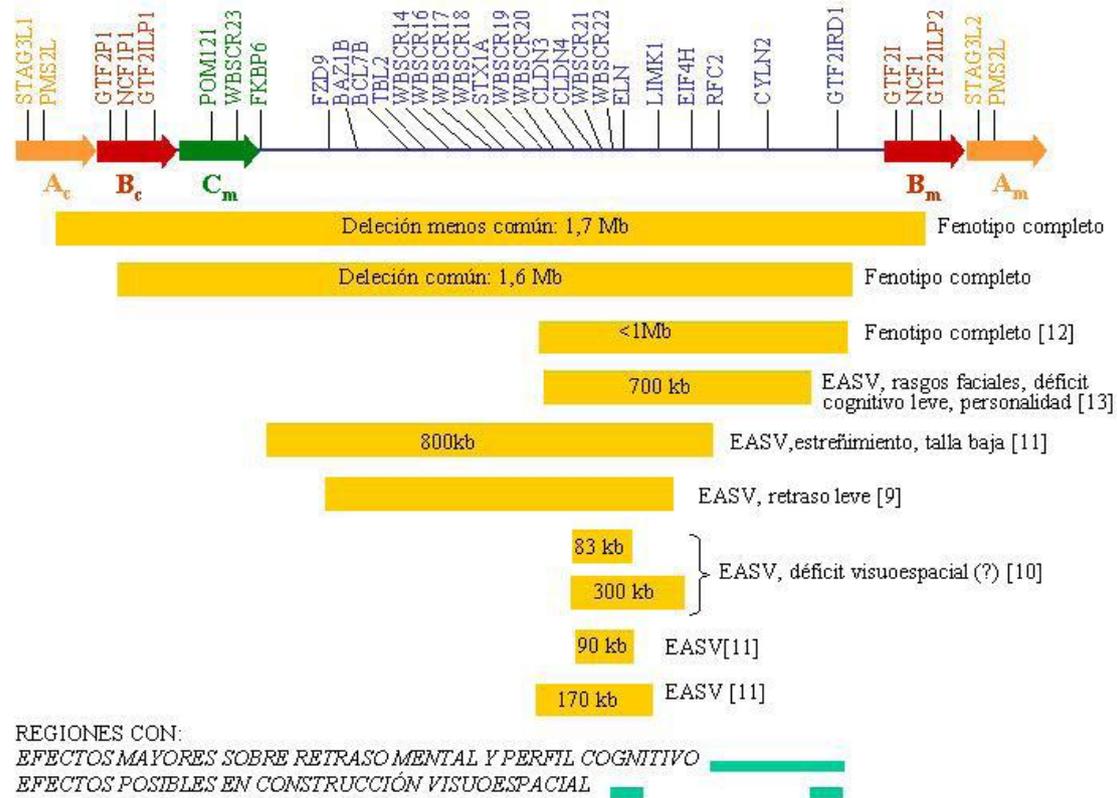
El SW afecta en nuestro entorno a uno de cada 7.500 recién nacidos vivos. Está causado por una deleción submicroscópica en el brazo largo del cromosoma 7, en la región 7q 11.23. La gran mayoría de los casos son esporádicos, debido a un apareamiento erróneo durante la meiosis, por lo que la probabilidad de que otro hijo esté afectado es menor del 1%.

Éste es un síndrome de genes contiguos: diferentes genes implicados producen diferentes síntomas. Se sabe que, en un 92% de los casos, la región afectada codifica aproximadamente para 26-28 genes, entre los que se encuentran:

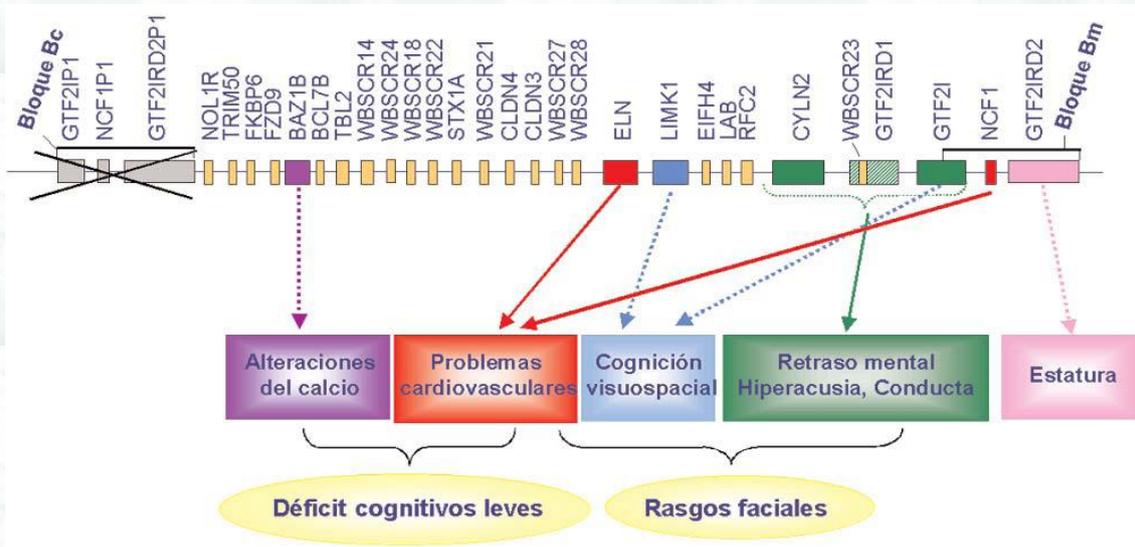
- **ELN: gen de la elastina.** La pérdida de una copia de ELN causa una reducción en la cantidad total de proteína elastina, lo que afecta a la extensibilidad de la pared arterial. Es responsable de los problemas cardiovasculares, de algunos rasgos faciales (aumento del tejido en zona periorbitaria y labios) y otros problemas del tejido conectivo (cambios con el tiempo en la piel y las articulaciones, hernias, divertículos intestinales o vesicales, voz ronca...)



- **STX1A** (liberación de neurotransmisores en la sinapsis) y **CYLN2** (organización intracelular de las neuronas), podrían estar implicados en la alteración de las funciones cognitivas, ya que ambos se expresan sólo en el cerebro.
- **LIMK1** parece actuar emitiendo señales que actúan de guía para los axones durante el desarrollo. Podría explicar la discapacidad intelectual, las dificultades visuoespaciales y la hiperacusia.
- **GTF21** puede contribuir a algunos rasgos craneofaciales, la discapacidad intelectual y a la construcción visuoespacial.



De los 26 genes que se delecian, sólo aquéllos que sean sensibles a dosis, es decir, que presenten haploinsuficiencia, serán realmente importantes



Un 8% de los pacientes tiene una deleción algo mayor, aunque los genes funcionales siguen siendo 28. En estos casos suelen presentar un fenotipo más complejo, incluyendo retraso severo del desarrollo y convulsiones. En el 1-2% de los casos aparece una deleción atípica. La deleción de genes cercanos al telómero es suficiente para producir el SW típico. También se han descrito casos con un fenotipo típico del SW que no presentan deleción sino un reordenamiento en la región sin pérdida de material genético.

Se han visto otras alteraciones de la región 7q11.23 como duplicaciones o inversiones. Los pacientes con duplicaciones de dicha región cromosómica no se parecen física ni cognitivamente a pacientes con SW. Presentan deterioro de habilidades del lenguaje expresivo, retraso del desarrollo y, en algunos casos, características autistas. La inversión de la región cromosómica completa del SW se considera un polimorfismo benigno, ya que son fenotípicamente normales. Sin embargo, estos pacientes tienen más probabilidades de transmitir el síndrome ya que esta alteración aumenta la probabilidad de emparejamientos erróneos durante la meiosis.

DIAGNÓSTICO

Históricamente el diagnóstico de sospecha del Síndrome de Williams se hace en base a criterios clínicos (fenotipo facial característico, que se presenta en el 100% de los casos, alteraciones cardiovasculares...). El diagnóstico de confirmación se realiza, desde 1993, mediante la técnica de citogenética FISH (*Fluorescence In Situ Hybridization*) de la región afectada en el cromosoma 7. Existen otras técnicas menos usadas: matriz de hibridación genómica comparada, análisis cuantitativo de la reacción en cadena de la polimerasa, análisis de marcadores microsatélites, amplificación múltiple dependiente de sonda. La matriz de hibridación genómica comparada presenta ventajas frente al FISH si el diagnóstico clínico no está claro o si el paciente tiene una deleción atípica, ya que podría delinear los genes delecionados.

Prenatalmente no es posible sospechar el síndrome mediante los estudios de imagen y de cariotipo habituales. Además, los rasgos faciales pueden no ser evidentes hasta los 2-3 años de edad.

SÍNTOMAS Y SIGNOS CARACTERÍSTICOS

- **Crecimiento:** Suelen nacer con bajo peso y presentar retraso del crecimiento intrauterino, con un índice de crecimiento un 75% del normal. Es bastante frecuente el adelanto de la pubertad, siendo rara la aparición de pubertad precoz. Al llegar a adultos suelen alcanzar una talla 10-15 cm menor que la talla diana que les correspondería.
- **Rasgos faciales:** Tienen un fenotipo facial muy característico: frente estrecha y amplia, epicantus, aumento de tejido periorbitario, iris estrellado y claro (azul, verde), nariz corta de punta bulbosa y antevertida, con raíz nasal aplanada, filtrum largo y liso, boca ancha, labios gruesos y micrognatia leve. Las mejillas son protruyentes y caídas, con región malar poco desarrollada. Suelen tener alteraciones dentales, con dientes pequeños y separados con esmalte hipoplásico, dentición anómala, maloclusión dental. En la infancia tienen perfil plano y los niños mayores cara fina y cuello largo. Suelen tener voz ronca.
- **Aparato musculoesquelético:** Son frecuentes las hernias inguinales y umbilicales y la piel fina, suave y sobrante. Sus dedos suelen ser cortos, con clinodactilia y uñas cortas y anchas. Presentan bajo tono muscular y laxitud articular o contracturas. En los niños mayores y adultos pueden observarse alteraciones de la columna vertebral: escoliosis, hipercifosis e

hiperlordosis. Es típica una actitud postural con los hombros caídos, las rodillas semiflexionadas y una actitud cifótica.

- **Aparato auditivo:** Suelen presentar una hipersensibilidad a los sonidos, llegando a tener incluso algiacusia para determinados sonidos. También son frecuentes las otitis medias recurrentes en la infancia.
- **Ojos:** Además del iris estrellado y de color claro descrito anteriormente, pueden presentar estrabismo, anomalías de la visión binocular y alteraciones de la refracción (miopía, hipermetropía).
- **Aparato genitourinario:** Pueden tener malformaciones en las vías urinarias, nefrocalcinosis y mala función vesical, que se asocia a urgencia en la micción, incontinencia y enuresis, posibilidad de que se formen divertículos y cierta susceptibilidad a infecciones de orina.
- **Aparato cardiovascular:** Suelen detectarse hasta en el 80% de los casos. En la mayoría aparece la estenosis aórtica supra-ventricular. Otras alteraciones son: estenosis de las ramas pulmonares periféricas, estenosis valvular aórtica, válvula aórtica bicúspide, coartación de aorta y prolapso de la válvula mitral. La tendencia a la estenosis vascular puede ser única o en múltiples localizaciones, incluyendo el arco aórtico, la aorta descendente y las arterias pulmonares, coronarias, renales, mesentéricas e incluso intracraneales.



Las alteraciones intracardíacas (CIV, CIA...) son infrecuentes, aunque la degeneración mixomatosa de las válvulas aórtica, mitral o ambas ocurren en algo más del 20% de los pacientes.

La estenosis de los vasos izquierdos suele permanecer estable, aunque la obstrucción puede progresar especialmente durante los primeros 5 años de vida. Sin embargo, la obstrucción de la salida del ventrículo derecho, particularmente la estenosis arterial pulmonar periférica, se resuelve a menudo espontáneamente. La estenosis u oclusión de los orificios coronarios puede ocurrir en ausencia de estenosis aórtica supra-ventricular.

Es frecuente la hipertensión arterial (50%), que puede comenzar en la infancia. No está identificada la causa de la hipertensión: adaptación fisiológica a los vasos anómalos.. En ocasiones precisan tratamiento antihipertensivo. Puede verse agravada si se asocia a

estenosis de las arterias renales, situación que habrá que estudiar en caso de hipertensión refractaria al tratamiento médico.

La anestesia general de pacientes con SW con obstrucción de la salida biventricular, hipertrofia biventricular o estenosis u oclusión de los orificios coronarios conlleva un riesgo elevado de efectos adversos, debido posiblemente a la alteración de la perfusión miocárdica consecuencia de las patologías citadas anteriormente y la disminución del flujo cardíaco producida por los anestésicos.

El estrechamiento vascular y la hipertensión se consideran factores de riesgo fundamentales para complicaciones muy graves, aunque poco frecuentes en el SW, como la muerte súbita o el accidente cerebrovascular.

- **Aparato digestivo:** En la infancia precoz, los lactantes padecen con frecuencia reflujo gastroesofágico, dificultad para alimentarse, con incoordinación de la succión-deglución, cólicos y fallo de medro. Es frecuente el estreñimiento y puede aparecer prolapso rectal. En algunos casos se ha visto enfermedad celíaca asociada.
- **Anomalías endocrino-metabólicas:** En algunos pacientes se objetiva hipercalcemia transitoria en la infancia, que puede contribuir a la presencia de irritabilidad o cólicos, vómitos, disminución del apetito, estreñimiento y calambres musculares. Pueden presentar hipercalcemia aislada o asociada a la hipercalcemia. La nefrocalcinosis es relativamente rara.

También puede aparecer disfunción tiroidea (hipotiroidismo, frecuentemente subclínico) y diabetes mellitus.

El hipotiroidismo subclínico (15-30%) se acompaña frecuentemente de cierta hipoplasia tiroidea en la ecografía. El hipotiroidismo clínico es poco frecuente, así como la presencia de anticuerpos antitiroideos.

La prevalencia de la intolerancia a la glucosa entre los pacientes con SW es inusualmente alta, sobre todo en aquellos que además tienen problemas de obesidad.

- **Anomalías neurológicas y del comportamiento:** El 75% de los niños con SW presentan discapacidad intelectual leve o moderado, con un CI medio de 60-70, y retraso del lenguaje en la infancia que suele recuperarse a los 3-4 años. En el 80% se observa hipotonía de tronco y en el 50% hipertonía periférica. Los reflejos osteotendinosos profundos suelen

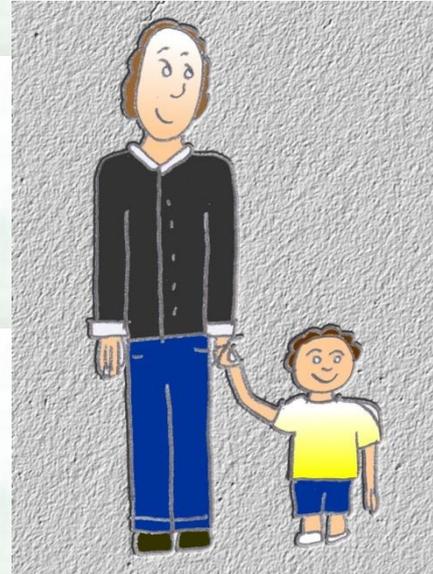
estar aumentados. Pueden presentar clonus, signos extrapiramidales y cerebelosos (40-70%)

La RMN cerebral revela una reducción del 10-15% en el volumen cerebral, con cerebelo conservado.

Presentan un perfil cognitivo y de conducta muy típico, con déficit en algunas áreas (psicomotricidad, integración visuoespacial) mientras que otras facetas están casi preservadas (lenguaje) o incluso más desarrolladas (sentido de musicalidad). Presentan una fortaleza relativa en la memoria auditiva y el lenguaje y extrema debilidad en el área visuoespacial y constructiva. Tienen poca habilidad matemática, fascinación por objetos que giran, buena memoria para rostros y canciones, inclinación por la música y rica expresión verbal, aunque carente de contenidos.

Pueden coexistir dificultades en el comportamiento, llegando a ser incluso psicopatológicas. El 50-90% de los adolescentes y adultos con SW presentan trastorno de ansiedad, fobias, trastorno por déficit de atención e hiperactividad o una combinación de ellos. También pueden tener problemas de sueño.

- **Aspectos sociales:** Prefieren la compañía de adultos, son muy sociables y afectuosos, desinhibidos y sensibles a los sentimientos ajenos. Son entusiastas, se resisten a los cambios, coleccionan objetos pequeños y les gusta abrir y cerrar puertas y ventanas.



SEGUIMIENTO

El pediatra puede hacer uso del conocimiento de las manifestaciones clínicas y la historia natural del SW para anticipar problemas médicos y apoyar a la familia. La atención médica de los niños con SW requiere una comprensión de la historia natural de la enfermedad, estar alerta sobre las potenciales complicaciones clínicas y un seguimiento periódico multidisciplinar en cada etapa del desarrollo según la edad.

• Estudios al diagnóstico

Debido a que las manifestaciones clínicas durante el periodo neonatal son variables, el diagnóstico puede no sospecharse durante la infancia temprana. En el momento de la sospecha clínica se deben realizar una serie de estudios y exploraciones y confirmar el diagnóstico lo más precozmente posible mediante el estudio genético.

- ✓ Exploración física y somatometría, utilizando curvas específicas de población con SW (ver curvas de crecimiento para SW anexas). Anotar características clínicas en la tabla de puntuación (ver [Tabla 1](#)).
- ✓ Examen cardiológico: Ecocardiografía, medida de la TA en las 4 extremidades.
- ✓ Examen neurológico. Ecografía cerebral (si el niño es menor de 1 año).
- ✓ Examen oftalmológico.
- ✓ Potenciales Evocados Auditivos de Troncoencéfalo (PEATC).
- ✓ Estudio del metabolismo del calcio en sangre y orina. Determinación del cociente Ca/Cr en orina.
- ✓ Evaluación del sistema génito-urinario: ecografía doppler renal, función renal (glucosa, calcio, urea y creatinina).
- ✓ Estudio de la función tiroidea (TSH y T4L).
- ✓ Despistaje de enfermedad celíaca si el niño tiene más de un año de edad o antes si se considera oportuno.
- ✓ Valoración neuropsicológica multidisciplinaria. Desarrollo psicomotor, capacidad cognitiva, habilidades sociales y lenguaje.
- ✓ Estudio genético : FISH de la región 7q 11.23.



- **Nacimiento-2 años**

- ✓ Examen clínico completo y valoración del crecimiento y estado nutricional ([curvas para SW](#)) a los 0, 2, 4, 6, 9, 12, 15, 18 y 24 meses.
- ✓ Valoración de problemas gastrointestinales (RGE, malabsorción, cólicos, estreñimiento, incoordinación succión-deglución, dificultades en la transición a la alimentación complementaria).
- ✓ Valorar suspender suplementos de vitamina D.
- ✓ Valoración de hernias inguinales y umbilical.
- ✓ Valoración cardiológica con toma de pulsos y TA en extremidades y ecocardiografía cada 6 meses si no existe patología.
- ✓ Examen oftalmológico anual (estrabismo, ambliopía, errores de refracción).
- ✓ Valoración del desarrollo psicomotor.
- ✓ Iniciar un programa de estimulación y seguimiento (Atención Temprana).
- ✓ Apoyo psicológico a la familia/grupos de apoyo.
- ✓ Pruebas complementarias:
 - Determinación de glucosa, calcio, urea y creatinina en sangre y del cociente calcio/creatinina en orina a los 12 y 24 meses.
 - Determinación de hormonas tiroideas (TSH y T4L) a los 12 y 24 meses.
 - Ecografía vesical y eco-doppler renal.
 - Ecografía cerebral.
 - Estudio de enfermedad celíaca, por encima de los 12 meses.
 - Realizar PEATC.

- **2-5 años**

- ✓ Examen clínico anual con toma de TA en la 4 extremidades y valoración del crecimiento y estado nutricional (curvas para SW)
- ✓ Descartar presencia de prolapso rectal. Tratar o prevenir el estreñimiento.
- ✓ Valoración cardiológica anual.
- ✓ Examen oftalmológico anual y valoración ORL a los 3 años (PEACT/Audiometría).
- ✓ Valoración de posibles contracturas articulares que precisen fisioterapia. Valoración por Ortopedia si hay alteraciones articulares.
- ✓ Valoración neurológica anual: desarrollo psicomotor.

- ✓ Continuar con Atención Temprana hasta los 3 años e iniciar un programa escolar adecuado a partir de los 3 años. Intervenir sobre las habilidades lingüísticas y visuoespaciales. Terapia según necesidad (física, del lenguaje...)
- ✓ Apoyo psicológico a las familias
- ✓ Pruebas complementarias cada 2 años:
 - Sangre: Glucosa, urea, creatinina, calcio y fósforo.
 - Determinación del cociente Ca/Cr en orina.
 - Función tiroidea (TSH y T4L).
 - Descartar enfermedad celíaca.
 - Eco-doppler renal.
- **6-12 años**
 - ✓ Examen clínico anual con toma de TA en las 4 extremidades y evaluación del crecimiento y estado nutricional. Prevención de la obesidad (Puede aparecer en la infancia tardía. Dieta y ejercicio)
 - ✓ Evaluación cardiológica según hallazgos previos. Si previamente no había patología, repetir valoración cardiológica cada 2 años (estenosis arteriales, HTA...)
 - ✓ Examen oftalmológico (estrabismo, hipermetropía) cada 2 años.
 - ✓ Valoración ORL cada 2 años.
 - ✓ Evaluación odonto-estomatológica a los 6 años y continuar anualmente (ver [recomendación PROFILAXIS ENDOCARDITIS infecciosa en cardiopatías](#)).
 - ✓ Valoración ortopédica: limitación articular, alteraciones de la columna vertebral (cifosis, lordosis, escoliosis), espasticidad.
 - ✓ Preparación para la escolarización, nivel académico, plan educativo individual a los 5 años.
 - ✓ Valoración psicoeducativa y del desarrollo. Terapia según necesidad (física, del habla y el lenguaje...)
 - ✓ Descartar TDAH, ansiedad o ambos y valorar las opciones de tratamiento.
 - ✓ Apoyo psicológico a la persona y a su familia. Asesoramiento sobre posibles problemas de conducta, temperamento, interacción con los compañeros.
 - ✓ Planificación vocacional a largo plazo.
 - ✓ Pruebas complementarias cada 2 años:
 - En sangre: glucosa, urea, creatinina, calcio y fósforo.

- Determinación del cociente Ca/Cr en orina.
- Función tiroidea (TSH Y T4L).
- Descartar enfermedad celíaca.
- Eco-doppler renal.
- **13-18 años**
 - ✓ Examen clínico anual con toma de TA en las 4 extremidades y evaluación del crecimiento y estado nutricional.
 - ✓ Evaluación cardiológica según hallazgos previos. Si previamente no patología, reevaluar cada 5 años.
 - ✓ Examen oftalmológico y auditivo cada 5 años.
 - ✓ Evaluación odonto-estomatológica anual (ver [recomendación PROFILAXIS ENDOCARDITIS infecciosa en cardiopatías](#)).
 - ✓ Valoración de problemas gastrointestinales: diverticulitis/diverticulosis, coledocistitis, estreñimiento.
 - ✓ Valoración ortopédica: limitación articular, alteraciones de la columna vertebral (cifosis, lordosis, escoliosis), espasticidad. Fomentar el ejercicio diario para mejorar los movimientos.
 - ✓ Fomentar la consulta médica precoz ante síntomas urinarios o gastrointestinales. Ayudar en la transición a la atención de adultos.
 - ✓ Ayudar al paciente a conseguir independencia en su vida cotidiana.
 - ✓ Apoyar en la planificación de una actividad profesional que permita la máxima autonomía. Entrenamiento en habilidades sociales para la interacción con sus iguales. Terapia según necesidad (física, ocupacional, del habla y del lenguaje)
 - ✓ Apoyo psicológico o psiquiátrico si precisa a la persona y a su familia.
 - ✓ Pruebas complementarias cada 5 años:
 - Determinación de glucosa, urea, creatinina, fósforo y calcio en sangre.
 - Determinación del cociente Ca/Cr en orina.
 - Función tiroidea (TSH y T4L).
 - Ecografía vesical y eco-doppler renal.
- **Más de 18 años:** Continuar con controles similares en la vida adulta, más dirigidos a nuevos síntomas y complicaciones que aparezcan.

- ✓ Examen clínico completo con toma de tensión arterial en las 4 extremidades cada 2 años.
- ✓ Examen odonto-estomatológico según requiera (ver [recomendación PROFILAXIS ENDOCARDITIS infecciosa en cardiopatías](#)).
- ✓ Examen cardiológico según hallazgos previos.
- ✓ Examen oftalmológico ocasional.
- ✓ Examen Traumatología si hay problemas de columna.
- ✓ Determinación de bioquímica sanguínea (glucosa, función renal e iones) y cociente calcio/creatinina en orina cada 5 años. Valorar hormonas tiroideas.
- ✓ Mantener un programa de estimulación y seguimiento. Ayuda a la integración social y laboral.
- ✓ Apoyo psicológico o psiquiátrico si precisa a la persona y a su familia.

• Seguimiento del paciente adulto

Si bien durante la infancia y adolescencia la coordinación del manejo y seguimiento del paciente con síndrome de Williams está bien establecido, en la mayoría de los casos no existe una buena transición del cuidado pediátrico al del adulto. El cuidado del paciente adulto suele ser menos organizado y coordinado, en parte por falta de conocimiento y experiencia por parte de los especialistas que deberían implicarse.

Los grupos de más experiencia clínica en nuestro país, refieren que más de la mitad de los pacientes adultos con SW no siguen un adecuado seguimiento cardiológico, y cerca del 25% no son seguidos por ningún especialista (Palacios-Verdú y cols.).

Estos mismos autores refieren que los problemas de las personas adultas con síndrome de Williams son similares en España a los publicados en otros países (Reino Unido, Alemania y Estados Unidos) (Howlin y Udwin, 2006, Elison S., 2010). Cerca un tercio de los adultos con SW tiene un Índice de Masa Corporal (IMC) compatible con sobrepeso y casi una cuarta parte de ellos tienen obesidad. El 65-75% de los casos han tenido algún tipo de alteración cardiovascular, como estenosis aórtica supra-avalvular o estenosis periférica pulmonar, el 40% presentan hipertensión franca, y un 25% tienen cifras de tensión arterial en el límite superior de la normalidad. Además, muchos adultos tienen síntomas compatibles con disfunción vesical (ir al lavabo con mucha frecuencia por el día o por la noche, urgencia miccional) que puede requerir tratamiento farmacológico. Otro síntoma frecuente (50%) es el estreñimiento, en algunos casos acompañado de complicaciones

(hemorroides, fisuras anales). Dos terceras partes (66%) presentan problemas osteoarticulares con afectación preferentemente de la columna vertebral. Desde el punto de vista neuroconductual, la mayoría de casos refieren ansiedad, obsesiones y fobias simples, en algunos de ellos afectando de manera importante su calidad de vida.

Por tanto, dada la elevada incidencia de diversas manifestaciones clínicas en los adultos con síndrome de Williams, es importante enfatizar en la necesidad de un seguimiento clínico organizado para estas personas (del Campo Casanelles y Pérez-Jurado, 2010).

Además, existen unas recomendaciones médicas y de salud general que se deben transmitir a las familias para anticipar y minimizar los posibles problemas médicos y conductuales en los adultos con síndrome de Williams:

- ✓ **Control de la ganancia de peso** mediante cambios en los hábitos alimenticios y actividad física. Es fundamental para prevenir posibles complicaciones asociadas al síndrome de Williams, tanto cardiológicas, endocrinológicas (posible intolerancia a la glucosa y riesgo de diabetes) y del aparato locomotor (rodilla y columna) y digestivo (estreñimiento crónico). Se recomienda una dieta equilibrada y baja en calorías con alto contenido de frutas y verduras, así como evitar bebidas con cafeína y alto contenido de azúcar. De la misma manera, conviene mantener una actividad física mantenida, con la práctica de algún deporte (natación, otros) y caminando al menos 30 minutos tres veces a la semana.
- ✓ Entre las diversas evaluaciones preferiblemente multidisciplinarias, se recomienda mantener **una evaluación cardiológica periódica**. La frecuencia de las evaluaciones se puede espaciar dependiendo de la presencia o no de problemas detectables, pero no se debe dar nunca el alta definitiva. Igualmente, se recomienda realizar controles periódicos de la tensión arterial y registrarlos.
- ✓ Se recomienda además realizar una **evaluación audiológica** de control para descartar posible pérdida auditiva y una prueba de tolerancia oral a la glucosa a partir de los 30 años.
- ✓ **Evaluación del patrón miccional**. En relación a la urgencia miccional, se recomienda realizar cambios con respecto a los hábitos de ingesta de líquidos (por ejemplo: evitar la ingesta en las últimas 2 horas antes de acostarse) y en los hábitos miccionales (por ejemplo: ir al lavabo de manera frecuente y con horario establecido, antes de viajes o actividades concretas, etc).

- ✓ **Trastornos de conducta y comportamiento.** Si existe trastorno de ansiedad que no remite y tiende a generalizarse, se debe intervenir de manera individualizada, dado que no está establecido cuál es el mejor protocolo de manejo. Se recomienda apoyo psicológico y realizar técnicas de relajación y auto-control que siempre son beneficiosas, aunque puede precisarse medicación en algunos casos.

Durante la infancia y adolescencia, se considera muy importante trabajar los diferentes aspectos de la vida cotidiana con la finalidad de que se logre la mayor autonomía posible. El cuidado de los adultos también deberá estar enfocado a las necesidades que presentan en relación a su auto-cuidado, autonomía, interacciones sociales y situación educativa o laboral. Se estima que aproximadamente el 75% de los adultos requieren nula o mínima ayuda con las tareas de auto-cuidado y aproximadamente el 20% son capaces de llevar a cabo las tareas domésticas (Elison S., 2010). En la serie española, la mayoría requieren nula o mínima ayuda con las tareas de auto-cuidado, el 75% tiene cierto grado de autonomía doméstica y el 50% tienen cierta autonomía de desplazamiento, capaces de movilizarse en cortas distancias (Howlin & Udwin, 2006, Elison S., 2010).

A pesar de que las personas con síndrome de Williams tienen una personalidad muy sociable, y cerca de la mitad de los pacientes mantienen buenas amistades en la edad adulta, es un hecho que tienen problemas para entablar y mantener amistades cuando alcanzan la adolescencia y edad adulta (Elison S., 2010). Con la finalidad de conocer a gente nueva se puede promover que asista a actividades de ocio o a las actividades organizadas por las asociaciones de síndrome de Williams. Para mantener amistades se puede promover su participación de manera supervisada en redes sociales (Facebook, Tuenti) y/o correos electrónicos.

No podemos dejar de lado la importancia que el paciente alcance la máxima integración laboral posible. Se debe continuar con un programa formativo individualizado, que incluya terapia ocupacional, cursos de formación, voluntariado o trabajo remunerado.

En relación a la **sexualidad**, algunos autores sugieren comenzar a discutir el tema desde temprana edad para que sea más cómodo y facilitar el proceso de comunicación en la familia (Murphy y Elias, 2006). Es muy importante que reciban una adecuada educación sexual, ya que las personas con síndrome de Williams son potencialmente fértiles y con normal capacidad de funcionamiento en la vida sexual. En este sentido, es importante también tratar el tema de las dificultades para asumir una parentalidad responsable. Desde

el punto de vista de asesoramiento genético, se debe informar acerca del riesgo de transmisión que existe. Las personas con síndrome de Williams tienen un 50% de probabilidad de transmitir su condición a sus descendientes.

En conclusión, la evaluación global del paciente con síndrome de Williams adulto debería ser idealmente en consultas multidisciplinarias y por profesionales con experiencia, siendo también fundamental la figura del médico de Atención Primaria responsable del seguimiento habitual en interacción ocasional con los especialistas. Esto es difícil de conseguir en muchos lugares, y en la mayoría de casos el seguimiento por diversos profesionales se hace de manera independiente. No obstante, independientemente de las circunstancias hay que intentar mantener un seguimiento de los adultos de por vida, basado en la historia clínica previa y los protocolos establecidos.

El seguimiento en la vida adulta debe continuarse con controles similares al de los adolescentes, además de los dirigidos a los nuevos síntomas y complicaciones que puedan desarrollarse:

- ✓ Examen clínico completo con toma de pulsos y tensión arterial en extremidades anual o cada dos años.
- ✓ Test de tolerancia oral a la glucosa a partir de los 20 años para evaluar la posibilidad de diabetes mellitus. Si es normal, sería aconsejable repetirlo cada 5 años.
- ✓ Visita cardiológica de revisión (periodicidad dependiendo de lesión). Debe evaluarse prolapso de válvula mitral, insuficiencia aórtica, hipertensión, aumento del intervalo QT en el ECG y estenosis arterial.
- ✓ Vigilancia de síntomas gastrointestinales. Son frecuentes los problemas gastrointestinales (diverticulosis)
- ✓ Visita odonto-estomatológica según requiera ([ver recomendación PROFILAXIS](#)).
- ✓ Examen oftalmológico ocasional. Evaluar la aparición precoz de cataratas.
- ✓ Examen auditivo para identificar hipoacusia neurosensorial.
- ✓ Visita ortopédica si hay alteraciones de columna.
- ✓ Se puede repetir el estudio de la función renal y del metabolismo del calcio cada 4 años.
- ✓ Se debe mantener un programa de estimulación y seguimiento. Ayuda a la integración social y laboral.
- ✓ Apoyo psicológico a la persona y a su familia.
- ✓ Valoración psicológica o psiquiátrica si hay problemas de ansiedad o depresión.

- **Recomendaciones para el seguimiento del paciente adulto con síndrome de Williams**

Estudio recomendado		Recomendaciones clínicas
<i>Creatinina plasmática (sangre)</i>	→ Alterada	En todos los adultos con SW cada 2-4 años Estudios dirigidos: investigar infecciones, excluir lesiones obstructivas, realizar estudios funcionales y/o remitir a nefrólogo
<i>Calcio plasmático e Índice Ca/Creatinina urinario</i>	→ Alterada	Estudiar si síntomas de hipercalcemia Completar estudio y tratar
<i>Test de función tiroidea</i>	→ Alterada	Evaluar en pacientes sintomáticos, buscando anticuerpos anti-tiroideos. Medir niveles de TSH y si está elevada considerar estudio de imagen tiroidea. Si existe hipotiroidismo compensado remitir al endocrinólogo y monitorizar pruebas funcionales tiroideas y TSH anualmente. Si los niveles de TSH son significativamente baja, considerar tratamiento con hormonas tiroideas.
<i>Cribado renal</i>	→ Alterada	Ecografía renal y vesical cada 5 años o antes si síntomas urinarios. Si nefrocalcinosis remitir al nefrólogo para seguimiento durante al menos 6 meses
<i>Cribado de hipertensión</i>	→ Alterada	Determinación anual de la presión arterial Si se asocia a estenosis de la arteria renal referir al nefrólogo. Puede requerir

		<p>tratamiento quirúrgico (no se recomienda angioplastia por la elastinopatía).</p> <p>Si se califica de hipertensión esencial, y se considera necesario tratamiento médico, utilizar bloqueantes de los canales de calcio. Considerar remitir al paciente a una unidad de hipertensión.</p>
<i>Cribado cardiológico</i>	→	Seguimiento clínico (incluye ecocardiografía), cada 5 años y durante toda la vida
<i>Gastrointestinal</i>	→	Preguntar por hábito intestinal anualmente
	Alterada	Tratar estreñimiento y considerar investigar enfermedad diverticular
<i>Cribado de enfermedad celiaca</i>	→	Si paciente sintomático
<i>Cribado de diabetes</i>	→	A los 20-30 años de edad: test de tolerancia a glucosa (o insulina en ayunas si se considera oportuno). Repetir si ganancia significativa de peso. NO se considera válida la determinación de hemoglobina glicada como prueba de cribado.
	Alterada	Control de la intolerancia de hidratos de carbono con ejercicio y dieta.
		Evitar sobrecarga de azúcares en poco tiempo.
		Evitar drogas diabetogénicas.
		Menejo de la diabetes clínica como en la población general.
Antropometría y salud sexual	→	Peso anual y evitar ganancia excesiva de

		<p>peso. Favorecer un estilo de vida activa.</p> <p>Ofrecer anticoncepción oral o derivar a centros de planificación familiar con experiencia en personas con discapacidad intelectual.</p>
Cribado oftalmológico	→	Ocasional o dependiente de síntomas (cataratas)
Cribado auditivo	→	Cada 10 años (para evaluación de pérdida auditiva y tapones de cerumen)
Cribado de anomalías dentales	→	Seguimiento de rutina y exámenes dentales regulares.
	Alterada	Anomalías dentales, pérdida de piezas o maloclusión: referir a dentista especializado en adultos. (ver recomendación PROFILAXIS)
Conducta y aspectos mentales	→	<p>Acceso a ayudas de empleo, autoayuda y vida independiente.</p> <p>Intervención de servicios sociales según necesidades</p> <p>Referir a un psicólogo para manejo de ansiedad y problemas mayores. La aparente sociabilidad y conducta extrovertida puede enmascarar estados de depresión y ansiedad.</p>

[Recomendación PROFILAXIS ENDOCARDITIS INFECCIOSA en cardiopatías.](#)

Anestesia: Salvo que existan problemas cardiacos, una valoración cardiológica en los 12 meses previos a la anestesia es suficiente.

Debe realizarse una valoración preoperatoria 1-2 semanas antes de la cirugía programada valorando estado cardiaco, de la vía aérea, articular, renal y emocional.

SÍNDROME DE WILLIAMS Y ANESTESIA

- **Oswaldo Ceferino Pérez Pardo.**
Servicio de Anestesia. Hospital Universitario Marqués de Valdecilla.
- **Ceferina Suárez Castaño.**
Servicio de Anestesia. Hospital Universitario Marqués de Valdecilla.

En el transcurso de su vida es posible que estos pacientes deban someterse a distintos procedimientos diagnósticos (estudios radiológicos, cateterismos) o quirúrgicos (estenosis aórtica supravalvular, otitis media recurrente, problemas dentales, estrabismo, hernias abdominales, etc). En este sentido, la preocupación fundamental surge del riesgo incrementado de muerte súbita en relación con la anestesia general o la sedación. Otra característica que agrega interés es el curso rápidamente declinante y la refractariedad a las medidas de RCP habituales.

La prevención de esta complicación comienza por una cuidadosa valoración de la indicación quirúrgica, de sus beneficios y potenciales riesgos. Debe hacerse una evaluación preoperatoria exhaustiva centrándose en los aspectos cardiovasculares, considerando la realización de cateterismo cardíaco en los pacientes de mayor riesgo: aquellos que por historia clínica, examen físico o pruebas complementarias presenten algún indicio sospechoso de isquemia miocárdica.

En cualquier caso, una vez decidido, la realización de un procedimiento anestésico se llevará a cabo con las máximas medidas de seguridad, procurando mantener la mayor estabilidad hemodinámica (especialmente en los momentos de la inducción y despertar anestésicos) y el adecuado balance entre aporte y demanda de oxígeno al miocardio. Se debe contar además con equipamiento de reanimación completo y adecuadamente chequeado, así como con personal capacitado para realizar maniobras de RCP. La vigilancia y monitorización se extenderán durante el período postoperatorio inmediato y se proporcionará un adecuado control del dolor y la ansiedad hasta el momento del alta.

- **Valoración preanestésica**

- ✓ Entrevista preoperatoria, al menos una semana antes al procedimiento.
- ✓ Recoger los antecedentes familiares y personales de reacciones adversas a fármacos, especialmente anestésicos, e historia de intervenciones quirúrgicas previas.
- ✓ Coordinar toda la información clínica con los distintos especialistas.
- ✓ Discutir los beneficios y riesgos de la intervención.
- ✓ Firmar el respectivo Consentimiento Informado del procedimiento.

a) Valoración cardiovascular

- Valorar todos los síntomas y signos de posible origen cardiovascular.
- ECG
- Ecocardiograma transtorácico
- Consulta cardiológica al menos en los 12 meses previos.
- Otras pruebas diagnósticas (ergometría, eco-stress, Holter, cateterismo) se solicitarán sobre bases individuales y en forma consensuada.

b) Valoración de la vía aérea

- *Valoración habitual: escala de Mallampati, distancia tiromentoniana, apertura oral, flexión cervical.*

c) Valoración cognitivo-emocional y neurológica

d) Valoración endocrina

- Valoración de síntomas o signos clínicos que hagan sospechar alguna endocrinopatía. Determinar niveles de calcio sérico, hormonas tiroideas y glucemia.

e) Valoración de la función renal

- Determinaciones de urea, creatinina y análisis de orina.

- **Técnica anestésica**

La información disponible es insuficiente para recomendar una técnica anestésica particular. La mejor opción consiste en prestar una meticulosa atención al balance miocárdico entre el aporte y la demanda de oxígeno utilizando distintos fármacos en dosis pequeñas y progresivas, que compensen eventualmente sus efectos y mantengan los parámetros fisiológicos dentro de estrechos márgenes de variación.

- ✓ Monitorización (sedación o anestesia):
 1. ECG
 2. PANI
 3. Pulsioximetría
 4. ETCO2 (opcional en casos de sedación leve a moderada)
 5. TOF (en caso de usar BNM)
 6. BIS (opcional)
 7. En CCV o grupos de alto riesgo: Monitorización invasiva (PVC, PA, PCP, GC) y ecocardiografía transesofágica.
- ✓ Sedación preanestésica con midazolam.
- ✓ Inducción anestésica con un opioide (remifentanilo) más un hipnótico (etomidato, propofol o tiopental).
- ✓ Mantenimiento anestésico con gases halogenados (sevofluorano).
- ✓ Relajación muscular electiva con BNM no despolarizantes (rocuronio).
- ✓ Si el procedimiento lo permite utilizar técnicas de anestesia regional.
- ✓ Valoración y tratamiento del dolor y ansiedad postoperatorios.

TABLA DE PUNTUACIÓN: DIAGNÓSTICO CLÍNICO DEL SÍNDROME DE WILLIAMS.

Basada en un estudio de 107 personas con SW confirmado con FISH, evaluado por Collen A Morris et al., presentado en la Convención de la Asociación del SW en Julio de 1994 en San Diego.



Tabla 1. Tabla de Puntuación: Diagnóstico Clínico del Síndrome de Williams

Crecimiento (evidencia pasada o presente de) Si aparecen 3 de 5, anotar 1 punto

- | | |
|--|---|
| <input type="checkbox"/> Edad gestacional > 41 semanas | <input type="checkbox"/> Cólico prolongado > 4 meses, irritabilidad |
| <input type="checkbox"/> Fallo de medro/peso y talla | <input type="checkbox"/> Estreñimiento crónico |
| <input type="checkbox"/> Vómitos o RGE | |

Conducta y desarrollo

Si aparecen 3 de 5, anotar 1 punto

- | | |
|--|---|
| <input type="checkbox"/> Personalidad amistosa | <input type="checkbox"/> Problemas visoespaciales |
| <input type="checkbox"/> Hipersensibilidad al sonido | <input type="checkbox"/> Retraso en la adquisición del lenguaje |
| <input type="checkbox"/> Ansiedad | <input type="checkbox"/> Retraso de desarrollo o discapacidad intelectual |

Características faciales

Si aparecen 8 de 17, anotar 3 puntos

- | | |
|---|---|
| <input type="checkbox"/> Estrechamiento bitemporal | <input type="checkbox"/> Cejas amplias |
| <input type="checkbox"/> Epicantus o puente nasal plano | <input type="checkbox"/> Congestión periorbitaria |
| <input type="checkbox"/> Estrabismo (presente o pasado) | <input type="checkbox"/> Iris estrellado |
| <input type="checkbox"/> Nariz corta o narinas antevertidas | <input type="checkbox"/> Nariz bulbosa |
| <input type="checkbox"/> Mejillas llenas | <input type="checkbox"/> Hipoplasia malar |
| <input type="checkbox"/> Filtrum largo | <input type="checkbox"/> Labios prominentes |
| <input type="checkbox"/> Dientes pequeños, separados | <input type="checkbox"/> Maloclusión |
| <input type="checkbox"/> Boca amplia | <input type="checkbox"/> Micrognatia |
| <input type="checkbox"/> Lóbulos de la oreja prominentes | |

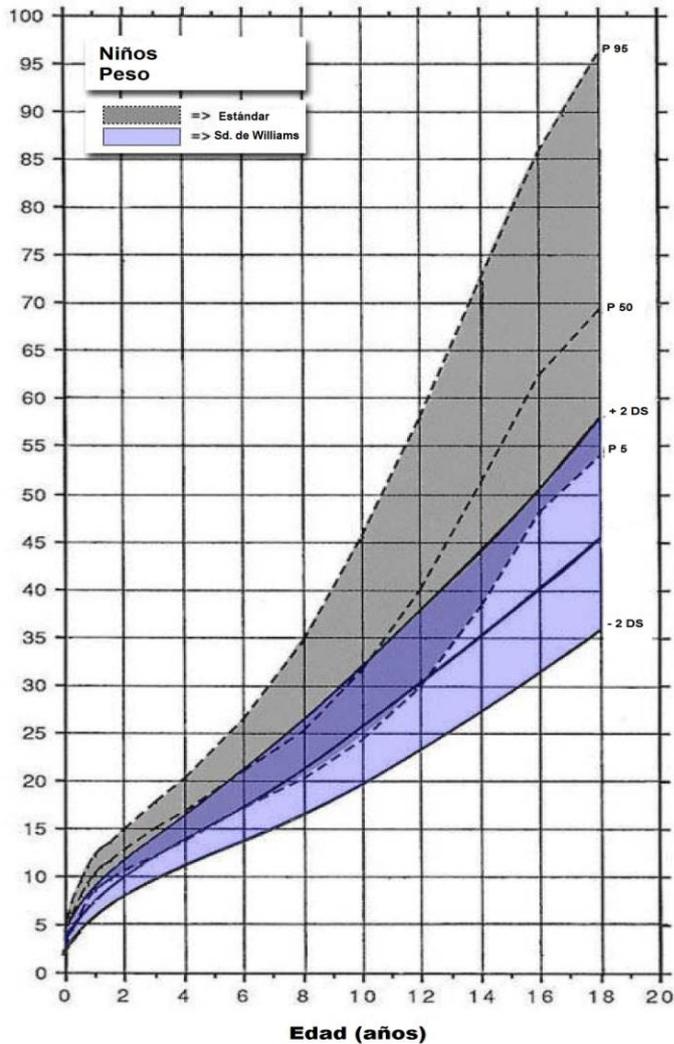
Problemas cardiovasculares (Ecocardiografía)	Si aparecen 1 de 2, anotar 5 puntos
<input type="checkbox"/> Estenosis aórtica supravalvular	<input type="checkbox"/> Estenosis pulmonar periférica
Problemas cardiovasculares	Si aparecen 1 de 3, anotar 1 punto
<input type="checkbox"/> Otra cardiopatía congénita	<input type="checkbox"/> Hipertensión arterial
<input type="checkbox"/> Soplo cardíaco	
Anomalía del tejido conectivo	Si aparecen 2 de 6, anotar 2 puntos
<input type="checkbox"/> Voz ronca	<input type="checkbox"/> Cuello largo u hombros caídos
<input type="checkbox"/> Hernia inguinal	<input type="checkbox"/> Limitación articular o laxitud
<input type="checkbox"/> Divertículo vesical o intestinal	<input type="checkbox"/> Prolapso rectal
Calcio	Si aparecen 1 de 2, anotar 2 puntos
<input type="checkbox"/> Hipercalcemia	<input type="checkbox"/> Hiper calciuria
Score < 3: diagnóstico de SW improbable	
Score > 3: considerar FISH (score promedio para SW =9)	

CURVAS DE CRECIMIENTO PARA NIÑOS CON SÍNDROME DE WILLIAMS.

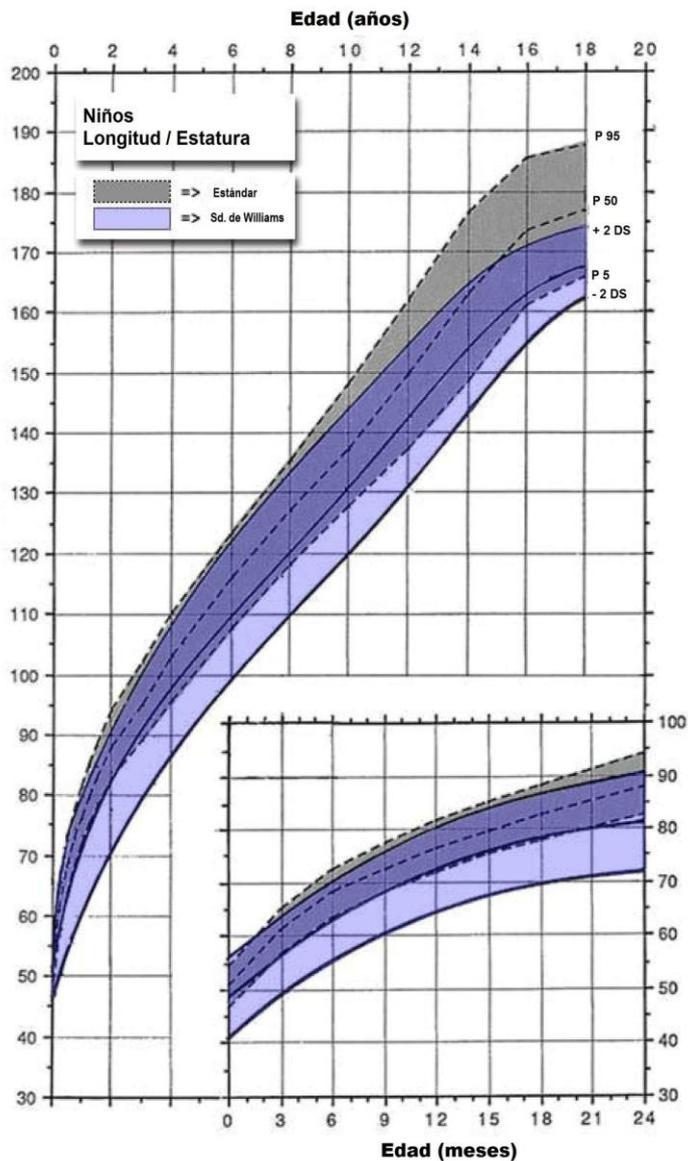
Curvas de peso (kg), talla (cm) y perímetro cefálico (cm) para niños con Síndrome de Williams. *Health Care Supervision for Children with Williams Syndrome*, Academia Americana de Pediatría.



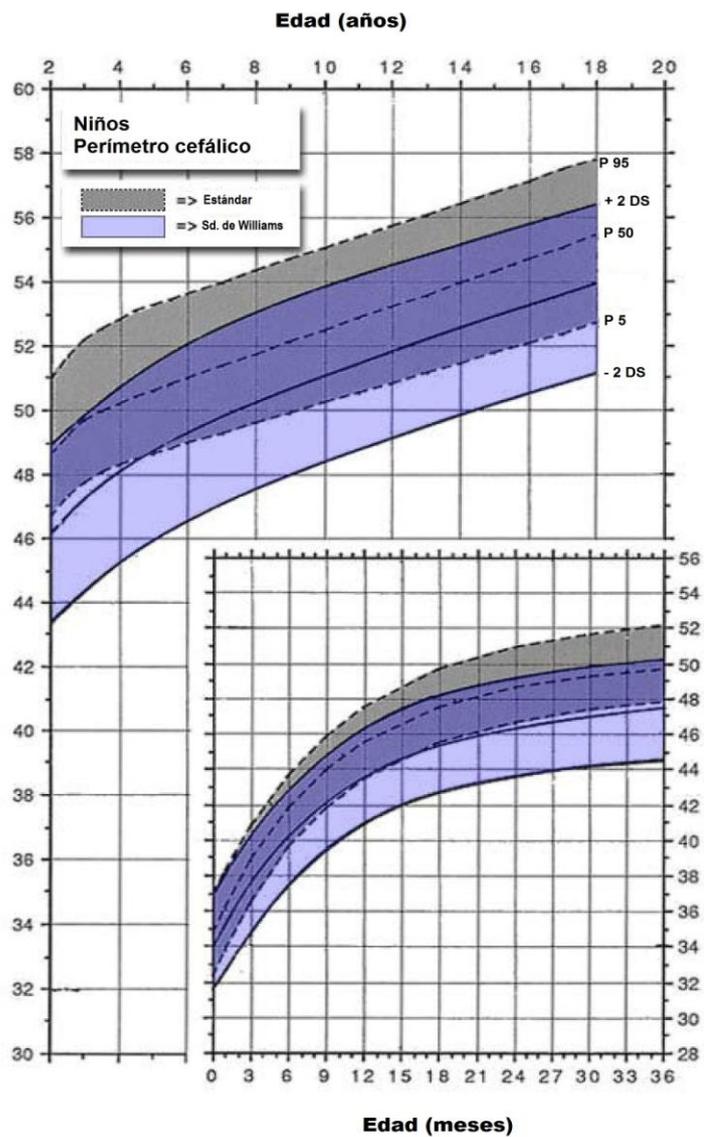
- Curva de Peso Niños



- Curva de Talla Niños.



- Curva Perímetro cefálico Niños.

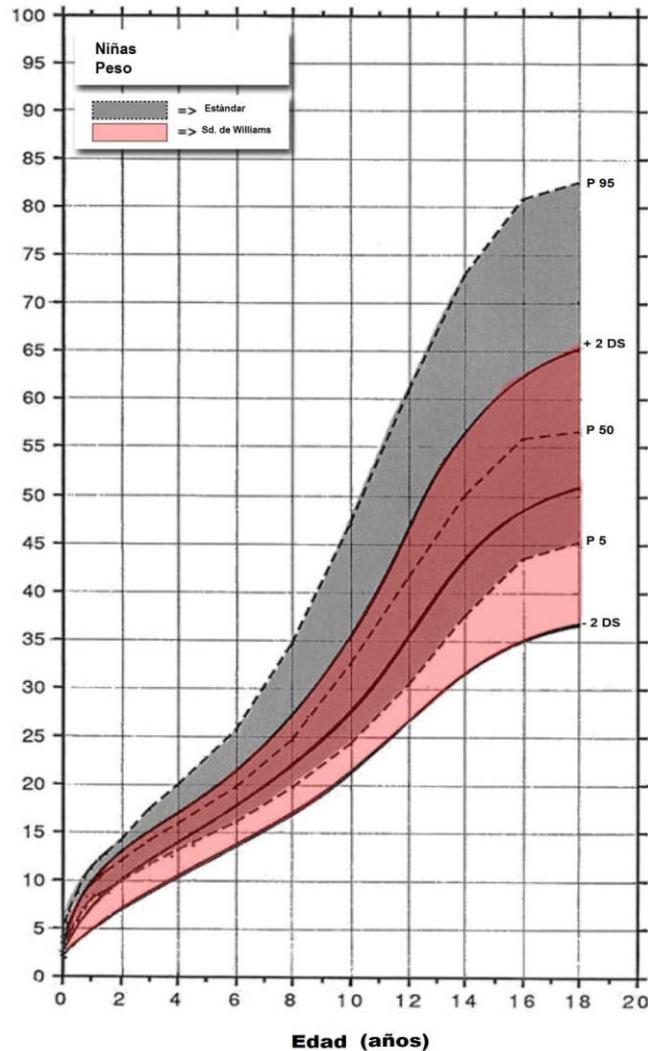


CURVAS DE CRECIMIENTO PARA NIÑAS CON SÍNDROME DE WILLIAMS.

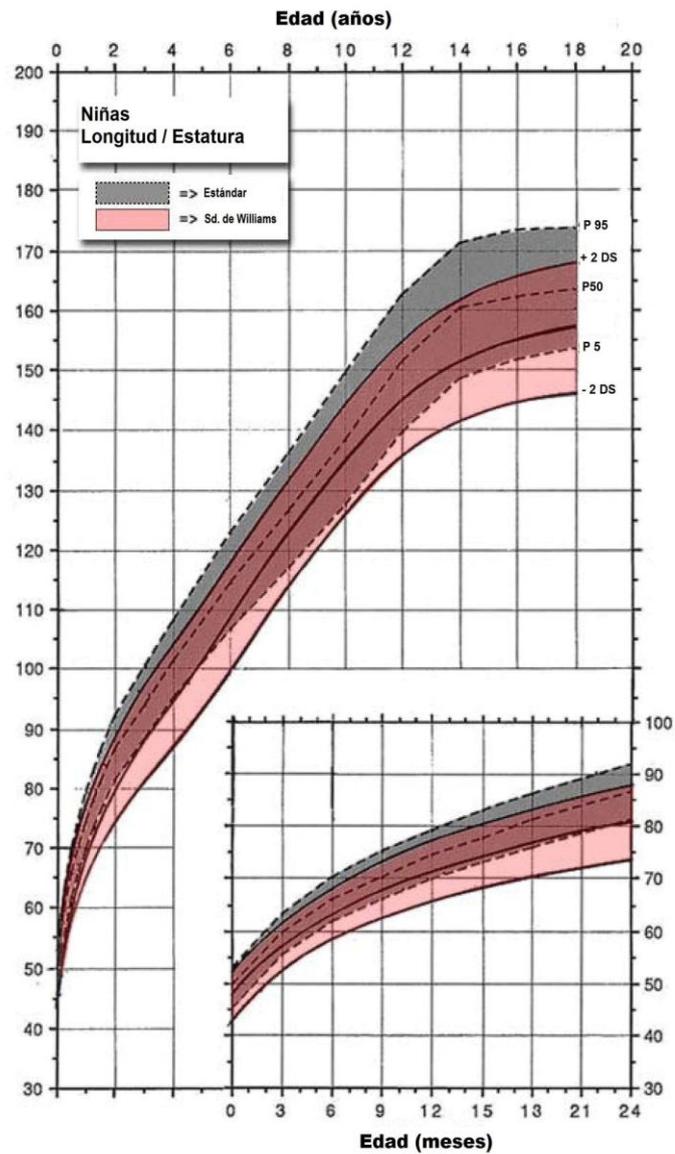
Curvas de peso (kg), talla (cm) y perímetro cefálico (cm) para niñas con Síndrome de Williams. *Health Care Supervision for Children with Williams Syndrome*, Academia Americana de Pediatría.



- Curva de Peso Niñas



- Curva de Talla Niñas.



- Curva Perímetro cefálico Niñas.

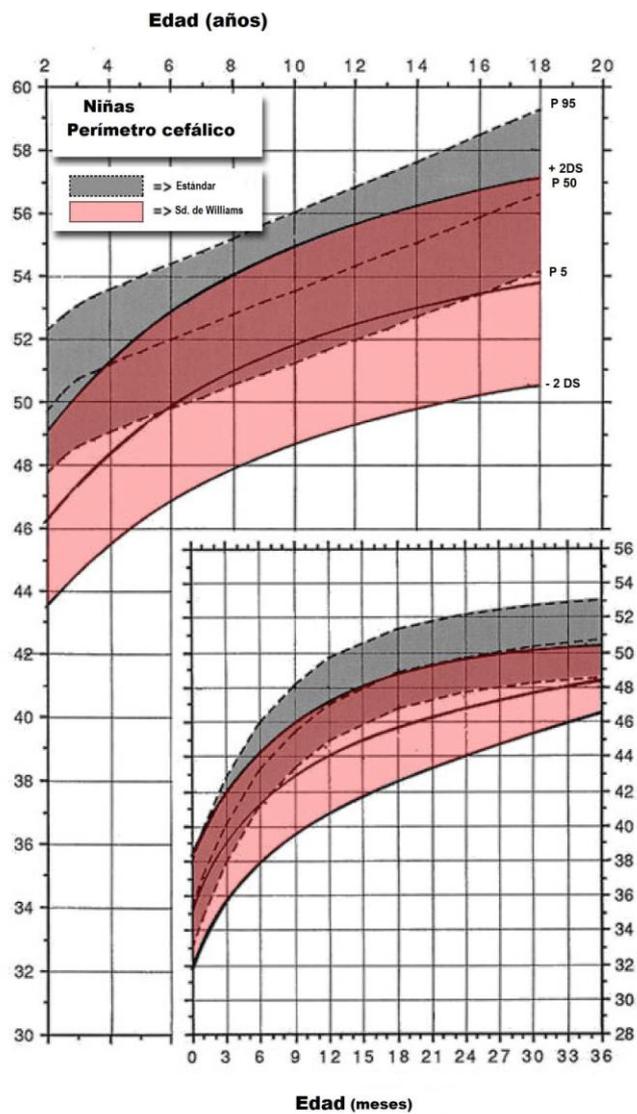


TABLA RESUMEN SEGUIMIENTO CLÍNICO.



	Al diagnóstico	Nacimiento – 2 años	2 a 5 años
Examen físico	<ul style="list-style-type: none"> - Exploración física con toma de TA en 4 extremidades. - Somatometría (curvas de crecimiento para SW) - Valoración cardiológica - Valoración oftalmológica - Valoración por neuropediatría - Anotar características clínicas en la tabla de puntuación de diagnóstico clínico para Síndrome de Williams. 	<ul style="list-style-type: none"> - Examen físico a los 0, 2, 4, 6, 9, 12, 15, 18 y 24 meses, con toma de TA en las 4 extremidades. - Somatometría (curvas SW) - Valoración cardiológica cada 6 meses si no hay patología. - Valoración neuroológica anual. - Valoración oftalmológica anual. 	<ul style="list-style-type: none"> - Control de salud anual con TA en 4 extremidades + somatometría - Valoración cardiológica anual. - Valoración neuroológica anual. - Valoración oftalmológica anual. - Valoración ORL a los 3 años edad.
Pruebas complementarias	<ul style="list-style-type: none"> - FISH Williams (del 7q11.23) - Sangre: Glucosa, calcio, fósforo, urea, creatinina, TSH, T4L y anticuerpos de celiaquía (si > de 1 año) - Índice Ca/Cr en orina. - Eco-doppler renal. - Ecografía cerebral si < 1 año - Pot. Evocados Auditivos de Tronco (PEATC) 	<ul style="list-style-type: none"> - Sangre: Glucosa, calcio, fósforo, urea, creatinina, TSH, T4L a los 12 y 24 meses. - Anticuerpos de celiaquía (en > 1 año) - Índice Ca/Cr en orina a los 12 y 24 meses. - Eco-doppler renal. - Ecografía cerebral - PEATC 	<ul style="list-style-type: none"> - Sangre: Glucosa, calcio, fósforo, urea, creatinina, TSH, T4L y anticuerpos de celiaquía cada 2 años. - Índice Ca/Cr en orina cada 2 años. - Eco doppler renal cada 2 años. - PEACT / Audiometría
Prevención		<ul style="list-style-type: none"> - Remitir a Atención Temprana. - Apoyo individualizado a la familia y/o grupos de apoyo. - Valorar suspender suplementos de vitamina D. 	<ul style="list-style-type: none"> - Controlar el desarrollo madurativo, programas de AT hasta los 3 años y programas preescolares. - Apoyo individualizado a la familia. - Terapia según necesidad: física, lenguaje, ocupacional, sensorial...

	5 a 12 años	13 a 18 años
Examen físico	<ul style="list-style-type: none"> - Control de salud anual con TA en 4 extremidades + somatometría - Cada 2 años: <ul style="list-style-type: none"> - Valoración cardiológica. - Valoración neurológica. - Valoración oftalmológica. - Valoración ORL. - Valoración bucodental a los 6 años y continuar anualmente. - Valoración por Salud Mental Infanto-Juvenil, si TDAH, ansiedad... - Valorar pubertad adelantada, obesidad e intolerancia a los hidratos de carbono. 	<ul style="list-style-type: none"> - Control de salud anual con TA en 4 extremidades + somatometría - Cada 5 años: <ul style="list-style-type: none"> - Valoración cardiológica. - Valoración neurológica. - Valoración oftalmológica. - Valoración ORL. - Valoración bucodental anual. - Valoración por Salud Mental Infanto-Juvenil: trastornos de ansiedad. - Valorar obesidad e intolerancia a los hidratos de carbono.
Pruebas complementarias	<ul style="list-style-type: none"> - Sangre: Glucosa, calcio, fósforo, urea, creatinina, TSH, T4L y anticuerpos de celiaquía cada 2 años. - Índice Ca/Cr en orina cada 2 años. - Eco-doppler renal cada 2 años. - Audiometría 	<ul style="list-style-type: none"> - Sangre: Glucosa, calcio, fósforo, urea, creatinina, TSH, T4L y anticuerpos de celiaquía cada 5 años. - Índice Ca/Cr en orina cada 5 años. - Eco-doppler renal cada 5 años. - Audiometría
Prevención	<ul style="list-style-type: none"> - Preparación para la escolarización, nivel académico, plan educativo individual a los 5 años. - Planificación vocacional a largo plazo. - Terapia según necesidad: física, lenguaje, ocupacional, sensorial... 	<ul style="list-style-type: none"> - Valoración psicoeducativa y del desarrollo. Emplazamiento escolar. Estimular la formación profesional. Entrenamiento en habilidades sociales para la interacción con sus iguales. - Ayudar en la transición a la atención de adultos. - Fomentar el ejercicio diario. - Terapia según necesidad: física, ocupacional, lenguaje, sensorial...



TABLA DE DATOS SEGUIMIENTO CLÍNICO.

TABLA DE DATOS SEGUIMIENTO CLÍNICO		0 - 2 años						3 - 5 años			6 - 12 años						13 a 18 años									
		Dx	0m	2m	4m	6m	9m	12m	15m	18m	3a	4a	5a	6a	7a	8a	9a	10a	11a	12a	13a	14a	15a	16a	17a	18a
Controles de salud																										
TA en 4 EE																										
Somatometría (curvas para SW)																										
Cardiología (Si no patología, 0-2 años: semestral; 2-5 años: anual; 6-12 a.: cada 2 años; a partir de 13 a: cada 5 años)																										
ORL (Si no patología, valoración a los 3 años. 5-12 años: control cada 2 años. A partir de 13a: cada 5a)																										
PEATC al dx./Audiometría																										
Oftalmología (Si no patología, 0-2 años: semestral; 2-5 años: anual. 6-12 a: cada 2 años. A partir de 13 años: cada 5 años).																										
Salud Mental I-J (A partir de 6 años según precise)																										
Bucodental anual a partir de 6 años.																										
Otros:																										
FISH 7q11.23																										
S: Urea, Cr, Ca, P, Glucosa	- A los 12 y 24 meses. - 2-12 a: Cada 2 a - > 13 a: Cada 5a																									
O: Ca/Cr																										
T4L, TSH																										
Perfil celiacía																										
Eco-doppler renal (Si no patología, al diagnóstico, cada 2 años hasta los 12 años y, posteriormente, cada 5 años).																										
Eco cerebral (En el primer año)																										
Otros:																										
Atención Temprana (hasta los 3 años)																										
Apoyo escolar (A partir de 3 años)																										
Formación prof. (a partir de 10 años)																										
Apoyo familia																										
Terapia (según precise)																										

BIBLIOGRAFÍA

1. American Academy of Pediatrics. Committee on Genetics. **Health Care Supervision for Children with Williams Syndrome.** Pediatrics Vol 107, nº5, 2001.
2. Antonell A, Del Campo M, Flores R, Campuzano V, Pérez-Jurado LA. **Síndrome de Williams: aspectos clínicos y bases moleculares.** Rev Neurol 2006; 42: S69-75.
3. Bayés M, Magano LF, Rivera N, Flores R, Pérez Jurado LA. **Mutational mechanisms of Williams-Beuren Syndrome deletions.** Am. J. Hum. Genet. 2003. 73:131-151.
4. Bird LM, Billman GF, Lacro RV, Spicer RL, Jariwala LK, Hoyme E, Zamora-Salinas R, Morris C, Viskochil D, Frikke MJ, Jones MC. **Sudden death in Williams syndrome: report of ten cases.** The Journal of Pediatrics 1996; 129:926-31.
5. Broder K, Reinhardt E, Ahern J, Lifton R, Tamborlane W, Pober B. **Elevated ambulatory blood pressure in 20 subjects with Williams Syndrome.** American Journal of Medical Genetics. 83:356-360. 1999.
6. Burch TM, McGowan FX, Kussman BD, Powell AJ, DiNardo JA. **Congenital supraaortic stenosis and sudden death associated with anesthesia: What's the mystery?** Anesth Analg 2008; 107:1848-54.
7. Del Campo Casanelles M, Pérez Jurado LA. **Protocolo de seguimiento en el Síndrome de Williams.** 57 Congreso de la Asociación Española de Pediatría. 2008.
8. Galaburda AM, Holinger D, Mills D, Reiss A, Korenberg JR, Bellugi U. **El síndrome de Williams. Un resumen de hallazgos cognitivos, electrofisiológicos, anatomofuncionales, microanatómicos y genéticos.** Rev Neurol 2003; 36; S132-7.
9. Leyfer OT, Woodruff-Borden J, Klein-Tasman BP, Fricke JS, Mervis CB. **Prevalence of psychiatric disorders in 4-16-year-olds with Williams syndrome.** Am J Med Genet B Neuropsychiatr Genet. 2006. 141B(6): 615-622.
10. Pascual Castroviejo I, Pascual Pascual S I, Moreno Granado F, García Guereta L, Gracia Bouthelier R, Navarro Torres M, Delicado Navarro A, López Pajares D, Palencia Luaces R. **Síndrome de Williams-Beuren: presentación de 82 casos.** An Pediatr (Barc) 2004; 60(6):530-6.
11. Pérez Jurado, LA. **Genética del Síndrome de Williams. Genes afectados y mecanismo de producción.**
12. Pober, Barbara R. **Williams-Beuren Syndrome.** The New England Journal of Medicine. Vol. 362(3), 21 January 2010, p 239-252.
13. Pober, BR, Johnson M, Urban Z. **Mechanisms and treatment of cardiovascular disease in Williams-Beuren syndrome.** The Journal of Clinical Investigation. Vol 118, nº5. 1606-1615. Mayo 2008.

14. Stagi S, Bindi G, Neri AS, Lapi E, Losi S, Jenuso R, Salti R, Chiarelli F. **Thyroid function and morphology in patients affected by Williams syndrome.** Clinical Endocrinology. 2005. 63, 456-460.
15. Sforzini C, Milani D, Fossali E, Barbato A, Grumieri G, Bianchetti MG, Selicorni A. **Renal tract ultrasonography and calcium homeostasis in Williams-Beuren syndrome.** Pediatr Nephrol (2002) 17:899-902.
16. Venegas-Vega CA, Jiménez-Vaca AL, Kofman-Alfaro SH, Cuevas-Covarrubias SA. **Diagnóstico clínico y citogenético-molecular en pacientes con Síndrome de Williams. Estudio preliminar.** Revista médica del Hospital General de México. Oct-Dic 2003. Vol. 66. Núm. 4. pp 192-197.
17. Williams Syndrome Ass <http://www.williams-syndrome.org/growth-charts/growth-charts>
18. Medley J, Russo P, Tobias J. Perioperative care of the patient with Williams syndrome. Paediatr Anesth. 2005; 15: 243-247
19. Gupta P, Tobias JD, Goyal S, Miller MD, Melendez E, Noviski N, De Moor MM, Mehta V. Sudden cardiac death under anesthesia in pediatric patient with Williams syndrome: a case report and review of literature. Ann Card Anaesth. 2010;13(1): 44-8
20. White L. The preanesthetic assessment of the individual with Williams syndrome. 1998. <http://www.williams-syndrome.org/doctor/anesthesia-concerns#2>
21. Astuto M, Sapienza D, Di Benedetto V, Disma N. Spinal anesthesia for inguinal hernia repair in an infant with Williams syndrome: case report. Paediatr Anaesth. 2007; 7(2):193-5
22. Bedeschi MF(1), Bianchi V, Colli AM, Natacci F, Cereda A, Milani D, Maitz S,
23. Lalatta F, Selicorni A. Clinical follow-up of young adults affected by Williams syndrome: experience of 45 Italian patients. Am J Med Genet A. 2011 Feb;155A(2):353-9. doi: 10.1002/ajmg.a.33819. Epub 2011 Jan 13.
24. Del Campo Casanelles M, Pérez-Jurado LA. Protocolo de Seguimiento de Síndrome de Williams. Protoc diagn ter pediatr. 2010;1:116-124.
25. Elison S, et al. Health and social outcomes in adults with Williams syndrome: Findings from crosssectional and longitudinal cohorts. Research in Developmental Disabilities. 2010;31:587-599.
26. Howlin P, Udwin O. Outcome in adult life for people with Williams syndrome – results from a survey of 239 families. Journal of Intellectual Disability Research. 2006;50:151-160.
27. Murphy NA, Elias ER. Sexuality of children and adolescents with developmental disabilities. Pediatrics. 2006;118:398-403.
28. Palacios-Verdú MG, Pérez-García D, del Campo M, Pérez-jurado LA. La Transición del paciente con síndrome de Williams Beuren: Manejo del Paciente Adulto. En: <https://www.sindromewilliams.org>

RECURSOS DE APOYO PARA LA ATENCIÓN DE PERSONAS CON SÍNDROME DE WILLIAMS

- **Azucena Aja Maza**
Licenciada en Psicología (área clínica). Especialista en Terapias Contextuales: Aceptación y Compromiso. Mindfulness. Práctica privada.
- **Adelaida Echevarría Sáiz.**
Jefa de la Unidad de Atención Temprana del Servicio Cántabro de Salud.
- **Sonia Hernández Hernández**
Logopeda. Profesora titular Escuela Universitaria Gimbernat-Cantabria (adscrita a la UC).
- **Saray Lantarón Juárez**
Fisioterapeuta. Profesora titular Escuela Universitaria Gimbernat-Cantabria (adscrita a la UC).

SUBÍNDICE

RECURSOS DE APOYO

PARA LA ATENCIÓN DE PERSONAS

CON SÍNDROME DE WILLIAMS

LA FAMILIA. REPERCUSIÓN PSICOLÓGICA EN LOS PADRES Y MADRES	50
PROCESO DE TOMA DE DECISIONES	63
ATENCIÓN TEMPRANA	64
PRODA (Programa Docente Asistencial)	67
FISIOTERAPIA	70
LOGOPEDIA	73
Introducción	73
Puntos débiles / Puntos fuertes	73
Objetivos	75
Orientaciones metodológicas	76
Estrategias de aprendizaje	78
Otros aspectos a tener en cuenta	80
Apoyos específicos para la adquisición y generalización de aprendizaje de léxico, pragmática, planificación, autorregulación	81
BIBLIOGRAFÍA	89

LA FAMILIA

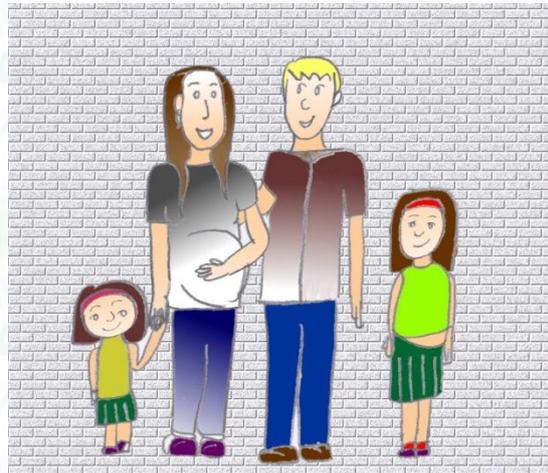
REPERCUSIÓN PSICOLÓGICA EN LOS PADRES Y MADRES

Si estás leyendo esta Guía es porque ya has recibido el diagnóstico de Síndrome de Williams que tiene tu hijo/a y ya sabes que se trata de una enfermedad de tipo genético causada por la falta de algunos genes de una región específica del cromosoma 7 para la que todavía no existe cura y cuya intervención se aborda en función de los síntomas que haya.

Ahora se inicia un camino, que en algún momento y aunque en este instante no lo puedas creer, se convertirá en cotidiano y controlable para ti. El momento del diagnóstico es muy duro por lo inesperado y por la forma en la que quiebra las expectativas que todos los padres nos hacemos en el momento de concebir un hijo. —*¿Quien puede pensar en ese momento que existe alguna posibilidad de tener un bebé con una enfermedad rara?* No es algo natural tener este tipo de expectativas y sin embargo sucede, a veces sucede y en esta ocasión te ha tocado a ti.

La pregunta inicial.

¿Por qué a mí? Te preguntarás. Es la pregunta inicial, la gran pregunta que todos los padres nos hacemos en el primer momento. Es una pregunta que no tiene ninguna respuesta por más que trates de buscar en ella. Es una pregunta inútil que sólo trata de identificar un culpable con el que poder pelearnos o al que poder acusar ante la dificultad de asumir la noticia. Es natural como humanos que somos hacernos esta pregunta, sobre todo porque la mayor parte del tiempo creemos tenerlo todo bajo control, máxime hoy en día y fundamentalmente cuando uno ha puesto todo el cuidado y toda la atención en hacer las cosas de la mejor forma posible al conocer la noticia del embarazo. Si eres mujer, quizá te preguntes qué es lo que no has hecho bien, que más podías haber hecho durante el embarazo, es posible que te sientas culpable por haber tenido un bebé con una enfermedad genética. En realidad no hay ningún culpable, salvo la propia vida. No podías haber hecho nada. No podías saber de antemano algo que ni los



propios médicos conocen en detalle. No hay ninguna razón por la que te haya tocado a ti. No estás solo/a en este proceso, somos muchas las familias que hemos pasado por este momento y que también formamos parte de ese grupo de personas a los que la vida elige para darnos una circunstancia de este tipo.

Una tormenta de emociones.

Es probable que en este momento vivas en una montaña rusa de emociones, desde el enfado y la rabia a la ansiedad, la angustia y el miedo. Todas ellas son normales y no son signo de ninguna enfermedad. Son la manifestación de tu organismo ante una noticia de tan difícil digestión. Todos los padres de una forma u otra hemos pasado por esta situación. En el pasaje de un libro maravilloso “Llenaré tus días de vida” escrito por una madre Anne-Dauphine Julliard con una hija que tiene una enfermedad degenerativa incurable, describe este primer momento después del diagnóstico *“En este preciso instante oigo como resuenan en mi las palabras. Se adueñan de mi corazón, de mi espíritu, invaden todo mi ser: “Si tu supieras...”. Miércoles, 1 de marzo... La sala de espera, donde ya llevamos veinte minutos, está encajada entre dos entradas del servicio de neurología de un hospital infantil. Desde aquí podemos ver como pasa todo el mundo. Cada vez que se abre una puerta se me corta la respiración. Espero, tanto como temo, ver asomar la cara de la neuróloga; y saber, de una vez. Desde su llamada de ayer el tiempo se hace interminable. “Sabemos lo que le pasa a su hija. Venga mañana a las tres de la tarde para explicárselo. Venga con su marido, claro” Desde entonces esperamos...”*

Posiblemente este relato te suene muy familiar, quizá recuerdes de forma muy clara algunos momentos como la espera antes del diagnóstico, las palabras del médico, un objeto, un olor, y es posible que en las semanas siguientes a la noticia del diagnóstico estos recuerdos vuelvan una y otra vez, hasta que vayas haciéndote a la idea de esa noticia. Algunas personas en un primer momento se quedan en estado de **shock emocional**, como si se congelaran, no lloran ni manifiestan ninguna emoción y sólo después cuando ha pasado un tiempo, cuando se encuentran en un lugar más seguro o en otra compañía más familiar pueden abrirse y expresar la emoción. Otras personas reaccionan con una **explosión emocional**, en forma de llanto, angustia. Ambas reacciones son absolutamente naturales y responden a las diferencias individuales que cada uno tenemos.

En general la mala noticia despierta un **sentimiento de incredulidad** *“No es posible, no puede estar pasando esto”* y a veces de **negación** *“Seguro que se han equivocado. Habrá que hacerle más pruebas”, “Esto no puede ser verdad. No puede estar pasándome a mí”*. También

son sentimientos y reacciones normales que experimentamos como un mecanismo de protección hasta que podamos hacernos cargo de la situación. Anne expresa estos momentos “... No hay truenos; y sin embargo, todo ruge, Las frases me llegan reducidas a lo esencial “su hija pequeña... enfermedad genética grave...alteración degenerativa...esperanza de vida... No. Mi cerebro se niega a responder, mi mente se rebela. No están hablando de mi Thais; no es verdad; yo no estoy aquí; no es posible... La conversación continua, sin nosotros. Ya no nos quedan fuerzas. Estamos en otra parte, en ninguna. Ahora habrá que levantarse y salir de la sala. Puede parecer anodino, pero es una de las cosas más difíciles de hacer. Porque ese gesto nos devuelve lentamente al presente, a nuestra vida donde a partir de ahora nada es como

Reacciones habituales ante el diagnóstico:

Inhibición o bloqueo
Explosión emocional

antes. Es simbólico: hay que ponerse en pie tras la conmoción y seguir viviendo. Un primer paso. Un pasito, pero un paso...”

Al principio pueden experimentarse **sensaciones de extrañeza en la vida cotidiana**, como si los demás siguieran con su “*vida normal*” y a ti te hubieran expulsado de ella. Puedes sentirte aislado, solo/a, al margen de “*la vida normal de las personas normales*”, es algo frecuente que comentan las personas que como tú ahora, han pasado por una situación similar. En algunos momentos puede generarte **rabia** y **enfado** preguntas que surgen en tu cabeza fruto del estrés que estás experimentando “*¿Cómo es posible que el resto de las personas puedan seguir con su vida cuando mi hijo/a tiene esta enfermedad?*” “*¿Cómo el mundo puede seguir tan normal cuando yo me encuentro en el abismo?*”. Con el tiempo volverás a vivir la vida cotidiana y a sus rutinas, incorporarás las nuevas tareas que va a requerir el síndrome de tu hijo/a (sesiones de estimulación temprana, visitas al médico, especialistas, etc.) y encontrarás la forma como tantas veces de realizarlas. Lo que ahora te parece imposible dentro de un tiempo será un recuerdo y te darás cuenta que lo has incorporado a tu vida. Algunos padres se refieren a los dos primeros años de vida de su hijo/a como “*el tiempo en el que vivían en el coche*” “*una espiral de dar vueltas y vueltas*” “*un tiempo donde me sentía más terapeuta que madre*” y relatan que empezaron a disfrutar de su hijo y de ser padres a partir del tercer año cuando el niño/a ya comienza a ir al Colegio y gana cierta

autonomía. Sin embargo otros padres manifiestan que “nunca he visto a mi hija como una enferma, tiene que tener seguimiento, control y tratamiento de las posibles enfermedades que están asociadas al síndrome” considerando que respecto a su hija el proceso de la crianza es lo que conlleva.

Enfrentarte al **diagnóstico del Síndrome de Williams** de tu hijo/a recién nacido supone enfrentarte a una mala noticia que quiebra los sueños y expectativas previas que has construido a lo largo del tiempo y durante los meses de gestación y supone una **amenaza** en tu vida. Esta noticia genera una **sensación de incertidumbre y aumentan las emociones de miedo y ansiedad**. Son demasiadas cosas nuevas a las que hay que enfrentarse en el primer año. En otros casos, sin embargo, cuando el diagnóstico es tardío puede resultar un alivio para la familia.

Un equilibrio necesario.

Algunos expertos han establecido un **modelo explicativo del sufrimiento**. Consideran que las personas sufrimos cuando se produce en nuestra vida un acontecimiento que resulta amenazante y percibimos que no tenemos recursos suficientes para hacer frente a esa amenaza.



Al recibir el diagnóstico la percepción de amenaza es muy alta y la confianza en la eficacia de los recursos personales es muy baja. Nos sentimos como el pequeño Goliat enfrentándose al gigante. No tenemos información, no hemos oído hablar de este Síndrome antes, nos dicen que se trata de una “*enfermedad rara*”, que no se conoce mucho respecto a su tratamiento, muchos profesionales no conocen el Síndrome,... Todo esto forma parte de la amenaza a la que nos enfrentamos. Ante ella surgen muchas preguntas “¿Qué puedo hacer?” “¿Qué tengo que hacer?” “¿Voy a ser capaz de hacerme cargo?” “¿Voy a saber cuidar de mi hijo?” que disminuyen la confianza en nuestros propios recursos. Sin embargo, **no estás solo/a y hay muchas cosas que vas a poder hacer**. No son palabras de ánimo. No te lo decimos para que veas la botella medio llena en este momento. Te lo decimos porque en el fondo los seres humanos somos capaces de adaptarnos a las peores circunstancias. Estamos diseñados para eso.

Es verdad que no estás solo porque tienes **una Asociación donde puedes acudir** y conocer a otros padres y madres que ya han pasado por donde tu estás ahora y pueden servirte de guía durante algún tiempo hasta que vayas teniendo más conocimientos y más confianza en ti mismo/a. En la Asociación pueden orientarte sobre profesionales, recursos, información del síndrome, y fundamentalmente van a ofrecerte el soporte emocional que ahora precisas para ayudarte a ponerte de pie y dar los primeros pasos. Cuentas con los profesionales de la medicina que si bien no conocen muchas cosas de este Síndrome al tratarse de una enfermedad poco común, suelen tener un grado de implicación y cualificación que te va ayudar a resolver las dudas y necesidades informativas que tengas. En tu entorno vas a encontrar personas que te van a acompañar y servir de apoyo, es cierto que algunas personas te defraudarán y no estarán a la altura de este momento, pero también encontrarás otras que contra todo pronóstico serán puntales importantes para ti. Aunque en un principio no sepas a quien decírselo o no quieras que nadie lo sepa o no te veas capaz de contarlo a muchas personas, poco a poco irás encontrando la forma de hacerlo.

La incertidumbre a la que te enfrentas es muy alta, la llegada de un bebé a la familia ya supone un cambio importante que nos llena de temores, pero además con el diagnóstico del Síndrome y el desconocimiento que lo rodea vas a tener que enfrentarte a cotas más elevadas que otros padres y madres. Es normal que te surjan miedos y tus niveles de angustia sean altos, **el tiempo y sobre todo la información que vayas teniendo irán reduciendo esa incertidumbre y te sentirás mas capaz de hacerte cargo de la nueva situación.** Para reducir la

Los padres, en su mayoría, atribuyeron a ese momento (del diagnóstico) una gran importancia, tanto en lo que se refiere a las dudas y a las incertidumbres traídas por la noticia, cuanto por el sentimiento contrario de encontrar explicaciones para las dificultades de desarrollo presentadas por el hijo hasta entonces. Tal importancia dada por los padres a ese momento viene al encuentro de los estudios de Silva y Dessen (2006) con familias de niños con Síndrome de Down en que resalta el momento de las noticias como crucial y determinante para las interacciones familiares posteriores.

La sensación de culpa y frustraciones refuerza el estrés y la frustración interfieren negativamente en las interacciones familiares (Silva & Dessen, 2001).

incertidumbre las personas necesitamos **percepción de control**.

Para aumentar la percepción de control necesitamos identificar los **recursos de afrontamiento** con los que contamos:

- Otros padres que ya han pasado por donde ahora tú estás.
- Conocimiento de los recursos sociosanitarios que existen.
- Información sobre la enfermedad que irás adquiriendo progresivamente.
- Apoyo social con el que cuentas.
- Apoyo emocional y psicológico para la aceptación de la situación.

No te aisles, no estás solo

Los seres humanos tenemos una tendencia natural pero muy poco útil para afrontar la adversidad que es aislarnos cuando nos sentimos tristes, agobiados o angustiados. En momentos de angustia y agobio sobre todo si estos sentimientos permanecen un tiempo, tendemos a pensar que los demás están bien y *“yo soy el único al que las cosas le van mal”* *“El único que ha tenido la mala suerte de tener un hijo con una enfermedad de este tipo”*. Al no poder meternos en la piel de los demás nos resulta difícil conocer y conectar con el sufrimiento ajeno y tendemos a pensar que a los demás les va mejor que a nosotros mismos. Desde luego eso no es cierto y conviene *que lo recuerdes y lo tengas presente. Dice Kristin Neff en su libro “Sé amable contigo mismo” ...“si adoptásemos un enfoque completamente lógico, pensaríamos que hay miles de cosas que pueden ir mal en un momento u otro, por lo que resulta altamente probable (en realidad, inevitable) que experimentemos dificultades con cierta regularidad. Pero casi nunca somos racionales en esas cuestiones. Lo que hacemos es sufrir y sentirnos solos en nuestro sufrimiento (...) una de las principales razones por las que los grupos de apoyo son tan eficaces es que sus miembros se sienten menos aislados durante los malos momentos. La necesidad de integración, por tanto, es fundamental para la salud física y la salud emocional (...) cuando nuestras experiencias difíciles y dolorosas están acompañadas por el reconocimiento de que muchas otras personas pasan por dificultades similares, el golpe se suaviza. El dolor persiste, pero no se ve agravado con sentimientos de aislamiento.*

Es probable que puedas sentirte **culpable** por haber tenido un hijo con el Síndrome de Williams. Como te decíamos, si eres mujer puedes creer que hay algo malo en tu cuerpo que es la causa del Síndrome de tu hijo/a y vivirlo con enorme culpa. No hay culpables en esta historia. El sentimiento de culpa en el fondo constituye un mecanismo de defensa para adaptarnos a la situación y a la incertidumbre que conlleva. **El ser humano no puede elegir muchas de las cosas que le suceden en la vida.** No podemos elegir algunas circunstancias, como el Síndrome de Williams, no podemos elegir el momento de nacer, ni tampoco el de la muerte, no podemos elegir que la pareja o un amigo nos deje, ni la familia en la que nacemos. Sin embargo, como dice Viktor Frankl en “El hombre en busca de sentido” **podemos elegir la actitud con la que lo afrontamos:** *“Al hombre se le puede arrebatar todo salvo una cosa la última de las libertades humanas, la elección de la actitud personal ante un conjunto de circunstancias, para decidir su propio camino.”* y Edith Eger, discípula de Frankl *“cada momento es una elección. por muy frustrante, aburrida, limitadora, dolorosa u opresora que sea nuestra experiencia, siempre podemos decidir cómo reaccionar”.*

El sentimiento de culpa se genera por la percepción de omnipotencia que tenemos y mediante la que creemos que todo depende de nosotros, que en el fondo *si me esfuerzo un poco más o si sé algo más o si hubiera hecho tal o cual cosa, esto no hubiera sucedido.* nos sentimos culpables porque nos sentimos omnipotentes y **creemos que tenemos el control de nuestra vida.** Sin embargo, esto no es así. Apenas controlamos algunas cosas y ante el resto, ante las más importantes que nos generan experiencia de sufrimiento no podemos hacer nada salvo elegir la actitud con la que lo afrontamos. Como te decía al principio es muy común que ante una mala noticia como la que has recibido te preguntes **“¿Por qué a mí?”** como si hubiera una causa, una razón que lo explicara. No hay explicación, no existe un por qué, no hay ningún “principio de justicia universal” que justifique que te haya pasado a ti y no a otra persona. Te ha pasado a ti y le podía haber pasado a otras personas. Lo cierto es que hay muchas otras personas en este mismo instante que están recibiendo la misma noticia. Es normal hacerse esta pregunta, si fuéramos capaces de encontrar una respuesta nos ayudaría a encontrar una solución, a entender y reducir la incertidumbre y el descontrol que supone saberse humano e indefenso ante la inmensidad de la vida y las leyes que la rigen.

Aunque es natural tener esta pregunta en la cabeza durante un tiempo, te sugerimos que dejes de darle vueltas lo antes posible. No te preguntes “*por qué a mi*” más bien pregúntate “*para que a mi*”.

Dentro de poco tiempo te darás cuenta de que si bien no es deseable, ni nadie elige una noticia así, en la medida que ha sucedido también supone una oportunidad de fortalecimiento y conocimiento. Algunos padres y madres de niños con el Síndrome de Williams dicen “*si me lo llegan a contar al principio no lo hubiera hecho ni caso, pero ahora me doy cuenta de que se puede vivir y disfrutar de ser padres/madres*” “*al principio todo me parecía un mundo pero ahora las cosas se han normalizado*” “*ser madre de un niño con Síndrome de Williams también genera emociones positivas, nuestros niños son buenos, alegres y van a ser felices sobre todo....y eso también nos gusta saberlo y que consiguen muchas cosas, más despacio que el resto pero lo consiguen y esos logros producen una explosión de alegría increíble...que quizás no se pueda sentir de otra manera.*” Como ves las vivencias son diversas y con variedad de matices que tienen relación con la forma en que cada persona se enfrenta a la situación.

“En cada accidente que te ocurra, recuerda volverte hacia ti y preguntarte qué poder tienes para convertirlo en algo práctico” Epicteto.

La **vergüenza** es otra emoción que puedes experimentar al creer que el diagnóstico de la enfermedad de tu hijo tiene alguna relación con algo malo en ti o si te ves diferente al resto de padres y madres que tienen hijos sanos. La vergüenza es una emoción que aparece cuando sentimos de alguna forma que nuestra imagen personal puede verse dañada. Con el diagnóstico puedes sentirte diferente al resto y temer que esta diferencia suponga algún riesgo de rechazo para ti o para tu hijo en el futuro. De nuevo aunque es normal experimentar esta emoción, no sirve de mucho dejarse llevar por ella y resulta más eficaz dar a conocer tu situación, no aislarte ni ocultar lo que estás viviendo, buscar otras personas que hayan pasado por lo mismo o por situaciones difíciles en la vida que puedan entenderte, profesionales que te comprendan y apoyen y todo lo que sea necesario para que te sientas integrado como hasta el momento de conocer la noticia del diagnóstico.

Saber pedir ayuda

Como decíamos, la mayor parte de las familias con un niño/a que tiene el Síndrome de Williams refieren que los dos primeros años de vida son muy estresantes porque se necesita una movilización de recursos para hacer frente a las necesidades del niño/a en este periodo: visitas a los médicos y especialistas, sesiones de estimulación temprana y ejercicios a realizar en casa como apoyo a las sesiones de estimulación, suponen una sobrecarga importante en nuestra vida ya de por sí muy ajetreada. Por ello en estos momentos **es importante contar con todos los recursos que están a nuestro alcance**. Los seres humano somos seres sociales y necesitamos de la ayuda de los demás. **Supone un factor de inteligencia emocional identificar las necesidades que tenemos en diferentes momentos de la vida y saber pedir ayuda**.

Es cierto eso de “*hoy por mí, mañana por ti*”, antes o después todas las personas vamos a tener que enfrentarnos a diferentes adversidades, si hoy eres tu el que está en esta situación, mañana será otra persona quien estará ante una adversidad y necesitará de tu ayuda. Podemos (y es de vital importancia) ayudarnos y apoyarnos, aunque la sociedad cada vez más individualista y “desconectada” nos diga lo contrario. La humanidad ha avanzado desde la prehistoria como grupo y ayudándonos mutuamente. Eso está en nuestra naturaleza, no lo desperdicias intentando “ser fuerte” y tratando de atravesar esta situación tu solo/a. Diferentes estudios realizados con familias que tienen un niño/a o adolescente con el Síndrome de Williams apuntan como “*...un factor importante que puede ejercer una gran influencia en la calidad de vida de esas familias son las redes de soporte social. La participación (de los padres y madres) en asociaciones sin ánimo de lucro que tienen por finalidad ofrecer soporte y apoyo a las personas con el Síndrome de Williams y a sus familias facilita varios aspectos ligados a intercambios de información, referencias y acceso a servicios de salud enfocados para mejorar la calidad de vida de las personas con el síndrome y de sus familiares*” (Fernandes Martin, M.A; Bastos Duarte, D; Triguero Veloz Teixeira, M.C; Rodrigues Carreiro, L.R. 2014)

Los padres y madres que han participado en grupos de soporte familiar refieren los siguientes aspectos positivos de haber pasado por esta experiencia:

- ✓ Es importante para tener contacto con otros padres y madres.
- ✓ Es un espacio para poder hablar sobre las vivencias familiares diarias de forma espontánea.
- ✓ Un momento para intercambio de experiencias
- ✓ Importante para comprender varios aspectos sobre el Síndrome de Williams.
- ✓ Ayuda para resolver las dificultades con un hijo.
- ✓ Ayuda frente a las dificultades familiares.
- ✓ Aprender a conocerse mejor
- ✓ Revisión de valores.
- ✓ Revisar la forma de acordar con el hijo.
- ✓ Aprender a expresar mejor los pensamientos y sentimientos

“Guía de orientación para la promoción de la salud mental y la calidad de vida en los padres y sus hijos con síndrome de Williams”

Orientaciones para padres y madres con niños que tienen el Síndrome de Williams para mejorar su soporte social y la calidad de vida:

- ✓ Conocer las características del síndrome de Williams: preguntando a los profesionales sanitarios y estando en contacto con otros padres y madres que tienen un hijo con este Síndrome.
- ✓ Buscar y utilizar los sistemas de apoyo disponibles.
- ✓ Observar el desarrollo de su hijo con Síndrome de Williams. Las peculiaridades en el desarrollo y las variaciones en cuanto a la adquisición de algunas habilidades, comparándolas con las de otros niños/as con el síndrome de Williams, puede dar una idea de que si bien los niños con el Síndrome tienen algunas características comunes, cada uno a su vez tiene sus propias peculiaridades y características individuales.
- ✓ Hablar con los familiares y personas próximas y pedir ayuda.
- ✓ Hablar con otros padres y madres con niños con Síndrome de Williams. Expresar las propias dificultades y compartir las experiencias puede mejorar las habilidades de cuidado y relación con el hijo.
- ✓ Buscar recursos terapéuticos y educativos

“Guía de orientación para la promoción de la salud mental y la calidad de vida en los padres y sus hijos con síndrome de Williams”

*Extraído de la “Guía de orientación para la promoción de la salud mental y la calidad de vida en los padres y sus hijos con síndrome de Williams”. Maria Aparecida Fernandes Martin

Maria Cristina Triguero Veloz Teixeira, Luiz Renato Rodrigues Carreiro. Sao Paulo, 2014.
Memnon.

¿Cómo aceptar los sentimientos y emociones del duelo para vivir los valores de la maternidad/paternidad después del diagnóstico?

Una propuesta desde la Terapia de Aceptación y Compromiso (ACT)

La pérdida de las expectativas y sueños de tener un hijo sano suponen un duelo que es necesario transitar para el que quizá estas propuestas puedan ayudarte. Ante ti se abre un camino desconocido para el que no te has preparado y el primer paso es hacer el duelo de las esperanzas e ilusiones que te habías formado, de forma que puedas acoger y acompañar a tu hijo/a con Síndrome de Williams desde sus necesidades y particularidades, queriéndolo tal y como es (no como “debería” ser) Como dice Neff, madre de un niño autista *“ser humano no significa ser de una manera determinada (lo que habitualmente denominamos “normal”); se trata de ser como la vida te ha creado, con tus fortalezas y tus debilidades, tus dones y tus retos, tus rarezas y tus singularidades.”*

Este proceso de duelo requiere **una labor de escucha de tus emociones y sentimientos**, sin luchar ni tratar de eliminarlo antes de tiempo, abrirte a experimentar esas emociones como algo natural que forma parte de esta experiencia y que terminará transformándote y ayudándote a avanzar por el horizonte de tus valores como padre o madre, dado que tener un niño con Síndrome de Williams no supone una renuncia a estos valores, sino una oportunidad para alcanzarlos de una manera que no habías previsto.

Todos los padres y madres en la medida que elegimos serlo tenemos unos **valores**, es decir, unas ideas de lo que es ser padre o madre, unas cualidades que nos gustaría desarrollar en esta faceta de nuestra vida, una dirección que tomamos para vivir la maternidad/paternidad y lo que esto suponga para cada uno de nosotros.

Permítete aceptar lo que estás sintiendo. Todas las emociones y sentimientos que hemos mencionado, cualesquiera que sean estos sentimientos: nótalos, nómbralos, respira con ellos y hazles un lugar.

Acepta que por momentos te sentirás abrumada/o. En ocasiones esos sentimientos dolorosos son como un maremoto: ellos se elevan como grandes olas que te envuelven y te llevan consigo. Puedes mirar estos sentimientos y emociones como olas que llegan, notarlas dentro de ti, sabiendo que tú no eres esa sensación, sino que es algo dentro de ti y tú eres el observador, quien se da cuenta de su llegada.

Práctica “anclar” tu ser. Con el tiempo las olas empiezan a reducirse en tamaño. “Anclar” significa estar en el presente observando lo que te está sucediendo. Para ello puedes practicar un ejercicio de conciencia plena ampliando siguiendo estas instrucciones: nota el lugar en dónde estás y lo que estás haciendo; nota lo que puedes ver, oír y tocar; nota lo que estás sintiendo e intenta nombrarlo. Mantén tu atención abierta a lo que hay a tu alrededor, tus acciones, los movimientos de tu cuerpo. Esto puede mantenerte de pie hasta que la ola se retira.

Conéctate con tus valores. ¿Qué te dicen estos sentimientos acerca de lo que es importante para ti? ¿Qué cosas te revelan acerca de lo que genuinamente te importa?

Una pregunta importante. Supongamos que puedes hacer una elección. Opción A: nunca más vas a tener que sentir estos sentimientos dolorosos –pero esto implica que nunca más podrás amar y cuidar a alguien. Opción B: podrás amar y cuidar a quien elijas –pero cuando pierdas aquello que te importa, sentirás este dolor intenso. ¿Qué opción elegirías?

Sé amable contigo misma/o. Si alguien a quien amas estuviese sufriendo, ¿qué cosas amables y cariñosas harías o le dirías a esa persona? Intenta hablarte a ti misma/o y tratarte de esa manera.

La mente es una “cuenta-historias”: identifica las cosas que te dice tu mente, los pensamientos que van surgiendo y que tendemos a creer como una realidad. En estos momentos puede que tu mente te cuente alguna historia que parece bastante creíble: “Mi vida está acabada”; “Nunca voy a superar esto”; “No puedo soportarlo” y la de “Es mi culpa”. También permanece alerta frente a la historia de “Debería haber hecho esto o lo otro/No debería haber hecho o lo otro”, que puede rápidamente crecer y convertirse en una historia de proporciones épicas. También hay otras historias inertes, que incluyen cualquier cosa que comience con “si tan sólo...” y también aquellas que incluyen la palabra “injusto” (es cierto que la vida es injusta). Por momentos estas historias te van a “enganchar”, no puedes evitar esto. Pero una vez que lo notes, puedes desengancharte comenzando por identificar ese pensamiento, como una historia en tu cabeza, como si te dijeras (“ah sí... otra vez la Historia de

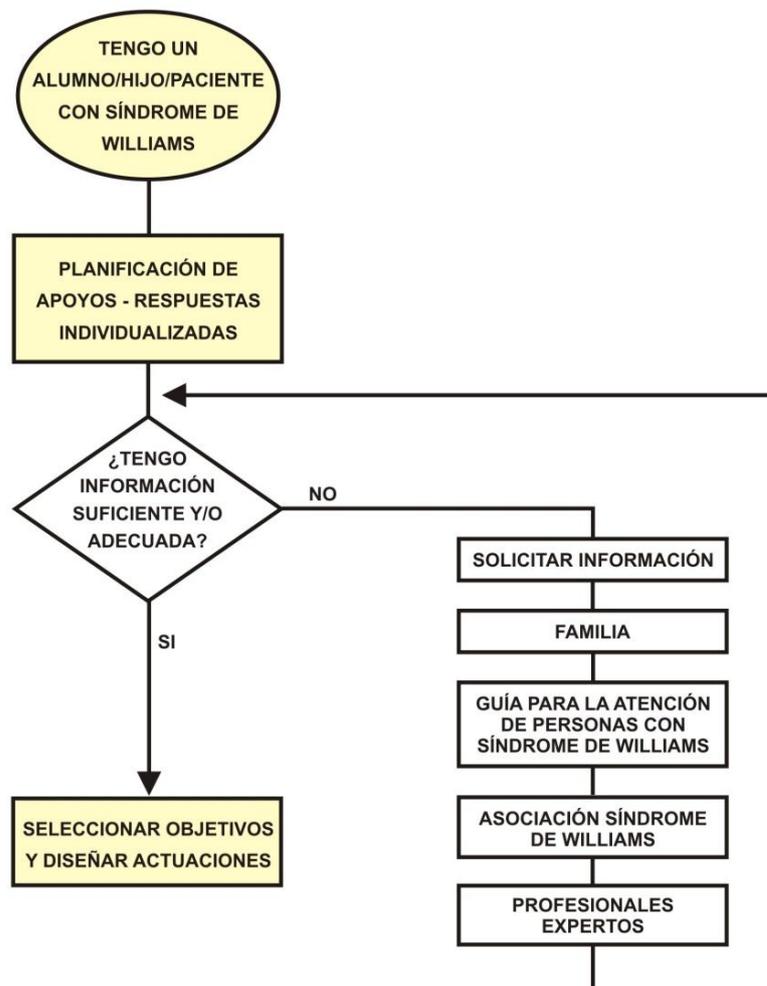
Es mi culpa”), agradécele a tu mente (en realidad la mente trata de ayudarnos con estos pensamientos a solucionar los problemas a los que nos enfrentamos, aunque en estos momentos no es útil lo que nos cuenta y no tenemos por qué hacerle caso) y déjala ir.

Considera cómo puedes crecer a partir de esta experiencia. ¿Qué cosas podrías aprender acerca de la vida, de ti misma/a, del dolor, de la aceptación? ¿Cómo podría tu propia experiencia beneficiar a otras personas que te importan? Kelly Wilson, uno de los fundadores de la Terapia de Aceptación y Compromiso (ACT), habla acerca de cómo tu propio sufrimiento en la vida te permite desarrollar un “estetoscopio emocional” –con el cual puedes escuchar con claridad el dolor en el corazón de los otros.

Recuerda el antiguo proverbio: “Esto también pasará”. Recuérdalo cuando aparezcan emociones y pensamientos difíciles.

Extraído de una adaptación de un texto original de Russ Harris por el Grupo ACT de Argentina.

PROCESO DE TOMA DE DECISIONES



ATENCIÓN TEMPRANA

La Atención Temprana es el conjunto de actuaciones, dirigidas a la población infantil de 0-6 años, con la finalidad de prevenir y detectar de forma precoz la aparición de cualquier alteración en el desarrollo, realizando en aquellos casos que lo precisen una intervención integral”.

Esta intervención integral está dirigida al niño/a, a su familia y a su entorno, desarrolladas desde la acción coordinada de un equipo interdisciplinar/transdisciplinar formado por profesionales de diferentes disciplinas: Psicólogo/a, Técnicos en estimulación, Logopedas y Fisioterapeutas, con la finalidad de dar una respuesta a las necesidades transitorias o permanentes del niño/a.

Pero así como existe consenso sobre el marco conceptual sobre la praxis y objetivos de la Atención Temprana, existe una gran diferencia de unas comunidades a otras desde el punto de vista organizativo. En la actualidad se presentan gran variedad de situaciones respecto de la Atención Temprana en todo el territorio del Estado. Mientras unas comunidades tienen una red de centros consolidada, otras todavía poseen una infraestructura mínima. Mientras en unas comunidades tienen un modelo público, otras cuentan con un modelo mixto (público/conciertos/convenios/subvenciones con asociaciones de profesionales y afectados). En definitiva cada comunidad autónoma afronta de manera diferente y cómo puede el abordaje de las necesidades de esta población.

En Cantabria, se considera la AT como un derecho básico, afianzado y generalizado a toda la Comunidad, considerando a la población infantil con alteraciones en su desarrollo o riesgo de presentarlo, como usuario de recursos socio sanitarios públicos, dentro de los servicios sanitarios de Atención Primaria de Salud.

Este servicio garantizado a todos los/as niños/as de Cantabria que lo precisen esta sectorizado en nuestra CCAA, en base a las diferentes áreas sanitarias: Santander/ Laredo / Torrelavega/ Reinosa



Área I. Santander:
Centro de Salud El Alisal

Área II. Laredo
Centro de Salud Laredo

Área III. Reinosa
Centro de Salud Campoo

Área IV. Torrelavega
Centro de salud Covadonga

La posibilidad de realizar una intervención integral, está determinada por una detección y diagnóstico precoz desde los profesionales de la Pediatría tanto desde la Atención Primaria como Hospitalaria quienes derivan al servicio de Atención Temprana a través de los protocolos existentes.

Detectar para actuar y planificar las intervenciones psicoterapéuticas oportunas para fomentar y potenciar el desarrollo psicomotor del niño/a, porque una intervención temprana óptima e individualizada, conduce a una mejoría en el funcionamiento en todas las áreas de desarrollo del niño/a con Sd. Williams, aspectos avalados por los estudios de Neuroplasticidad y basados en el Modelo transaccional de Sameroff y el Modelo Ecológico Sistémico de Bronfenbrenner .

Todas las intervenciones están centradas en la familia, la familia como el entorno de desarrollo por definición.

Los objetivos prioritarios de los programas de Atención Temprana para los niños/as con Sd. de Williams son:

- Prevención: ayudando a comprender la conducta del niño/a, para proporcionar un estilo interactivo familiar que consolide un funcionamiento más adaptativo y evite la fijación de otras conductas que distorsionen este funcionamiento.
- Atención al niño/a: potenciar el desarrollo del niño/a, para que alcance la máxima funcionalidad posible en todas las áreas y aspectos del desarrollo. Interpretando el perfil de desarrollo tanto en sus debilidades como en sus potencialidades.
- Atención al entorno: proporcionar las pautas adecuadas en el entorno de desarrollo tanto familiar, social y educativo que favorezcan las conductas de adaptación y participación en sus diferentes entornos.
- Preparar para la escolaridad porque el siguiente entorno de desarrollo del niño/a es la escuela, todos los aprendizajes conseguidos en esta etapa es la “maleta” con la que acudirá a este nuevo entorno.

Quiero resaltar la importancia de que el “Sd de Williams” no define al niño/a, el niño/a con Sd. de Williams puede presentar un conjunto de necesidades médicas/psicológicas, pero nunca es la característica que lo define, se define como un niño/a en el que debemos poner una atención especial en su desarrollo, tanto físico como psicológico, y por ello precisará unos recursos concretos para garantizar la igualdad de oportunidades, que le proporcione una participación plena , inclusión familiar, educativa y social, en definitiva CALIDAD DE VIDA.



PRODA. PROGRAMA DOCENTE ASISTENCIAL

ANTECEDENTES:

En abril de 2014, la Asociación Síndrome de Williams de Cantabria firma un convenio de colaboración con la Escuela Universitaria de Logopedia y Fisioterapia Gimbernat-Cantabria.

Por medio del Programa Docente Asistencial (PRODA) se articulan las primeras colaboraciones entre ambas entidades. Se trata de un modelo de intervención terapéutica innovador basado en la cooperación y el aprendizaje compartido entre el paciente, el alumno de Logopedia y Fisioterapia y la familia.

En este programa, el alumno interviene de forma directa con cada paciente en un marco de prácticas extracurriculares. Los alumnos de 3º y 4º de ambas menciones, acceden a un espacio en el que se desarrollan las sesiones mientras desde una sala contigua, el coordinador experto en la patología supervisa, orienta, asesora en cada fase del trabajo. La familia accede en calidad de observador a esta sala de observación convirtiéndose en parte esencial del abordaje terapéutico.



SALA DE OBSERVACIÓN



TRABAJO EN ENTORNO NATURAL

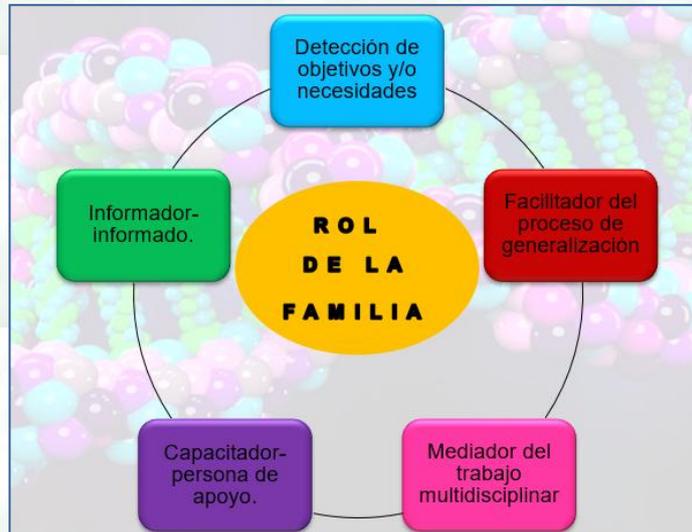
OBJETIVOS DE ASW-CANTABRIA:

Algunos de los motivos que tiene la asociación para solicitar la coordinación con este recurso son los siguientes:

1. Lograr la formación-especialización de alumnos/profesionales en el síndrome de Williams. Que estos adquieran destrezas para manejar el trabajo directo con estos pacientes.
2. Recibir asistencia logopédica y fisioterapéutica especializada e individualizada.
3. Obtener beneficios mutuos entre ambas partes.

ELEMENTOS DIFERENCIADORES ENTRE EL TRABAJO DEL PRODA Y OTROS TERAPEUTAS

1. La posibilidad de que la familia forme parte activa en todo momento de cada sesión, sin que los niños vean a sus padres. Supone resolver dudas, tener información y aprender a resolver situaciones que surgen cada día y otras circunstancias futuras.
2. La motivación de todas las partes (es el único paciente de los alumnos).
3. Observar cómo evolucionan los niños, identificando las estrategias que funcionan y las que no. Aprendiendo a manejar recursos específicos.
4. Se observan resultados en todas direcciones: los alumnos aprenden, se especializan, las familias mejoran su desempeño y los pacientes logran resultados a corto-medio plazo.



RESULTADOS

Modelo docente como:

- recurso de profesionalización
- centro de referencia
- servicio asistencial
- marco de investigación e innovación



FORMACIÓN CON LAS FAMILIAS



FISIOTERAPIA

La Confederación Mundial de la Fisioterapia (W.C.P.T.) realiza la siguiente definición: "La Fisioterapia es el conjunto de métodos, actuaciones y técnicas que, mediante la aplicación de medios físicos, curan previenen, recuperan y adaptan a personas afectadas de disfunciones somáticas o a las que se desea mantener en un nivel adecuado de salud".

Por ello, el objetivo de la Fisioterapia con las personas con Síndrome de Williams se va a centrar en **mejorar todas las habilidades motoras que poseen y prevenir aquellas dificultades somáticas sobrevenidas** que aparecen principalmente durante la edad adulta.

Tal y como se ha detallado anteriormente en el capítulo dedicado a la clínica de las personas con Síndrome de Williams, cabe detallar, especialmente para el campo de la Fisioterapia, algunas de sus características más relacionadas con el sistema musculoesquelético.

El hallazgo del gen ELN que codifica la proteína de la **elastina**, es uno de los alterados en las personas con Síndrome de Williams. La reducida producción de elastina junto al resto de problemas asociados a este síndrome, **dificultan el control postural y del movimiento**, especialmente durante el desarrollo temprano del niño. Por el contrario, con el paso del tiempo y cuando llegan a la edad adulta, desarrollan un aumento de tono muscular, provocando el desarrollo de contracturas articulares.

Además de esto, dichos problemas musculoesqueléticos pueden estar relacionados con cierta prevalencia de escoliosis debido a la desorganización de fibras de colágeno y fibras elásticas.

Las características cerebrales, las alteraciones musculoesqueléticas y los demás problemas asociados específicos de cada individuo, son factores que van a intervenir en el desarrollo del niño.

Respecto a las características psicomotoras del niño con síndrome de Williams, encontramos poca literatura que cuantifique de forma precisa y con grandes muestras,

las dificultades que presentan, describiendo principalmente alteraciones en la motricidad fina y gruesa.

Los niños con Síndrome de Williams presentan una disminución del tono (**hipotonía**) así como de la fuerza muscular. Esta afectación del tono y fuerza muscular tiene consecuencias en el desarrollo de las habilidades motoras del niño, tanto con la motricidad gruesa (marcha, control postural...) o como la fina (agarres, escritura, vestido y desvestido...). Tanto en la clínica como en la literatura se ha observado que aproximadamente un tercio de los niños cuando son adultos, van a desarrollar **hipertonía** (aumento del tono). Como consecuencia de esta y en relación con lo anteriormente mencionado sobre el gen de la elastina, pueden desarrollarse **contracturas articulares** (principalmente en isquiotibiales y tendón de Aquiles) y alteraciones musculoesqueléticas principalmente en extremidades inferiores y columna, en aproximadamente la mitad de los individuos.

En lo relativo a la marcha, la adquisición de esta, aunque varía dependiendo del niño, se puede considerar de adquisición tardía (entre los 18 meses y los 3 años).

Cabe destacar la afectación de la vía dorsal visual situada en la región occipitoparietal en el córtex parietal posterior, con un papel importante en la integración de información espacial, con respecto a uno mismo. Esta región está afectada, sobre todo en adultos síndrome de Williams y contribuirían a un mal ajuste en la regulación del movimiento y problemas en la anticipación, frente a obstáculos o suelos inestables.

Con respecto al aspecto neurocognitivo, y en relación a las habilidades tanto relacionadas con las motricidad gruesa como la marcha, como en el caso de la motricidad fina y la coordinación ojo-mano, se caracterizan también por presentar dificultades visioconstructivas, visoespaciales y en la integración visual-motora.

Finalmente, todas estas características están altamente relacionadas con la alta fatiga observada en esta población.

Es imprescindible conocer las características descritas anteriormente, no solo por la importancia de un diagnóstico precoz que quizá corresponda a otras disciplinas, sino para conocer las alteraciones y necesidades que puedan abordarse desde la fisioterapia, con una **intervención temprana** para mejorar la funcionalidad, y la

prevención de futuras complicaciones ya que determinadas habilidades motoras y visoespaciales se deterioran con el paso del tiempo.

OBJETIVOS DEL FISIOTERAPEUTA

Facilitación del desarrollo psicomotor durante la etapa infantil

Adecuación del tono y la fuerza muscular para mejorar la motricidad fina y gruesa

Prevención de contracturas articulares en la edad adulta

PUNTOS FUERTES

Musicalidad

Buena imitación visual

Amabilidad

Simpatía

PUNTOS DÉBILES

Tono muscular

Reducida producción de elastina

Dificultades visoespaciales

Alteraciones neurocognitivas (atención, recurrencias, discapacidad intelectual)

LOGOPEDIA

INTRODUCCIÓN

En este apartado se describen algunas de las potencialidades y debilidades de las personas con síndrome de Williams en el marco de la comunicación y el lenguaje. El enfoque que se pretende trasladar es el de la Logopedia como vehículo de inclusión, pero sobre todo de participación, como recurso de apoyo a la comunicación, pero además de planificación y organización, como medio para ejecutar actuaciones en todos los contextos de su vida diaria, pero sobre todo para autorregular la propia actuación.

Las pautas que a continuación se presentan, son el resultado de la intervención logopédica desarrollada con las personas con síndrome de Williams pertenecientes a la asociación síndrome de Williams de Cantabria desde el curso 2013-14 en el Programa Docente Asistencia (PRODA) de las Escuelas Universitarias Gimbernat-Cantabria. Son numerosos los alumnos que han contribuido a mejorar en cierta manera la calidad de vida de las personas con Williams y sus familiares.

BREVE DESCRIPCIÓN DEL SÍNDROME

PUNTOS DÉBILES

- Discapacidad intelectual
- Déficit de atención
- Dificultad para el control de impulsos
- Hipotonía
- Labilidad emocional
- Dificultades de comprensión
- Orientación visoespacial
- Desarrollo tardío del lenguaje

PUNTOS FUERTES

- Interés e intención comunicativa
- Memoria Auditiva
- Capacidad de aprendizaje
- Uso adaptado de aprendizajes
- Reconocimiento de caras
- Capacidad de Aprendizaje
- Habilidades musicales
- Alta Sociabilidad

En el ámbito de la Logopedia, es preciso tener en cuenta el aspecto cognitivo que define a las personas con síndrome de Williams. Se caracterizan por un retraso variable (suele mantenerse entre un rango de 50 a 70 puntos de cociente intelectual).

Presentan un desfase en la adquisición del lenguaje inicial, llegando a recuperar el ritmo de aprendizaje entre los 3 o 4 años, alcanzando en muchos casos, un lenguaje relativamente adecuado, con buena expresividad.

Las personas con Williams tienen capacidad de aprendizaje, por lo que todos los profesionales que intervengan con este perfil de sujetos han de tener en cuenta, el empleo de apoyos educativos, cognitivos y lingüísticos para garantizar el acceso a los distintos aprendizajes adquiridos a lo largo del proceso vital. Por supuesto, añadiendo las particularidades individuales.

A ello se suma la buena memoria que poseen, sobre todo auditiva, que facilita recordar con mayor precisión los sonidos de las palabras más que su significado.

Un aspecto que complica la adherencia a los aprendizajes es su escasa y selectiva capacidad de concentración, además de, la dificultad en sus capacidades espacio-constructivas, motoras, cognición numérica, solución de problemas y planificación.

Sin embargo, tienen preservadas las habilidades de procesamiento de caras, las competencias lingüísticas y un buen funcionamiento social, además de unas habilidades musicales especiales en algunos casos. Su vocabulario es relativamente amplio manteniendo buenas habilidades de percepción y recuerdo del habla.

Como punto fuerte está su habilidad para establecer contactos interpersonales, siendo muy destacada la iniciativa comunicativa en cualquier contexto

OBJETIVOS

Los objetivos logopédicos generales más significativos para trabajar con las personas con síndrome de Williams en cada etapa del desarrollo serían los siguientes:

Etapa preverbal

- Adquirir expresión oral y gestual (emitir onomatopeyas, balbuceo, vocalizaciones, señalar, pedir, etc.)
- Alimentarse adquiriendo un patrón deglutorio adecuado
- Lograr una respiración por vía nasal
- Mantener la atención conjunta
- Comprender gestos, símbolos, prosodia, o estructuras verbales simples.

El adulto ha de tratar de asociar sus sonidos o gestos con una intención comunicativa y verbalizarlo (/ah quieres agua/)

Etapa Infantil (además de los objetivos de la etapa preverbal)

- Repetir e imitar modelos gestuales y verbales
- Comprender y expresar necesidades básicas de forma verbal
- Identificar, reconocer y asociar sonidos con letras
- Adquirir los contenidos básicos de la etapa
- Incluirse en actividades de ocio con iguales

El adulto ha de adaptar el lenguaje a la comprensión del niño y exigir en todo momento expresión verbal

ADOLESCENCIA

- Comprender y expresar necesidades básicas de forma verbal con enunciados elaborados de forma oral y escrita (haciendo uso de cualquier soporte)
- Participar de forma activa en las relaciones interpersonales
- Planificar su conducta social, su pensamiento y lenguaje
- Autonomía en la organización y planificación de las necesidades básicas

EDAD ADULTA (además de los objetivos de la adolescencia)

- Autorregular en la realización de necesidades propias de la edad adulta: buscar trabajo, realizar tareas laborales, autogestión de las actividades básicas de la vida diaria

- Mantener relaciones interpersonales satisfactorias con cualquier interlocutor (de forma oral o escrita haciendo uso de cualquier soporte)

ORIENTACIONES METODOLÓGICAS

Atendiendo a algunos de los aspectos descritos hasta ahora sobre la especificidad del síndrome, a continuación, se enumeran una serie de sugerencias a tener en cuenta en el trabajo con personas con síndrome de Williams para garantizar la máxima eficacia de los mismos.

Metodología: Garantizar una metodología de carácter lúdico en las primeras etapas del desarrollo. Trabajar los contenidos de forma distendida por medio del juego (funcional y simbólico), en sesiones estructuradas, planificadas, e intercalando el trabajo formal y no formal. Cambiar de espacios por cada contenido-tarea (mesa, suelo, juegos, etc. Contextualizando cada contenido).

En etapas superiores, ir sustituyendo esta metodología lúdica por espacios más formales con los que se le trasladará al paciente la importancia del esfuerzo, el rol de “mayor”, el modelo de trabajo formal para adaptarse progresivamente a las exigencias educativas.

Anticipación: informar y planificar con el paciente la estructura y el contenido de la sesión al inicio de ésta (con apoyos visuales, música, etc.) y al inicio de cada actividad. Marcar el inicio y fin de cada tarea del mismo modo.

Duración: Adaptar la duración de cada tarea a la capacidad atencional del paciente (evaluada previamente), ir aumentando progresivamente (reevaluar este objetivo por cada sesión).

Recursos para lograr la motivación, participación y colaboración: Utilizar la música para captar atención e interés, así como los estímulos auditivos y visuales basados en los centros de interés de los pacientes. Será significativo tener en cuenta el tamaño, forma y/o incluso textura de los materiales a utilizar. Adaptarlo a las diferentes edades.

Parece que las situaciones de evaluación, exigencia, exceso de formalidad. son bastante menos motivantes para ellos, lo cual redundará en resultados mucho menores en participación y colaboración. Cuando la tarea se presenta a modo de juego en el

que todos los integrantes de la sesión participan, resulta más seguro lograr una respuesta por parte del paciente.

Refuerzos: Reforzar cualquier tipo de iniciativa y esfuerzo realizado graduando, la intensidad del premio bajo los criterios de edad, contexto y complejidad de la tarea/actividad.

Recursos a emplear por el profesional-adulto-terapeuta: El tipo de habla empleada para dirigirnos a la persona con síndrome de Williams debe respetar algunos de los siguientes aspectos:

- Ritmo de habla lento-medio y con marcada prosodia lo que favorece la capacidad de atención y el mantenimiento del interés ajustándose a su habilidad auditiva.
- El tipo de lenguaje empleado debe adaptarse al nivel de comprensión, preferentemente sencillo-semicomplejo, con frases cortas y vocabulario frecuente.
- Intercalar vocabulario nuevo de forma planificada, contextualizada y funcional progresivamente.

Conducta: Del mismo modo, es preciso establecer normas, límites y tener alternativas ante la aparición de conductas desadaptadas. Saber decir que no, negociar intereses con el sujeto, proporcionar información para aclarar situaciones complicadas y/o plantear de inmediato un cambio si no se logra sacar al sujeto del bucle en el que entra cuando aparece la inflexibilidad ante un interés.

Funcionalidad: Es fundamental incluir en el proceso de aprendizaje de cualquier habilidad, la fase de generalización de cada contenido. Para ello, es preciso realizar una coordinación exhaustiva con la familia y el resto de los profesionales con los que trabaje el sujeto.

Se recomienda que estos equipos multidisciplinares sigan el mismo ritmo de aprendizaje buscando dar funcionalidad a todo cuanto se trabaje para facilitar la comprensión y adherencia a los mismos.

ESTRATEGIAS DE APRENDIZAJE

- Estructura de los contenidos: Es recomendable trabajar los contenidos de forma organizada y estructurada. Parece que agrupar los aprendizajes por categorías, bloques semánticos o temas, favorece el almacenamiento ordenado de los mismos y facilita el acceso y recuperación para su uso.

Con el fin de garantizar la motivación, elemento esencial para que haya adherencia a los aprendizajes, es recomendable adaptarlos a sus centros de interés, que sean significativos funcionales y fáciles de trasladar a su vida diaria.

El modelo de trabajo más recomendable para facilitar la interiorización de los aprendizajes es presentar el nuevo concepto + asociarlo a una imagen/objeto + darle una función.

Es imprescindible lograr la imitación-repetición gestual y/o verbal de cualquiera de los nuevos contenidos. Ante un nuevo aprendizaje, es importante proporcionar el modelo previamente y después pedir que el sujeto imite. El objetivo principal es facilitar la comprensión.

Uno de los recursos más motivantes para las personas con Williams, es trabajar en sesión con más sujetos (iguales, adultos, etc.), esto puede servir para:

1. Dar modelado de cada tarea nueva. Cuando se le presenta por primera vez, es recomendable que el adulto realice primero la tarea, de modo que se garantice la comprensión, por un lado, y la motivación por otro. El sujeto tendrá más facilidad y motivación para repetirlo, creyendo incluso que es un juego.
 2. Reforzar el modelado en las interacciones con los otros, de forma natural.
- Pragmática: Aunque aparentemente tienen como punto fuerte la expresividad, es evidente que eso no garantiza el éxito en las relaciones interpersonales. Algunas de las causas pueden ser:
 - Intereses limitados y restringidos
 - Dificultades atencionales que le impiden dar continuidad a las situaciones conversacionales
 - Limitación del repertorio lingüístico

Una de las quejas más comunes de los familiares es la perseverancia en el mismo discurso en su interacción con los interlocutores. Ante esta limitación, el adulto tiende a pedir que la personas con Williams se mantenga en silencio, o a reprobar, extinguir, culpabilizar por dicha conducta, entendiéndolo que es voluntaria.

La dificultad que se ha identificado en este aspecto es la siguiente: la persona muestra un gran interés por participar de forma activa en una conversación, por interesarse por el interlocutor, interactuar y conversar, la limitación está en la escasez de repertorio lingüístico. Se dan ocasiones como:

- Saludar: /hola/ de forma repetitiva a la misma persona
- Preguntar siempre lo mismo /vamos a ir a casa de la abuela/ /me va a pinchar el médico/

Su intención sería alargar el discurso, pero ante la imposibilidad de acceder a otras alternativas comunicativas, tiende a repetir el mismo discurso.

El apoyo para mejorar su rendimiento en esta ocasión sería darle el modelo de la pregunta que entendemos quiere hacer: ¿en casa de la abuela estarán los tíos? ¿Vamos a comer juntos? Me encanta ir a ver a los abuelos. Me da miedo ir al médico, ¿me va a pinchar?

- Conductas desadaptadas: Otra de las situaciones más controvertidas es la aparición de conductas no adaptadas a contextos sociales que probablemente tienen su origen en las limitaciones lingüísticas o bien, por dificultades de inteligibilidad producidas sobre todo a edades tempranas o con personas con trastornos asociados del habla. La recomendación es: tratar de entender la intención del sujeto, verbalizarlo y pedirle que repita el modelo verbal y/o gestual que permita la comunicación efectiva.

En ocasiones, estas conductas tienen su origen en la imposibilidad de expresar emociones. Desde el trabajo realizado en el PRODA, se ha podido comprobar que en el momento en que se proporcionan recursos comunicativos a las personas con muchas necesidades de apoyo a la comunican, se reducen las conductas desadaptadas, los miedos y la ansiedad. A su vez, este hecho se ha de acompañar

de mucha información por parte de los adultos, anticipando qué va a suceder o del porqué de las cosas.

“AHORA MI HIJA ES CAPAZ DE DECIR: MAMÁ NO QUIERO SALIR A LA CALLE PORQUE LAS HOJAS SE MUEVEN Y ME DA MIEDO. HA DEJADO DE GRITAR O DE ENFADARSE. PARECE OTRA NIÑA”

CUANDO LE PASA ALGO LE DOY OPCIONES. QUÉ TE PASA: ¿ESTÁS NERVIOSA POR IR AL MÉDICO? ¿TE DA MIEDO?

OTROS ASPECTOS A TENER EN CUENTA

Garantizar el acceso a los contenidos de forma normalizada, adaptando todos los **medios y recursos materiales** alternativos a los convencionales para lograrlo (material escolar, organizadores, horarios, ordenadores, apoyos visuales, temporizadores, etc.)

Adaptación individualizada de las pruebas, test, evaluaciones que garantice la igualdad de oportunidades y derechos de todas las personas.

Evitar la presencia de **estímulos sonoros** a intensidades y frecuencias incómodas en contextos de trabajo para garantizar su confort y, por consiguiente, su concentración en tareas complejas. Dotar de estrategias comunicativas a las personas con síndrome de Williams que les permitan expresar su disconformidad e incomodidad en cada situación. Permitir en casos extremos el uso de adaptaciones para minimizar su impacto (tapones, cascos, etc.)

Trabajar de forma **individualizada** la capacidad de control de impulsos y autorregulación que permita reducir el margen de error en los aprendizajes, en situaciones sociales, etc.

Proporcionar habilidades y destrezas de **planificación, organización** potenciando el trabajo de las funciones ejecutivas.

Trabajar desde el paradigma **de calidad de vida**, dotando de **autonomía** a las personas desde muy pequeños, de modo que se favorezca el empoderamiento de las personas con limitaciones significativas en el funcionamiento y la participación social.

APOYOS ESPECÍFICOS PARA LA ADQUISICIÓN Y GENERALIZACIÓN DE APRENDIZAJE DE:

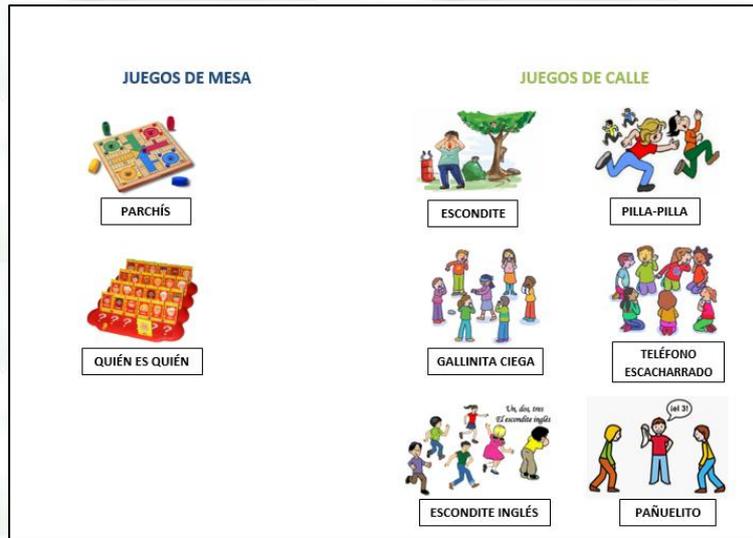
LÉXICO

Aprendizaje estructurado de contenidos (por categorías)

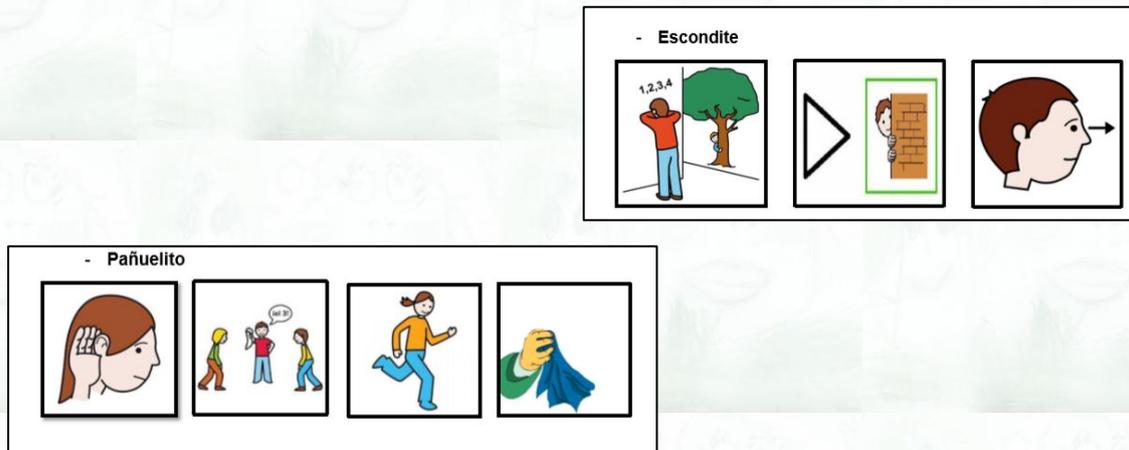
EL BAÑO		
		
		
PASTA DE DIENTES	JABÓN	BASTONCILLO

COLEGIO		
		
		
LAPIZ	TIJERAS	CUADERNO

Categorizar juegos (para favorecer la toma de decisiones, la autonomía y la interacción con iguales)



Secuenciación Temporal (para generar autonomía, comprensión e inclusión entre iguales)



PRAGMÁTICA

TOMA DE DECISIONES, DAR EXPLICACIONES, OPINAR (Apoyos a la participación social, juego autónomo o grupal)

¿CÓMO DEBE SER EL JUEGO?

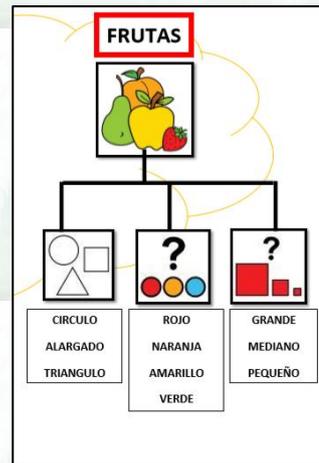
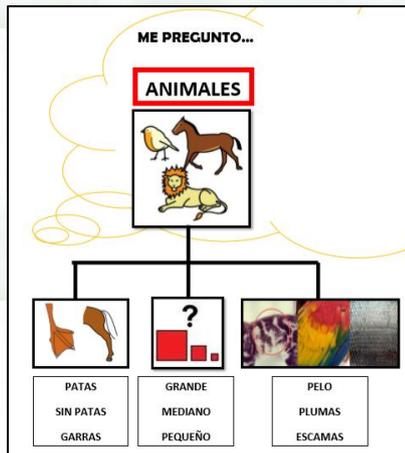
¿A qué jugamos?	Rifamos	Repartimos piezas	¿Quién empieza?	Turnos								
<p>Ángel, ¿a qué jugamos?</p>  <p>Alba, ¿a qué jugamos?</p>				<table border="1" style="width: 100%; height: 100%;"> <tr><td style="text-align: center;">Turnos de jugador</td></tr> <tr><td> </td></tr> </table>	Turnos de jugador							
Turnos de jugador												

EXPRESAR EMOCIONES, GUSTOS

ME SIENTO...	QUIERO...
<p>CANSADO</p> 	<p>CAMBIAR</p> 
<p>CON ENERGÍA</p> 	<p>SEGUIR</p> 

LA ACTIVIDAD DE	ESTOY...
<p>ME GUSTA</p> 	<p>CONTENTO</p> 
<p>NO ME GUSTA</p> 	<p>TRISTE</p> 

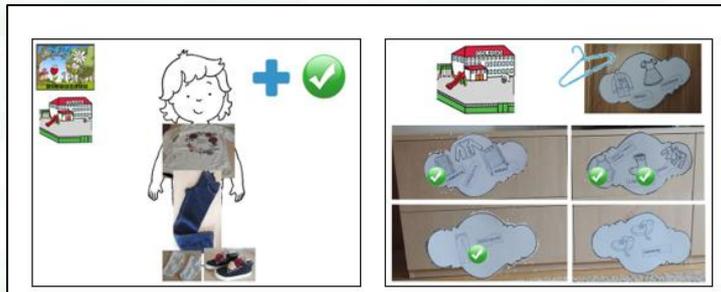
Regular el pensamiento



PLANIFICACIÓN

Elegir la ropa para ponerse (Generalización de los contenidos de forma funcional en las tareas básicas de la vida diaria. Planificar el pensamiento, lenguaje y razonamiento lógico. Autonomía)





Organizar las tareas del cole/trabajo (Generalización de los contenidos de forma funcional en las tareas básicas de la vida diaria. Planificar el pensamiento, lenguaje y razonamiento lógico. Autonomía)

A complex block containing a calendar, a list of tasks, and a list of subjects. The calendar shows a circle with four quadrants: top-left (cloud with rain), top-right (sun behind a cloud), bottom-left (sun), and bottom-right (cloud). Below the circle are two boxes: "JUEVES" and "16". To the right of the calendar is a box labeled "ORDEN" with a list of numbers 1, 2, 3, and 4. To the right of the "ORDEN" box is a list of subjects: FICHA, ORDENADOR, MATES, LENGUA, INGLÉS, and CONO, each with a small icon representing the subject.

AUTORREGULACIÓN

Realizar tareas con recursos de apoyo para el control de los impulsos



Ejecutar tareas o juegos con apoyo visual reduciendo las dificultades atencionales (poner tick al terminar)

PASOS PARA JUGAR 

1. Encender el ordenador
2. Elegir el usuario
3. Escribir la contraseña
Correctamente a la primera:
Correctamente a la segunda:
Correctamente a la tercera:
Correctamente a la cuarta:
4. Abrir internet
5. Escribir en la barra del buscador: Super hiper mecanografía arácnida
Correctamente a la primera:
Correctamente a la segunda:
Correctamente a la tercera:

ESCRIBIR

1. Empezamos por mayúscula.
2. Ponemos punto al final de cada frase.
3. Separamos las palabras con espacios.

EXAMEN

1. Leo la pregunta.
2. Respondo.
3. Pongo un tick en la respuesta que he contestado.
4. Reviso que he contestado todas.

Quando leo tengo que:

1.	Leer: como en el teatro.
2.	Subrayar lo más importante.
3.	Contestar.

NORMAS DE BÚSQUEDA DE TECLAS

1. Poner una mano en cada lado del teclado



2. Ir desde los lados hacia el centro



3. Empezar por la fila de arriba



Autoevaluación de las tareas (revisar al finalizar cada trabajo)



CORRECCIÓN:



TERMINADO

1 2 3 EN ORDEN



LIMPIO



¿CÓMO ME HA QUEDADO?

CONVERSACIÓN:	
• Me he estado sentado a lo indio	
• He evitado mis manías	
• He preguntado	
• He contado cosas	
• He mirado a los ojos a la persona que hablaba	
JUEGO DE LECTURA:	
• He leído alto	
• He leído despacio	
• He leído como en un teatro	
• He entendido todo lo que he leído	
ORDENADOR:	
• He tenido las manos en su sitio	
• He tocado el ordenador cuando me dicen las chicas	
• He tocado el botón solo una vez	

APLICACIONES TEMPORIZADOR PARA ANDROID

Kids Timer El reloj azul marca un tiempo máximo de 12 minutos, el reloj rojo lo aumenta hasta una hora. Toque la pantalla en el minuto deseado para seleccionar el tiempo. El niño verá la aguja correr y escuchará un sonido cuando el tiempo esté acabado. Esta versión contiene anuncios (versión avanzada sin ellos "Kids timer pro" 1,20€).



BIBLIOGRAFIA

1. Anne-Dauphine Julliard. Llenaré tus días de vida. Ediciones Temas de Hoy; 2012 Arranz P, Cancio H. Counselling: Habilidades de información y comunicación con el paciente oncológico. En: Gil F, editor. Manual de psicooncología. Madrid: Nova Sidonia; 2000.
 2. Bayés R, Arranz P, Barbero J, Barreto P. Propuesta de un modelo integral para una intervención terapéutica paliativa. Med Pal. 1996
 3. Cassell EJ. The nature of suffering and the goals of medicine. New Engl J Med. 1982.
 4. Frankl VE. El hombre en busca de sentido. Barcelona: Herder; 1996 (traducción del original en alemán, 1946).
 5. Neff, Kristin. "Sé amable contigo mismo: el arte de la compasión hacia uno mismo." Oniro (2012)
-
1. Pober B.R, Morris C.A. Diagnosis and management of medical problems in adults with Williams–Beuren Syndrome. American Journal of Medical Genetics .2007. 145(Pt C):280–290.
 2. Hocking D.R, McGinley J. L, Moss S. A, Bradshaw J. L., Rinehart N. J. Effects of external and internal cues on gait function in Williams syndrome. Journal of the Neurological Sciences [Internet].2010. 291:57-63. Disponible en: www.elsevier.com/locate/jns.
 3. Pascual-Castroviejo I, Pascual-Pascual S.I, Moreno-Granado F, García-Guereta L, Gracia-Bouthelier R, Navarro-Torres M et al. Síndrome de Williams-Beuren: presentación de 82 casos. An Pediatr (Barc).2004.60(6):530-6
 4. García-Nonell C, Rigau-Ratera E, Artigas-Pallarés J, García-Sánchez C, Estévez-González A. Síndrome de Williams: memoria, funciones visuoespaciales y funciones visuoespaciales. Rev Neurol. 2003. 37(9): 826-830.
 5. Hocking D R, Rinehart N J, McGinley J L, Galna B, Moss S A, and Bradshaw J L. Gait adaptation during obstacle crossing reveals impairments in the visual control of locomotion in Williams Syndrome. Neuroscience. 2011; 197:320-329.
 6. Loquette-Damasceno M, Fogaça-Cristante A, Martus-Marcon R, Pessoa-de Barros T E, Filho. Prevalence of scoliosis in Williams-Beuren syndrome patients treated at a regional reference center. Clinics. 2014. 69(7): 452-456.
 7. Hocking D R, McGinley J L, Rinehart N J, Bradshaw J L. Gait function in adults with syndrome Williams. Exp Brain Res [internet]. 2009 ;192:695-702. Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/18841354>
 8. Ewart AK, Morris CA, Atkinson D, Jin W, Sternes K, Spallone P, et al. Hemizygoty at the elastin locus in a developmental disorder, Williams syndrome. Nat Publ Gr. 1993;5(1):11–6.

1. Morris CA, Lenhoff HM, Wang PP. Williams-Beuren Syndrome: Research, Evaluation, and Treatment. Baltimore: The Johns Hopkins University Press; 2006.
2. Antonell A, Del Campo M, Flore R, Campuzano V, Pérez-Jurado LA. Síndrome de Williams: aspectos clínicos y bases moleculares. Rev Neurol. 2006;42(1):S69-S75.
3. Santos Me. Síndrome de Williams –Beuren. Estudio de un caso. Revista de la Sociedad Otorrinolaringológica. 2011;2(1).
4. Levitin DJ, Cole K, Chiles M, Lai Z, Lincoln A, Bellugi U. Characterizing the musical phenotype in individuals with Williams Syndrome. Child Neuropsychol. 2004;10(4):223-47.
5. Alcântara dos Santos VA. O estresse em crianças e adolescentes com síndrome de williams-beuren no contexto escolar [tesis doctoral]. São Paulo; 2012.
6. Levitin DJ, Cole K, Lincoln A, Bellugi U. Aversion, awareness, and attraction: investigating claims of hyperacusis in the Williams syndrome phenotype. J Child Psychol Psychiatry. 2005;46(5):514-23.
7. Dykens EM. Anxiety, fears, and phobias in persons with Williams syndrome. Dev Neuropsychol. 2003;23(1-2):291-316.
8. Campos, R., García-Nogales, M. A. y Sotillo, M. (2007). Programa de intervención en habilidades de comprensión social dirigido a personas con síndrome de Williams. En García, J.M. (coord.) Dificultades del desarrollo. Ediciones Pirámide.
9. Del Campo Casanelles M, Pérez Jurado LA. Protocolo de seguimiento en el síndrome de Williams. Protoc Diagn Ter Pediatr 2010; 1: 116-24. [PubMed] patients. Am J Med Genet A 2011; 155A: 353-9
10. Garayzábal E, Fernández M, Díez-Itza E. Guía de intervención logopédica en el síndrome de Williams. Editorial Síntesis; 2010.
11. Campos R, Martínez E, Martínez P, Sotillo M. Información sobre las características de funcionamiento de las personas con Síndrome de Williams para empleadores. Unidad Apoyo Psicológico al Síndrome Williams (CPA - Univ Autónoma Madrid).

ANEXOS

SUBÍNDICE

ANEXOS

<u>INFORME DE RESULTADOS DE LAS ENCUESTAS REALIZADAS A DOCENTES Y FAMILIARES</u>	93
<u>TRABAJOS DE FIN DE GRADO</u>	99
a) <u>Desarrollo psicomotor del niño con síndrome de Williams</u>	100
b) <u>La hipersensibilidad auditiva y su relación con las dificultades de procesamiento sensorial en niños con síndrome de Williams</u>	101
c) <u>Características de la deglución en niños con síndrome de Williams entre los 3 y 8 años de edad en Cantabria: estudio transversal en una muestra de pacientes del programa asistencial (PRODA)</u>	103
d) <u>Intervención basada en la terapia a través de la música y la danza en niños con síndrome de Williams de Cantabria. Observación de sus efectos en el ámbito logopédico</u>	104
e) <u>¿Las alteraciones en la teoría de la mente y de la coherencia central justifican las dificultades en el área de la pragmática en personas con SW?</u>	106
<u>RECURSOS ELECTRÓNICOS PARA FAMILIAS (Beneficios o derechos para personas con discapacidad)</u>	107
<u>RECURSOS EDUCATIVOS O DE INTERVENCIÓN</u>	113
<u>LIBROS</u>	112
<u>PELÍCULAS / DOCUMENTALES</u>	115
<u>PUBLICACIONES WEB</u>	116
<u>ASOCIACIÓN SÍNDROME DE WILLIAMS DE CANTABRIA</u>	117
<u>ASOCIACIONES DE SÍNDROME DE WILLIAMS</u>	118

INFORME DE RESULTADOS DE LAS ENCUESTAS REALIZADAS A DOCENTES Y FAMILIARES DE ALUMNOS CON SÍNDROME DE WILLIAMS. CANTABRIA.

(Elaborada por el Programa Docente Asistencial. PRODA. EU Gimbernat Cantabria. Análisis de datos: Sara Ceballos Cayón).

Durante el curso 2016-17 y el curso 2017-18 la Asociación síndrome de Williams de Cantabria junto con la Escuela Universitaria Gimbernat-Cantabria proceden a elaborar unas encuestas para detectar necesidades de las familias de niños y adolescentes que presentan este síndrome en todas las etapas de su vida, así como a los equipos docentes que trabajan o han trabajado con ellos en el ámbito educativo.

Se obtienen 21 encuestas de profesionales del ámbito docente (Tutores (4), Maestros de Audición y Lenguaje y de Pedagogía Terapéutica (8), Orientadores (4) y profesores (2)) que han estado, están o estarán en contacto con alumnos de Síndrome de Williams.

Por otro lado, se reciben 8 encuestas cumplimentadas por padres de niños con Síndrome de Williams en la comunidad de Cantabria.

La encuesta dirigida a los profesionales se dividió en tres bloques principales, de los que se sacaron las siguientes conclusiones:

INFORMACIÓN SOBRE SÍNDROME DE WILLIAMS

- En relación con la formación inicial acerca del SW, 9 de los 21 encuestados considera que fue nula y 8 escasa frente a los otros 4 que consideraron que tenían suficiente información al respecto. De esta información sólo en 10 encuestados fue previa a tener contacto con el alumno, a pesar de que 21 de 21 consideran que deberían disponer de ella antes de la incorporación de éste en el centro. De esta forma, podrán planificar y adaptar los recursos materiales y personales y las posibles adaptaciones a las características del alumno, a pesar de que toda esa información vaya ajustándose al perfil individual del niño a medida que se trabaja con él.

- ☞ Las fuentes de información más comunes fueron, en 8 de los 21 de los encuestados, el Centro Educativo, y en 11 por vías externas a éstos (familiares, amigos, bibliografía, internet...).
- ☞ 9 de los 21 encuestados consideran que es sencillo obtener información sobre las necesidades del alumnado con SW. Por ello, proponen conseguir esta información tanto en la formación profesional (grado, formación continua, etc.) como por medio de especialistas en la asociación de SW. Así, todos (21/21) los encuestados apoyan la creación de una guía que recoja información y pautas educativas sobre el síndrome de Williams.

ADAPTACIONES Y BARRERAS

- ☞ En relación con las necesidades educativas más significativas del alumno/a con síndrome de Williams, los docentes encuestados destacan las siguientes:
 - Lenguaje y pragmática: comprensión literal, dificultad en la adaptación del lenguaje al contexto, memoria, dificultad en comprensión y aprendizaje de conceptos abstractos...
 - Funciones ejecutivas: periodos cortos de atención, poco control de impulsos, dificultad para prever consecuencias, etc.
 - Área socioemocional y conductual: pocos recursos para contener/expresar sentimientos, compartir juegos con iguales, mantener conversaciones, temas de interés restringido. Posibles conductas desadaptadas principalmente por dificultades en la comunicación.
 - Percepción espacial y temporal.
 - Dificultad a nivel motriz (motricidad fina y gruesa).
 - Poca autonomía, requiere atención individualizada.
- ☞ En general (16/21), el personal docente considera que tanto el aula como el centro escolar están adaptados a las necesidades especiales que puede presentar un alumno con SW (adaptaciones curriculares metodológicas y de contenido, especialistas, seguimientos... así como materiales adaptados con pictogramas, lectura fácil, TIC,

calendario). En algunos casos se determina la existencia de una adaptación a nivel de aula, pero no de centro.

- ☞ Todos los encuestados apoyan una adaptación curricular que, en 11 de los casos, la proponen como significativa, y 4 más consideran una combinación de ambas. Siempre dependiendo de las características individuales de cada niño.
 - En general, los docentes apoyan que es posible que en los primeros cursos no necesite más que una adaptación no significativa (menor volumen de ejercicios, presentación en hojas individuales, tareas simplificadas en pequeños pasos, uso de agendas, agrupamientos flexibles, etc.).
 - Sin embargo, a medida que el razonamiento exigido aumenta en complejidad, la adaptación curricular significativa se hace casi imprescindible. Se proponen adaptaciones a nivel de libro de texto general de todos sus compañeros para permitir al alumno con necesidades participar en las actividades del grupo.
- ☞ Por otro lado, es importante que la docencia se adapte al alumno; que la evaluación y los aprendizajes sean acordes a las necesidades del niño con SW. Se propone una adaptación a los siguientes niveles:
 - Adecuación de criterios (17/21),
 - Instrumentos (14/21),
 - Materiales (17/21),
 - Código (9/21) y
 - Tiempo (18/21).
- ☞ En cuanto a la adaptación de la metodología, 16 docentes de los 21 encuestados están de acuerdo en que es necesario incluir apoyos visuales y manipulativos, aplicar metodologías vivenciales e inductivas (de lo particular a lo general) así como adaptar el ritmo de trabajo y ayudar a centrar la atención en la tarea presentando actividades cortas, variadas y dinámicas.
- ☞ La inclusión de los niños con SW en la escuela, según la totalidad de las respuestas, es adecuada. Sin embargo, se debería incidir en otorgar al niño de herramientas sociales que le permitan iniciar y mantener conversaciones (discurso funcional y adaptado) así como organizar los momentos de recreo donde pueda jugar con sus compañeros. A otro

nivel, en ocasiones se ve alguna dificultad en la aceptación del niño con SW en el grupo de iguales (*por ejemplo: a la hora de formar equipos, a la hora de respetar la velocidad lectora...*) por lo que sería otro ámbito susceptible de mejora.

- ☞ La opinión respecto al cumplimiento de los parámetros de inclusión, igualdad, participación...sólo se ha visto conseguido en 14 de los 21 docentes encuestados.
- ☞ Frente a las barreras que los docentes se han encontrado a la hora de trabajar con el alumno, la más inmediata y predominante es la formación o la información (17/21) y la baja o dificultosa disponibilidad de recursos (14/21). Seguimiento de la dificultad para coordinarse con otros profesionales intervinientes en el mismo caso (6/21) o la infraestructura (5/21).
- ☞ Por otro lado, se ha detectado que las barreras más comunes con las que se encuentra un niño con SW en el ámbito escolar son: los recursos (14/21) seguido de las relaciones sociales (10/21) y las adaptaciones curriculares (10/21).
- ☞ En los Centros escolares todos los encuestados (21/21) consideran de suma importancia y ofrecen la posibilidad del intercambio de información entre los profesionales (tanto internos como externos) así como con su familia. Es tan importante la información que aporta el docente a la familia como la que aporta la familia al docente. Sin embargo, a pesar de coincidir todos en la importancia de estas coordinaciones familia-colegio, la persona que debería encargarse de informar a la familia está aún por determinar (tutor, orientador, AL, PT...).
- ☞ 12 de los 21 docentes encuestados considera que los apoyos permiten al niño con SW promocionar con éxito. Sin embargo, se demandan apoyos más especializados y adaptados a las características del niño y del síndrome, así como mayor tiempo de trabajo con ellos en el aula.

INTERVENCIÓN

- ☞ Los docentes han recogido las habilidades o fortalezas que han observado en estos alumnos y que pueden favorecer su aprendizaje. Las más destacadas son: Habilidades musicales (aprendizajes significativos por medio de música y ritmo), habilidades sociales (empatía, sociabilidad, iniciativa comunicativa...), buen manejo de TIC, curiosidad e

interés por lo que ocurre en el entorno. Por esta razón, se proponen las anteriores habilidades como estrategias metodológicas de aprendizaje.

- El total de las respuestas recogidas en esta área apoyan la posibilidad de incluirse socialmente gracias al esfuerzo de todas las partes y dan preferencia a una modalidad educativa en centros ordinarios (11/21) frente a centros especiales (1/21) siempre y cuando su nivel curricular lo permita y la disponibilidad de apoyos sea adecuada a la demanda. La razón que aportan en relación con la clara preferencia de modalidad es el área social, una integración funcional en la que todos los niños aprendan. Además, puede beneficiar su desarrollo madurativo.

La encuesta dirigida a familias se dividió en 4 bloques principales, de los cuales, se procede a reflejar las conclusiones obtenidas en lo referente a la etapa escolar:

LA ETAPA ESCOLAR

ESCOLARIZACIÓN

- La totalidad de los niños de las familias encuestadas están escolarizados, la mitad (4/8) en colegios de educación ordinaria y la otra mitad (4/8) en colegios de educación especial. Para conseguir la mejor opción, algunas familias fueron informadas de la edad (4/8) y de los criterios de elección de centro (5/8) y/o de las ventajas e inconvenientes de cada modalidad (4/8) de escolarización de su hijo. En los casos en que recibieron dicha información, fue porque las propias familias la buscaron. Sin embargo, sólo 3 familias aseguran conocer los lugares o instituciones donde informarse de estos aspectos.
- En el proceso de realizar el dictamen de escolarización, sólo 3 encuestados fueron informados de que podían participar en dicho proceso. En ocasiones, los padres aportaron información a los centros, pero sienten gran desinformación puesto que desconocían que realmente formaban parte de este proceso. Además, la sensación final fue que no se les prestó atención o que su información no sirvió.

- ✎ A pesar de la dificultad a la hora de escoger centro escolar, todas las familias (8/8) fueron informadas sobre los ciclos de cada etapa escolar infantil y primaria, sobre la posibilidad de repetir curso en cada etapa, apoyos de otros profesionales del centro, medidas de apoyo educativo... de su hijo.
- ✎ A parte de los profesionales que trabajan con sus hijos en el centro escolar, 6 de los 8 padres encuestados demandan otros profesionales de apoyo como profesores de música, profesionales que trabaje la autonomía en las ciudades además de aumentar los especialistas dentro y fuera del aula.
- ✎ Sólo 3 de las 8 familias fueron informadas acerca de actividades extraescolares beneficiosas para sus hijos. Por otro lado, 5 familias recibieron información acerca de otras terapias, actividades fuera del entorno educativo, beneficiosas para sus hijos. Toda ella recibida desde la asociación.

TRANSICIÓN DE PRIMARIA A SECUNDARIA

- ✎ En general, las familias (7/8) creen en la posibilidad de que existan dificultades a la hora de realizar esta transición. Siendo las más significativas las sociales, seguidas de madurativas y académicas.
- ✎ 5 de las 8 familias conocen el tipo de centros disponibles en su comunidad y los apoyos que aportan para cursar la ESO, pero son todos los que desean conocer esta información antes de tener que tomar la decisión. En caso de no cursar la ESO, sólo la mitad (4/8) de las familias conocen otras posibilidades de escolarización.

RELACIÓN Y COORDINACIÓN CON EL CENTRO ESCOLAR

- ✎ Con relación a la coordinación y comunicación familia-escuela, 7 de las 8 familias están conformes. Si bien consideran, en algún caso, que deben insistir hasta conseguir esa relación. Por otro lado, todas las familias están informadas de los apoyos que necesita su hijo, así como de los apoyos que recibe durante el curso.
- ✎ Por último, 7 de las 8 familias consideran que su hijo está integrado en el centro escolar tanto en el aula como con iguales. Sin embargo, en algún caso se observan dificultades

de aceptación por parte de los compañeros ligadas a la posible “educación” (valores) de cada familia.

- ☞ Hay que destacar, que son 5 las familias que ven importante el papel de las asociaciones de padres del centro escolar. Varias de ellas no participan de forma activa.

PROPUESTAS DERIVADAS DE LAS NECESIDADES.

La asociación se plantea diseñar una guía para docentes que recoja tanto la especificidad del síndrome de Williams como las estrategias de aprendizaje más significativas descritas para obtener mejores resultados. Una vez elaborada, proponemos:

- SERVIR DE APOYO A LOS EQUIPOS DOCENTES
- DAR FORMACIÓN A LOS COLEGIOS QUE INCLUYAN ALUMNOS CON ESTE PERFIL PREVIO A LA LLEGADA DEL NIÑO AL CENTRO
- MANTENER APOYO DURANTE EL CURSO
- ANALIZAR EN EQUIPO LAS NECESIDADES INDIVIDUALES Y ADAPTAR LOS RECURSOS PARA LOGRAR LA ADQUISICIÓN DE LOS APRENDIZAJES Y LA INCLUSIÓN SOCIAL Y PARTICIPACIÓN DE LOS NIÑOS Y ADOLESCENTES
- REALIZAR UN SONDEO DE LAS ALTERNATIVAS EDUCATIVAS MÁS ADECUADAS A CADA PERFIL
- GARANTIZAR LOS APOYOS PARA EVITAR DUPLICAR LOS SERVICIOS DE FORMA EXTRAESCOLAR

RESUMEN TRABAJOS FIN DE GRADO REALIZADOS EN LA EU GIMBERNAT-CANTABRIA

a) **DESARROLLO PSICOMOTOR DEL NIÑO CON SÍNDROME DE WILLIAMS.** *Autora: Elisa González-Lamuño Rubiera. Tutora: Saray Lantarón Juárez. 06/11/2017.*

En el contexto del Trabajo de Fin de Grado realizado por Elisa González-Lamuño Rubiera, en la Escuela Universitaria Gimbernat-Cantabria (Grado de Fisioterapia), realizado en el curso 2016-17, sobre el Desarrollo Psicomotor del niño con síndrome de Williams, se recogió información proporcionada por familiares acerca del desarrollo motor de 132 niños con este perfil, principalmente procedentes de Italia, España y Argentina.

Con la información recogida mediante encuestas, a continuación, se establecen unas recomendaciones de cara a la práctica de intervención.

- Las alteraciones esqueléticas más comunes son: hipotonía (presente en la mayoría de los casos desde el nacimiento), escoliosis y alteraciones en los pies, especialmente el pie plano (relacionado con la hipotonía e hiperlaxitud).
- Tener en cuenta el retraso psicomotor y la adquisición de hitos más tardíamente en comparación al desarrollo típico. La disfunción y torpeza motora están presentes precozmente, acompañados de déficits en la lateralidad y la coordinación de motricidad gruesa y fina.
- La marcha es un hito que refleja el retraso psicomotor en el síndrome de Williams, ya que, si consideramos parámetros de adquisición en el desarrollo normotípico entre los 12-18 meses, un 64% de los niños camina por encima de los 18 meses. Estimamos que la edad media de adquisición de la marcha de los niños con SW es a los 24 meses y, al no encontrar una relación entre edad tardía de adquisición de marcha y presencia de alteraciones músculo-esqueléticas, posiblemente esté más ligada al trastorno neurológico. Los datos recogidos nos indican que todos los niños con SW acaban caminando, aunque sea de manera más tardía, por eso trabajar la marcha por debajo de los 24 meses no debería de ser un objetivo principal de fisioterapia.
- La persistencia de déficits motores en edad adulta obliga a considerar la existencia de déficits en la capacidad de aprendizaje y la posibilidad de intervenir sobre estas esferas eficazmente durante el desarrollo. Concretamente, la dificultad en la motricidad fina resulta un área interesante a incluir de manera precoz en el plan terapéutico, teniendo en cuenta que parece seguir un orden cronológico diferente al del desarrollo típico.

b) **LA HIPERSENSIBILIDAD AUDITIVA Y SU RELACIÓN CON LAS DIFICULTADES DE PROCESAMIENTO SENSORIAL EN NIÑOS CON SÍNDROME DE WILLIAMS**

Autora: Tamara Bezanilla Toledo. Tutora: Sonia Hernández Hernández. 18/10/2016.

El objetivo del estudio realizado por Tamara Bezanilla Toledo en la Escuela Universitaria Gimbernat-Cantabria (Grado de Logopedia), en el curso 2015-16, es verificar la existencia de una relación entre la hipersensibilidad auditiva y otros problemas de procesamiento sensorial presentes en sujetos con Síndrome de Williams, además de conocer la calidad de su audición, analizar sus conductas ante el sonido y valorar otros comportamientos relacionados con el procesamiento sensorial.

Como síntesis, algunos de los resultados obtenidos son los siguientes: participaron 5 personas en el estudio, todos con umbrales auditivos óptimos. No obstante, manifiestan hipersensibilidad auditiva ante sonidos fuertes de frecuencias altas, exhibiendo conductas de miedo, rechazo y atracción. Así mismo, este grupo manifiesta conductas inusuales de procesamiento sensorial.

A continuación, se adjuntan algunas sugerencias derivadas de este Trabajo de Fin de Grado:

1. Especificidad: descripción de puntos fuertes y débiles de las personas con síndrome de Williams:
 - a. Umbral auditivo normal.
 - b. Hipersensibilidad auditiva.
 - c. Conductas atípicas ante el sonido: miedo, rechazo, atracción, fascinación... con necesidades de apoyo variables.
 - d. Manifestaciones sensoriales atípicas relacionadas con otras áreas sensoriales con necesidades de apoyo variables.
2. Necesidades y estrategias de aprendizaje
 - a. Detectar e identificar las fuentes sonoras que provocan reacciones atípicas.
 - b. Garantizar ambientes tranquilos y relajados alejados de fuentes sonoras conflictivas.
 - c. Proporcionar estrategias de anticipación y autorregulación.

3. Recursos de apoyos:

a. Detectar e identificar las fuentes sonoras:

- Etapa de Educación Infantil:
 - Imágenes reales o pictográficas explicativas que ayuden a reconocer la fuente sonora conflictiva.
 - Imágenes reales o pictográficas que ayuden a comprender situaciones en las que se producen sonidos o ruidos determinados.
- Etapa de Educación Primaria:
 - Imágenes reales o pictográficas explicativas que ayuden a reconocer la fuente sonora y las situaciones en las que se puede producir dicho sonido o ruido.
- Etapa de secundaria u otras modalidades educativas:
 - Imágenes reales o pictográficas explicativas que ayuden a reconocer la fuente sonora y las situaciones en las que se puede producir dicho sonido o ruido.

b. Garantizar ambientes tranquilos y relajados alejados de fuentes sonoras conflictivas. Algunas sugerencias para familiares y profesionales:

- Controlar el tono de la voz y los ambientes ruidosos.
- Utilizar músicas o sonidos agradables/blancos para mitigar aquellos desagradables.
- Utilizar recursos musicales como herramienta de motivación.
- Lograr expresar emociones de me gusta o no me gusta ante situaciones o estímulos sonoros.
- Identificar conductas observables en las personas con síndrome de Williams ante estímulos sonoros de: miedo, rechazo, dolor, atracción, fundamentalmente y dar respuesta a las mismas
- Buscar ambientes tranquilos que eviten distracciones.
- Usar tapones (oídos).
- Utilizar músicas suaves y agradables de fondo.

c. Estrategias de anticipación o autorregulación:

- Panel de anticipación con imágenes o pictogramas de situaciones o fuentes sonoras conflictivas.
- Anticipación verbal antes de la exposición a sonidos nuevos.

- Panel de anticipación con imágenes o pictogramas de situaciones o fuentes sonoras conflictivas.
- Anticipación verbal antes de la exposición a sonidos o ruidos nuevos.
- Secuencias de imágenes de situaciones sociales que ofrezcan estrategias para enfrentarse a situaciones en las que se producen ruidos desagradables
- Agenda electrónica, móvil, reproductores mp3...con cascos y música, sonidos agradables que ayuden a evitar conductas desadaptadas.

“Hay ruidos que a nosotros no nos molestan y a ellos sí. Hay sonidos que nosotros no podemos oír y ellos sí. Cuando un ruido le molesta, se tapa la cara o llora” (madre de una niña con síndrome de Williams)

c) **CARACTERÍSTICAS DE LA DEGLUCIÓN EN NIÑOS CON SÍNDROME DE WILLIAMS ENTRE LOS 3 Y 8 AÑOS DE EDAD EN CANTABRIA: ESTUDIO TRANSVERSAL EN UNA MUESTRA DE PACIENTES DEL PROGRAMA ASISTENCIAL (PRODA).**

Autor: Enrique Fernández Fernández. Dirección: María Laura Ruíz Iglesias. 18/10/2016.



Resumen:

Conocer y describir las características del desarrollo normal de la deglución es de fundamental importancia para el Logopeda. Esto se sustenta en la teoría de que cualquier alteración funcional del Sistema Estomatognático ejerce influencia en la morfología de éste.

Es importante no solo observar y tratar las competencias comunicativas de las personas, sino que también es fundamental evaluar las estructuras y tejidos que subyacen a esta función humana.

Esta investigación pone de manifiesto la necesidad de continuar con la búsqueda para responder a los nuevos interrogantes que surgen del análisis de los resultados obtenidos en el estudio.

Los niños con Síndrome de Williams presentan una modificación cromosómica en la cual existe una pérdida de material genético en el cromosoma 7. Esta modificación conlleva un desarrollo fenotípico en el cual se presentan alteraciones como malformación cardiaca, retraso psicomotor y en la integración visoespacial, hipotonía generalizada, discapacidad intelectual, un perfil cognitivo y conductual específico y una dismorfia facial característica, dentro de estas alteraciones se ve afectado el desarrollo del sistema estomatognático y por ende la deglución.

Se trata de un estudio de tipo descriptivo, transversal y no experimental, cuyo objetivo es determinar y describir los patrones de deglución en un grupo de niños con Síndrome de Williams de 3, 4, 6 y 8 años sin tratamiento logopédico para la deglución.

Para lograr este objetivo, se aplicó un cuestionario a los padres o cuidadores para obtener datos anamnésicos de los niños junto con la firma de un consentimiento informado, posteriormente se realizó una evaluación clínica de las estructuras y funciones orofaciales de los niños, y el patrón deglutorio.

Los resultados de esta investigación muestran la existencia de un patrón de deglución atípica, predominando el patrón de interposición lingual.

d) [INTERVENCIÓN BASADA EN LA TERAPIA A TRAVÉS DE LA MÚSICA Y LA DANZA EN NIÑOS CON SÍNDROME DE WILLIAMS DE CANTABRIA. OBSERVACIÓN DE SUS EFECTOS EN EL ÁMBITO LOGOPÉDICO](#)

Autora: María González García. Tutor: Carlos Cobo Corrales. 27/06/2016.

Resumen:

La música y la danza producen beneficios en muchos aspectos para las personas que lo realizan, y teniendo en cuenta su relación con el desarrollo del lenguaje según muchos autores, da lugar a que podamos utilizarlo como herramienta dentro de las intervenciones logopédicas.



El principal objetivo de este estudio es observar los beneficios de la terapia a través de la música y la danza en niños con síndrome de Williams (SW) dentro del campo de la comunicación y del lenguaje, propio de nuestro trabajo en el campo de la logopedia.

Para poder llevarlo a cabo se parte de una evaluación inicial basada en informes logopédicos aportados por los padres de los 4 sujetos de la muestra, prestando especial atención al desarrollo del lenguaje y la comunicación de estos niños, pertenecientes a la asociación de síndrome de Williams de Cantabria. Posteriormente se llevaron a cabo las sesiones de terapia con música y danza, todas ellas de una hora de duración durante 13 semanas.

Al finalizar la intervención se realizó una evaluación sobre la situación de los sujetos post-intervención, mediante observación directa, un protocolo de observación para psicomotricidad y también un cuestionario a los padres y educadores de los niños para obtener su visión sobre los logros conseguidos por éstos después de acudir a las sesiones.

Los resultados mostraron que, aunque la mayoría de áreas del lenguaje y la comunicación evaluadas mostraron resultados positivos, aquellas en que más mejorías se percibieron fueron: inteligibilidad del habla del niño con personas de su entorno, habilidades conversacionales, control motor, actitud y atención ante las distintas actividades.

Poco a poco se está tomando conciencia sobre los beneficios de introducir música y danza en las terapias como factor facilitador y motivador para otros aprendizajes de ámbito logopédico.

- e) **¿LAS ALTERACIONES EN LA TEORÍA DE LA MENTE Y DE LA COHERENCIA CENTRAL JUSTIFICAN LAS DIFICULTADES EN EL ÁREA DE LA PRAGMÁTICA EN PERSONAS CON SW?** (Autoras: Natalia Liras Pisano, Marta Candela de Aroca. Dirección: Sonia Hernández Hernández) 09/07/2015.



Resumen:

El objetivo de este estudio es conocer la relación existente entre las Alteraciones Pragmáticas propias de las personas con Síndrome de Williams y su posible explicación como una dificultad en la interacción social derivado de su marcada empatía-relacionada con la Teoría de la Mente-y las dificultades para analizar los contextos sociales, según describe la Teoría de la Coherencia Central.

Para ello se ha realizado una encuesta no validada de 24 preguntas que engloba cuestiones relativas a todas las áreas del lenguaje, especialmente a los aspectos semántico- pragmáticos. Los criterios de inclusión de los sujetos que participan en este estudio son: tener edades comprendidas entre los 4 y 18 años de edad, pertenecer al territorio español y no presentar patologías concomitantes que no sean características del Síndrome.

Una vez recogidos los resultados de los cuestionarios se ha podido concluir que existen, en las personas con Síndrome de Williams, dificultades especialmente en lo que se refiere al análisis del contexto comunicativo y lingüístico, aspectos que describe la Teoría de la Coherencia Central. También se han observado problemas en la Función Ejecutiva y se ha comprobado que los sujetos de estudio no hacen uso de palabras inusuales o de baja frecuencia. No obstante, algunos de los resultados obtenidos no son concluyentes debido a la limitada muestra de estudio.

Hay escasas investigaciones sobre este tema, encontrándose coincidencias y controversias con estudios previos existentes. No obstante, y en vista de los datos obtenidos, se considera necesario profundizar en la relación de estas tres variables: Alteraciones Pragmáticas en personas con Síndrome de Williams, Teoría de la Coherencia Central y Teoría de la Mente.

RECURSOS ELECTRÓNICOS PARA FAMILIAS

SERVICIOS DE VALORACIÓN Y ALGUNOS DE LOS POSIBLES BENEFICIOS O DERECHOS DE CARÁCTER PÚBLICO PARA PERSONAS CON 33% DISCAPACIDAD (ó MÁS)

(Para tener derecho a cada beneficio de los señalados deberán reunirse los requisitos específicos establecidos en sus normas reguladoras).

ICASS, Instituto Cántabro de Servicios Sociales (Consejería de Universidades e Investigación, Medio Ambiente y Política Social del Gobierno de Cantabria):



Guía de Sevicios Sociales (Cantabria)

La Consejería de Universidades e Investigación, Medio Ambiente y Política Social, a través del Instituto Cántabro de Servicios Sociales (ICASS), ha editado una guía de servicios sociales que ofrece una visión global de la cartera de prestaciones y ayudas que el Gobierno regional pone a disposición de todas aquellas personas que, por ley, lo necesiten.



- **SERVICIO DE VALORACIÓN DE DISCAPACIDAD**. Servicio responsable de valorar la discapacidad mediante la aplicación de los baremos correspondientes. Efectúa el reconocimiento, declaración y calificación del Grado de Discapacidad y presta información sobre los beneficios y recursos que dicho reconocimiento otorga.

Centro de Evaluación, Valoración y Orientación:

Plaza de Cañadío, s/n. 39003 – Santander.

Teléfono: 942 208 717 / 942 208 700

- **LEY DE PROMOCIÓN DE LA AUTONOMÍA PERSONAL Y ATENCIÓN A LAS PERSONAS EN SITUACIÓN DE DEPENDENCIA** (LEY DE DEPENDENCIA, normativa, servicios y prestaciones).
- **SERVICIO DE VALORACIÓN DE LA SITUACIÓN DE DEPENDENCIA**. Es el encargado de valorar y reconocer la situación de dependencia, requisito previo para acceder a las **prestaciones del Sistema de Atención a la Dependencia**. Objetivo: Determinar el grado de dependencia de la persona solicitante y, si procede, establecer el plan individual de atención, en el que quedarán determinados los recursos o prestaciones asignados.

Algunas de estas prestaciones pueden ser:

- ✓ [Prestación económica de asistencia personalizada](#). Prestación económica destinada a la contratación de una asistencia personalizada, durante un número de horas diarias, que posibilite a la persona usuaria la incorporación a la educación y/o la vida laboral, así como mejorar su autonomía en el ejercicio de las actividades básicas de la vida diaria.
 - ✓ [Prestación económica vinculada al servicio](#). Prestación periódica destinada al pago de un servicio profesional cuando éste no puede ser prestado por el Sistema Público de Servicios Sociales.
 - ✓ [Prestación económica vinculada al cuidado no profesional en situaciones de dependencia](#). Prestación económica destinada a que la persona en situación de dependencia pueda ser atendida por cuidadores no profesionales de su entorno.
-
- [FAMILIA NUMEROSA](#). Acceso al título de familia numerosa (con dos hijos, si uno de ellos tiene discapacidad...).
- [Bonificaciones Ayto. Santander](#) para familias numerosas:
- ✓ Bonificación Fiscal 25% en el Impuesto sobre Bienes Inmuebles (IBI).
 - ✓ Bonificación fiscal para Precio Público de Transporte e Instituto Municipal de Deportes para familias numerosas.
 - ✓ Bonificación en tasas de Agua, Basura y Alcantarillado.
 - ✓ Bonificación Fiscal Plusvalía del 90% en herencia vivienda habitual
- [Bono social de ELECTRICIDAD](#).
-
- [PENSIONES NO CONTRIBUTIVAS DE INVALIDEZ \(PNC\)](#) para personas entre 18 y 65 años con una discapacidad igual o sup. a 65%.
 - AYUDAS INDIVIDUALES para fines preventivos, recuperadores, integradores y asistenciales.
 - [AYUDAS PARA LA PROMOCIÓN DE LA VIDA AUTÓNOMA](#) (gafas, audífonos, adaptación vivienda, coche, etc...): Mayores de 65 años no en activo laboralmente ó menores de 65 años con discapacidad igual o sup. al 33%.
 - [PRÉSTAMO DE PRODUCTOS DE APOYO](#) para promover la autonomía personal y el desarrollo de actividades básicas de la vida diaria: camas articuladas, grúas, asientos giratorios,... (Centro de Accesibilidad y Ayudas Técnicas, CAT)
 - [ATENCIÓN TEMPRANA](#) (Centros de Salud en Santander, Reinosa, Torrelavega y Laredo).

INSS (Instituto Nacional de la Seguridad Social):

- [PRESTACIONES FAMILIARES POR HIJO A CARGO](#):

- ✓ Hijos menores de 18 años con discapacidad 33% ó sup.: 1.000 € anuales. [Formulario solicitud](#)
- ✓ Hijos mayores de 18 años con discapacidad 65% ó sup.: 4.561,20 € anuales por hijo (380,10 € mensuales)
- PENSIÓN DE ORFANDAD

AEAT, Agencia Estatal de Administración Tributaria (Hacienda):

- Deducción en la declaración anual del IRPF.
- [MODELO 143. IRPF](#). Abono anticipado:
 - ✓ [Deducción por familia numerosa](#) (1.200€ ó 2.400€ si es familia de categoría especial).
 - ✓ [Deducción por descendientes con discapacidad a cargo](#) (1.200€).
- [MODELO 140. IRPF](#). Deducción por maternidad. Abono anticipado.
- Reducción del impuesto para la adquisición de 1ª vivienda.
- [Patrimonios Protegidos de Personas con Discapacidad](#). ([Ley 41/2003](#), de 18 de noviembre).

EDUCACIÓN (Direcciones Generales de Ordenación e Innovación Educativa. Personal y Centros Docentes):

- [CENTROS DE RECURSOS PARA LA EDUCACIÓN ESPECIAL](#). Es un servicio educativo especializado integrado dentro de algunos centros de Educación Especial, que colabora con el profesorado de los centros ordinarios y el resto de profesionales de apoyo para ofrecer una respuesta adecuada a las necesidades educativas especiales graves del alumnado. Servicios ofrecidos:
 - ✓ Asesoramiento y apoyo técnico al profesorado: En el diseño de adaptaciones curriculares, en la propuesta de programas específicos de intervención, mediante la difusión de recursos y materiales adaptados, participando en el seguimiento de determinados alumnos o alumnas.
 - ✓ Colaboración con los miembros de la comunidad educativa
- [BECAS Y AYUDAS PARA ALUMNOS CON NECESIDAD ESPECÍFICA DE APOYO EDUCATIVO](#) (Primaria y secundaria)
- [EQUIPOS DE ORIENTACIÓN EDUCATIVA Y PSICOPEDAGÓGICA](#) y [ATENCIÓN TEMPRANA](#) del Gobierno de Cantabria.
- [UNIDADES DE ORIENTACIÓN](#).

TRANSPORTE:

- TARJETA [TUS](#) (Transporte Urbano Santander gratuito):
 - ✓ [Tarjeta para personas con discapacidad](#)
 - ✓ [Tarjeta familia numerosa](#)

- [RENFE](#) / FEVE:
 - ✓ [Tarjeta DORADA](#): Personas con una discapacidad igual o sup. al 65%. Pueden ser acompañadas por otra que tendrá las mismas condiciones económicas de viaje que el titular (descuentos entre el 25% y el 50%)
 - ✓ [Familia numerosa](#) (descuentos 20% categoría general y 50% categoría especial).
 - ✓ [Servicio Atendo](#): Necesaria solicitud previa. Servicio gratuito de Atención y Asistencia a viajeros con discapacidad o movilidad reducida que Renfe Operadora pone a disposición de los clientes del ferrocarril. Se trata de un servicio especializado que orienta, informa y facilita al viajero el acceso y tránsito por las estaciones, así como la asistencia en la subida y bajada de los trenes.

- VEHÍCULOS / CIRCULACIÓN:
 - ✓ Exención impuesto circulación a personas con 33% discapacidad.
 - ✓ Exención impuesto matriculación de vehículos a motor.
 - ✓ Tipo reducido de IVA sobre vehículos especiales.
 - ✓ [Tarjeta de estacionamiento de vehículos para personas con movilidad reducida](#).
Se solicita en el Ayuntamiento correspondiente de residencia ([Ayto. Santander](#)).
 - Aparcar más tiempo que el autorizado en los lugares de tiempo limitado. (Máximo 4 horas en zona OLA, previo pago del importe correspondiente).
 - Estacionar en las plazas de aparcamiento reservadas a personas con discapacidad.
 - Permitir estacionar en cualquier lugar de la vía pública, durante el tiempo imprescindible y siempre que no se entorpezca la circulación de vehículos, el paso de peatones, las labores de carga y descarga o cualesquiera otras debidamente autorizadas.

EMPLEO:

- Acceso a programas de renta activa de inserción para desempleados con especiales necesidades económicas y dificultad para encontrar empleo ([SEPE, Servicio Público de Empleo Estatal](#)).
- Acceso a medidas de fomento de empleo e integración laboral ([Servicio Cántabro de Empleo](#)): Centros especiales de empleo, unidades de apoyo, cursos específicos.
- Adaptación del puesto de trabajo y de pruebas selectivas en el acceso al empleo público.
- Inscripción en el registro específico de demandantes de empleo de personas con discapacidad ([Servicio Cántabro de Empleo](#)).

VIVIENDA:

- [Servicio de viviendas tuteladas para personas con discapacidad](#). Servicio que presta alojamiento, manutención y apoyo social en unidades de convivencia tuteladas ubicadas en viviendas normalizadas (el servicio implica una participación económica del usuario en el coste total del servicio).
- Ayudas al alquiler de viviendas (Dirección Gral. de vivienda).
- Acceso a viviendas de protección oficial, reservadas y adaptadas a personas con discapacidad y movilidad reducida (Dirección Gral. de vivienda).

PROGRAMAS DE TURISMO Y TERMALISMO:

- [Turismo](#) y [termalismo](#) para mayores de 16 años (IMSERSO / FEAPS / COCEMFE).
- Programa de vacaciones para mayores IMSERSO: puede beneficiarse como acompañante, un hijo del solicitante con un grado de discapacidad del 45% o más.

GUÍA DE AYUDAS SOCIALES Y SERVICIOS PARA LAS FAMILIAS 2018 (Actualizada a fecha 16/07/2018).

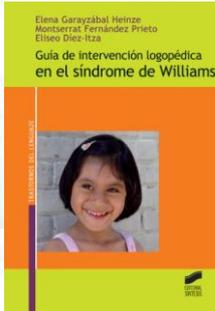


El Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad publica anualmente esta "Guía de Ayudas Sociales y Servicios para las Familias", cuyo objetivo es facilitar información a las personas que tienen responsabilidades familiares sobre las prestaciones, beneficios y servicios que tienen a su disposición en el ámbito de la Administración General del Estado.



RECURSOS EDUCATIVOS O DE INTERVENCIÓN:

LIBROS:



[Guía de intervención logopédica en el Síndrome de Williams](#)

Está destinado a profesionales, estudiantes y familiares de personas con el síndrome de Williams, pues propone una intervención interdisciplinar y una visión amplia de esta rara enfermedad, además de proporcionar elementos de gran utilidad para el trabajo de logopedas y otros profesionales de las ciencias de la salud, el lenguaje y la educación.

Elena Garayzábal Heinze, Montserrat Fernández Prieto y Eliseo Díez-Itza

ISBN: 9788497566872 - Año 2010. Editorial Síntesis, S.A.

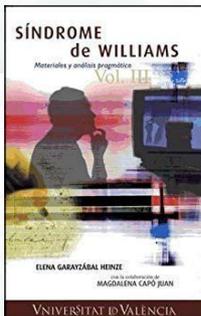


[Estimulamos la atención: programa de estimulación en Síndrome de Williams y en Patologías Afines](#)

María Lens Villaverde, Elena Garayzábal Heinze y Montserrat Fernández Prieto

Lengua: Castellano

ISBN: 9788497273060 - 1ª Edición. Año 2009.



EOS GABINETE DE ORIENTACION PSICOLOGICA 2009

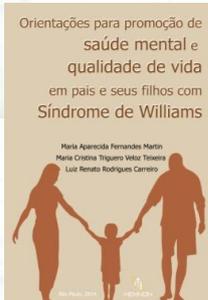
[Síndrome de Williams. Materiales y Análisis Pragmático, Vol. III](#)

Elena Garayzábal Heinze y Magdalena Capó Juan

Lengua: Castellano

ISBN: 9788437063201 - 1ª Edición. Año 2005.

Universidad de Valencia. Servicio de Publicaciones



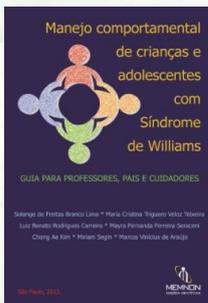
“Guía de orientación para la promoción de la salud mental y la calidad de vida en los padres y sus hijos con síndrome de Williams”

Idioma: Portugués

Editorial Memnon (Descarga gratuita)

María Aparecida Fernandes Martin y colaboradores

ISBN: 978-85-7954-073-8



“Gestión del Comportamiento en niños y adolescentes con síndrome de Williams” Guía para profesores, padres y cuidadores”

Idioma: Portugués

Editorial Memnon (Descarga gratuita)

Solange de Freitas Branco Lima y colaboradores

ISBN: 978-85-7954-052-3

Mi mamá es verde, mi vecino naranja: para trabajar la hiperactividad y el déficit atencional



Carmen Sara Floriano , 2007

Editorial: CEPE. CIENCIAS DE LA EDUCACION PREESCOLAR Y ESPECIAL

Lengua: CASTELLANO

ISBN: 9788478696819

Mi mamá es verde, mi vecino naranja enseña a los niños el modo en que deben relacionarse y tratar con las personas en función de la confianza y familiaridad que tienen con ellas. Esta dirigido a niños entre 5 y 13 años y a su familia, especialmente a aquellos más inquietos, desatentos, impulsivos, que tienen más dificultades para controlar sus emociones, a los que les resulta más difícil ponerse en perspectiva de los demás y a los que necesitan entrenamiento en habilidades sociales. Esta especialmente indicado para niños con déficit de Atención e Hiperactividad (TDAH) o Asperger. Incluye guía didáctica para padres.



El Síndrome de Mozart

Gonzalo Moure

Lengua: Castellano

ISBN: 9788467509021

1ª Edición. Año 2006. Ediciones SM 2006.

Irene, una chica aficionada a tocar el violín, conoce a Tomi en un pueblo de Asturias durante sus vacaciones. Ella queda impresionada por el gran talento musical del chico y descubre que es muy, muy especial...

A medida que se van conociendo, ella percibe que la historia de Tomi se puede reflejar en la de otro genio: Mozart.



Libro Partituras del arco iris Partituras para todos (Versión Castellano)

Joan Capafons. Psicólogo y musicoterapeuta

20 partituras adaptadas para todos los públicos, con código de colores del arco iris. Aprenderéis a tocar con instrumentos 20 canciones populares y tradicionales en castellano.

PELÍCULAS Ó DOCUMENTALES:

EMBRACEABLE



Película documental sobre el Síndrome de Williams, dirigida y producida por Jon Kent. Incluye comentarios de los principales investigadores en el Instituto Salk, de Harvard, Vanderbilt y otras instituciones. Pero el corazón de la película son las maravillosas escenas de las personas con el Síndrome de Williams mostrando su belleza intrínseca, encanto, gracia y talento, navegando con los retos asociados del trastorno.

GABRIELLE

Gabrielle (Gabrielle Marion-Rivard) es una joven que padece el síndrome de Williams, tiene una gran alegría hacia la vida y un increíble talento musical. Además, está enamorada. Desde que conoció a Martin (Alexandre Landry), ambos se han hecho inseparables y son muy felices juntos. Sin embargo, no todo el mundo comparte esa felicidad. El hecho de que ellos sean “diferentes” hace que muchas personas se pregunten hasta qué punto pueden hacer lo que quieren, y eso limita mucho su libertad.



Tanto Gabrielle como Martin son miembros de un grupo de música que está preparando una nueva creación artística. A medida que esta avanza, los deseos de Gabrielle por independizarse aumentan, pero no lo va a tener tan sencillo...

PECULIARIDADES NEUROPSICOLÓGICAS DEL SÍNDROME DE WILLIAMS RESPECTO AL PROCESAMIENTO DEL TIEMPO Y SU RELACIÓN CON LA MÚSICA.

Dan Levitin, PhD de la Universidad de McGill (Canadá), nos introduce brevemente en este fenómeno en el que se muestra que el tiempo se computa de diferentes formas en el cerebro, centrándose en su procesamiento emocional a través de la música. Diversas estructuras están relacionadas con dicho proceso, entre las que se encuentran el cerebelo, el núcleo geniculado, el colículo superior, o la corteza auditiva.

PUBLICACIONES WEB:

✓ ASW-CANTABRIA. ASOCIACIÓN SÍNDROME DE WILLIAMS DE CANTABRIA



En nuestro [canal de Youtube](#) podrás encontrar las ponencias del Congreso Síndrome de Williams celebrado en el Palacio de la Magdalena en Santander el **13 de octubre de 2013** y en [el blog](#) las ponencias de la Convención Síndrome de Williams celebrada en Castañeda el 10 de octubre de 2010.

✓ ASWE. ASOCIACIÓN SÍNDROME DE WILLIAMS DE ESPAÑA.



ASOCIACIÓN SÍNDROME WILLIAMS ESPAÑA

[Información sobre el SW y publicaciones](#)

Jornadas Internacionales de Actualización sobre el Síndrome de Williams-Beuren: Investigación y Atención Integral. "Construyendo nuestro futuro". Hospital General Universitario La Paz (Madrid):

- [10 de noviembre de 2017](#) (enlace web ponencias)
- [11 de noviembre de 2017](#) (enlace web ponencias)

✓ INICO. INSTITUTO UNIVERSITARIO DE INTEGRACIÓN EN LA COMUNIDAD. UNIVERSIDAD DE SALAMANCA.



El INICO genera publicaciones especializadas en el ámbito de la discapacidad a través de diferentes líneas.

Accede a estas [publicaciones](#) a través de su web.

✓ PLENA INCLUSIÓN



Accede a todas las [publicaciones](#) de la web de Plena inclusión buscando por categorías y/o título.

ASOCIACIÓN SÍNDROME DE WILLIAMS DE CANTABRIA, ASW-CANTABRIA.

- **DATOS IDENTIFICATIVOS:**

Asociación Síndrome de Williams de Cantabria, ASW-Cantabria (CIF: G-39.727.060)

Domicilio Social: C/ Aviche, 79-A Monte – 39012 SANTANDER, Cantabria, España.

Teléfonos: 638 611 127 / 638 587 882

Correo electrónico: info@sindromewilliamscantabria.org

Web: www.sindromewilliamscantabria.org

Facebook: <https://www.facebook.com/WilliamsCantabria/>



- **MISIÓN:**

La ASOCIACIÓN SÍNDROME DE WILLIAMS DE CANTABRIA, ASW-CANTABRIA se constituye el 7 de Marzo de 2010, por iniciativa de cinco familias de afectados, al amparo de la Ley Orgánica 1/2002, de 22 de marzo, y normas complementarias, con capacidad jurídica y plena capacidad de obrar, careciendo de ánimo de lucro. Según queda recogido en el Capítulo I de los [estatutos](#) con el fin de:

- ✓ Ofrecer atención integral, apoyo y asesoramiento a las personas afectadas por el Síndrome de Williams y sus familias, todo ello orientado a la promoción de la vida autónoma y a la mejora de su calidad de vida.
- ✓ Colaborar con organismos públicos y privados en el fomento del estudio e investigación del Síndrome de Williams.
- ✓ Reivindicar y defender los derechos de las personas afectadas y de sus familias.
- ✓ Fomentar la integración de las personas afectadas en todos los ámbitos de la vida.
- ✓ Promover el asociacionismo y la coordinación y colaboración con otras organizaciones de la red social.

- **ESTRUCTURA ORGANIZATIVA.** [Organigrama](#)

- **ASW-CANTABRIA se encuentra FEDERADA en:**

COCEMFE-Cantabria y FEDER

- **TRANSPARENCIA**

[Información fundamental en cuestiones de transparencia y buen gobierno.](#) Ley de Cantabria 1/2018, de 21 de marzo, de TRANSPARENCIA de la Actividad Pública (BOC Nº63 de 29 de marzo de 2018). Competencia de la Consejería de Presidencia y Justicia del Gobierno de Cantabria.

ASOCIACIONES DE SÍNDROME DE WILLIAMS

SW EN ESPAÑA:

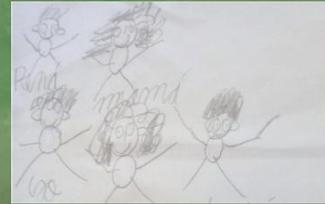
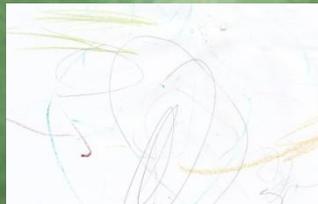
- **ASWE Asociación Síndrome Williams España**
C/ Mayo, 37-B - 28022 – Madrid
Teléfono: 914136227
sindromewilliams@gmail.com
www.sindromewilliams.org
- **ASWA Asociación Síndrome Williams Andalucía**
C/ José Vera, 7 - 18170 – Alfacar (Granada)
Teléfono: 950144657
aswa@aswa.es
www.aswa.es
- **ASW-Cantabria**
- **ACSW Asociación Catalana Síndrome de Williams**
Apartado de Correos, 4026AP - 08080 – Barcelona
Teléfono: 681329051
sw.cat@live.com
www.acsw.cat
- **ASWG Asociación Síndrome Williams Galicia**
Avda. de Ferrol, 25 – 2ºB – 15706 – Santiago de Compostela
Teléfono: 663414049
galiciaaswg@gmail.com
- **ASWS Asociación Síndrome de Williams en Soria**
C/ Sagunto, 14 – 4ºB – 42001 – Soria
Teléfono: 975225929
- **AVSW Asociación Síndrome de Williams en Valencia**
Camino Hondo de Valencia, 7 – 46950 –Xirivella
Teléfono: 659273234
avswvalencia@gmail.com

SW EN EL MUNDO:



Planeta Williams (Asociaciones de Síndrome de Williams en el mundo).

FEWS Federación Europea Síndrome de Williams: <https://euowilliams.org/>



COLABORAN:

