

Atención temprana en el síndrome de Angelman. La importancia de la comunicación

Patricia Díaz-Caneja Sela.

Resumen

El síndrome de Angelman es una alteración del desarrollo de origen genético, que cursa en el 100% de los casos con retraso psicomotor, ausencia de habla o un uso mínimo de palabras, conducta hiperactiva, comportamiento peculiar caracterizado por una risa frecuente, y alteraciones en el movimiento y el equilibrio.

La aproximación a estos niños y a sus familias ha de ser global, tomando en cuenta todas las áreas del desarrollo. Pero es especialmente relevante la intervención temprana en el ámbito de la comunicación, no sólo como un fin en sí misma, sino también como medio para evitar o disminuir problemas de conducta, muy comunes en esta población.

Las dificultades motrices y su peculiar modo de comunicarse, así como sus escasos tiempos de atención, hacen que en general no sean capaces de aprender signos. Así mismo, se ha demostrado que el uso de imágenes o pictogramas es también limitado (Calculator, 2004). Se plantea como una alternativa que está resultando muy eficaz el uso de dispositivos móviles, especialmente tabletas informáticas, así como gestos naturales (Calculator, 2009). Recientemente se han desarrollado estudios sobre la eficacia del sistema de comunicación alternativa *Enhanced Natural Gestures (ENG)*, desarrollado por Ph.D. Calculator, de la Universidad de New Hampshire en 2004. Los resultados de uno de estos estudios, realizado en Madrid el pasado curso (Calculator y Díaz-Caneja) han sido muy positivos.

Resulta fundamental la intervención temprana en este ámbito, realizando un abordaje multimodal, de modo que se ponga al alcance de estos niños todos los modos de comunicación posibles.

Introducción al síndrome de Angelman

El síndrome de Angelman es una alteración neurogenética causada por un mal funcionamiento, falta de activación o ausencia del gen UBE3A, localizado en el cromosoma 15 de procedencia materna. Las causas de este deficiente funcionamiento son variadas (deleción, disomía uniparental paterna, defecto de impronta, mutación del gen UBE3A, o desconocida). Su prevalencia se estima entre 1 de cada 10.000 o 15.000 nacidos vivos. A menudo su diagnóstico se ha confundido y aún se confunde con una parálisis cerebral o un autismo. Se caracteriza por un retraso mental de grave a profundo, habla funcional mínima, movimientos atáxicos, convulsiones, capacidad de atención muy reducida, y algunas conductas características como la risa frecuente, el aleteo o la excitabilidad (Williams, Peters y Calculator, 2009).

Desarrollo temprano de la comunicación y el lenguaje

El desarrollo temprano de la comunicación no difiere demasiado del normal en los primeros meses de vida. Así, aparece la sonrisa aparece entre el 1 y 3 mes de vida, y suele darse contacto visual. Sin embargo, a los pocos meses esa sonrisa se hace bastante persistente, manteniéndose más de lo habitual en el estado de sonrisa refleja que social.

En cuanto al desarrollo del lenguaje es característico. Los bebés y los niños pequeños gritan menos, tienen menos balbuceo. A veces una sola palabra, como “mamá”, puede aparecer alrededor de los 10 o 18 meses, pero se usa con poca frecuencia e indiscriminadamente, sin ningún sentido simbólico. Muchos padres

comentan que pueden oírlo una vez o dos, y que luego desaparece (Williams, Peters y Calculator, 2009).

Los gritos y otras expresiones vocales tienen a desaparecer, si bien a veces los gritos, si son reforzados, pueden convertirse en su modo preferido de comunicación, convirtiéndose en un grave problema de conducta.

Alrededor de los 3 años algunos niños con desarrollo más avanzado pueden comenzar a comunicarse o a indicar algunas de sus necesidades mediante gestos simples, y aumenta su comprensión de órdenes, así como la obediencia de las mismas.

Sus habilidades de lenguaje no verbal varían mucho: algunos son capaces de aprender algunos signos, usar pictogramas y fotografías y beneficiarse de dispositivos electrónicos.

En general el contacto visual se mantiene, aunque en niños con muchos problemas de atención o con graves convulsiones su duración es muy corta.

Algunos niños con SA parecen tener suficiente comprensión como para hablar pero aún en aquellos con un funcionamiento cognitivo más elevado, el habla no se materializa. Los autores más relevantes hablan de entre 1 y 3 palabras (Clayton Smith, 1993), o 4 (Buntinx y col., 1995). Cuando la causa del síndrome es la Disomía Uniparental Paterna, pueden tener mayores habilidades verbales y cognitivas, usando entre 20 y 30 palabras (Bottani y col., 1994). Por último, cuando se tiene un defecto de la impronta en mosaico, es posible el uso de hasta 60 palabras, e incluso algunas frases (Nazlicam et al, 2004). Esta ausencia de habla parece ser consecuencia de una combinación de factores que incluyen problemas motrices como un tono muscular distendido, anomalías estructurales como lengua sobresaliente, discapacidad intelectual y posible apraxia.

La comunicación en el síndrome de Angelman

Entre sus muchas dificultades, la comunicación resulta ser una de las principales, tal como refieren numerosos autores (Clayton-Smith & Laan, 2003; Didden, Sigafos, Korzilius, Baas, Lancioni, O'Reilly et al. 2009; Gentile, Tan, Horowitz, Bacino, Skinner, Barbieri-Welge, Bauer-Carlin, Beaudet, Bichell, Lee, Sahoo, Waisbren, Bird, & Peters, 2010). La severidad de los síntomas parece estar relacionada con la causa del síndrome. Así, muchos estudios muestran que niños sin delección presentan habilidades tanto a nivel cognitivo, como comunicativo e incluso lingüístico superiores a las de los niños que presentan delección (Didden, Korzilius, Duker, & Curfs, 2004; Didden, Sigafos, Korzilius, Baas, Lancioni, O'Reilly et al. 2009; Gentile et al. 2010; Williams, Peters, & Calculator, 2009).

Sin embargo, todos los niños con síndrome de Angelman se comunican, de muy diversas maneras, unos mejor que otros, unos más que otros, pero todos se comunican (Calculator, 2002; 2009): ríen, lloran, gritan, abrazan, tiran del pelo, hacen gestos, tiran objetos, buscan nuestra mirada, retiran su mirada, cogen fotos o pictogramas, hacen gestos, usan un tablet o nos dan objetos. Estos intentos de comunicación ocurren constantemente, dependiendo del interés de cada uno para interactuar socialmente con los demás. Cuando no pueden comunicarse efectivamente, los niños suelen usar conductas disruptivas, como muchas de las mencionadas anteriormente. Por ello, es importante reconocer la amplia variedad de estas conductas e intentos de comunicación que ocurren cuando las personas no pueden acceder a otras formas más convencionales y socialmente apropiadas para expresarse. Es de esperar, por tanto, que estos comportamientos desaparezcan o disminuyan una vez que las personas con SA aprenden medios alternativos para expresar sus intenciones, ya sea mediante el uso de gestos, y otras formas de comunicación aumentativa y alternativa (SAAC). Así, los

problemas de conducta a menudo reflejan una falta de recursos para comunicarse, por lo que a mayor comunicación, menores problemas de conducta.

Aún así, las limitaciones en este área tienen gran repercusión en la mayoría de los aspectos de la educación y la vida diaria, por lo que deberían ser el foco de todos los programas de instrucción. Las habilidades comunicativas son críticas para que todos los niños accedan a la educación general y a poder participar de la vida en sociedad.

Dadas la casi ausencia de habla y de su uso funcional, las personas con síndrome de Angelman necesitan otros medios para expresarse diferentes del lenguaje. Los SAAC y su incorporación temprana son fundamentales. Los que están resultando más efectivos con estos niños son los gestos, el uso de imágenes mediante el sistema PECS, y diversos dispositivos electrónicos.

Parece ser que su modo de comunicación preferido son los gestos (Calculator, en prensa). A menudo se trata de gestos de contacto, que dependen del contacto físico con personas y objetos para poder ser transmitidos. Los ejemplos incluyen llevar a un familiar de la mano hacia un objeto deseado que no está a su alcance, o arrojar lejos objetos no deseados que se les ofrecen. Otros gestos van apareciendo más tarde, y representan medios más abstractos de comunicación. Incluyen extender sus manos y sus brazos para indicar que quieren que los levanten, señalando un objeto que desean y no está a su alcance. La gran mayoría de las personas con SA tienen un conjunto de gestos naturales que pueden usar funcionalmente, especialmente cuando están en la presencia de personas que le son familiares. Estos gestos naturales pueden ser modificados para enfatizar su significado y usar un efectivo sistema de Gestos Naturales Mejorados (ENGs: del Inglés, Enhanced Natural Gestures) (Calculator, 2004).

La mayoría complementan sus gestos con uno o más tipos de ayuda comunicativa. Pueden usar sistemas de variada complejidad: desde tocar un objeto

preferido para hacer un pedido, seleccionar una de ocho fotos para pedir una actividad, o usas sistemas más sofisticados, con pictogramas o diferentes símbolos. Por eso, lo fundamental es que la comunicación sea multimodal, es decir, que no se limite a un único sistema, sino que se pongan al alcance del sujeto todas las posibilidades disponibles, para que pueda hacer uso de todas ellas. Es vital, por tanto, una valoración especializada temprana y continua, que guíe la intervención en comunicación.

Intervención temprana en el área de la comunicación

Existe un amplio acuerdo en que la comprensión es superior a la expresión, de modo que esto da unas condiciones excelentes para iniciar programas de comunicación cuanto antes. A pesar de que a menudo se comenta que los niños con síndrome de Angelman de una determinada edad no presentan las condiciones idóneas para introducir un SAAC, siguiendo a Soro-Camats y Rosell (2005), y teniendo en cuenta la evidencia empírica demostrada y evidenciada, el único requisito previo para la comunicación es estar vivo y tener oportunidades de comunicarse. Conductas como imitar movimientos, permanecer sentado, mantener contacto ocular, reconocer fotografías, mostrar intención comunicativa, reaccionar con atención al habla... todas evidentemente facilitan la comunicación, pero no son imprescindibles. Se puede incluso comunicar sin tener intención de hacerlo. Si se espera a presentar todos estos comportamientos, nunca se introducirá un SAAC. De hecho, es posible que la introducción de un SAAC favorezca el desarrollo de las conductas anteriormente citadas, consideradas como requisitos previos a la comunicación.

Por tanto, desde el momento en que se diagnostica el síndrome de Angelman, incluso si esto ocurre antes de los 2 años, es preciso orientar la introducción de SAAC. Su introducción no impedirá el posible desarrollo del habla, y favorecerá

considerablemente su desarrollo y su interacción con otros, especialmente con los miembros de su familia.

El segundo aspecto importante, además de la introducción temprana de los SAAC, es asumir que la comunicación se desarrolla comunicándonos, que los SAAC son un recurso, son un medio, pero no son un fin en sí mismos. Que el fin de su uso es la interacción con los demás. Por tanto, el o los SAAC han de estar presentes en todos los contextos de la vida del niño (y no solo en su clase o sesión de estimulación o terapia), y deben ser usados por las diferentes personas con las que está en contacto (padres, hermanos, abuelos, profesores de escuela infantil...). La familia es, por definición, el primer foco de interacción, ideal para introducir un SAAC. Pero no el único.

En cuanto a algunas estrategias para potenciar la interacción y la comunicación, hay muchas, si bien a continuación se recogen las que parecen ser más efectivas con estos niños:

- La sobreinterpretación. Los niños con síndrome de Angelman se comunican, pero de un modo diferente a como lo hacemos nosotros, y a menudo sin siquiera intención de comunicar algo. Por ello, los adultos han de estar muy pendientes de sus señales, para darles un sentido comunicativo apropiado, reforzarlo y así aumentar la frecuencia de esa conducta, haciendo que se convierta en comunicativa para el niño. Por ejemplo, ante la visión de la comida, el niño puede abrir y cerrar la boca. Si el adulto lo observa, y responde a ello como si fuera “tengo hambre”, y le da la comida, el niño poco a poco comprenderá que esa conducta suya es importante porque ejerce un cambio en la conducta del adulto, favorable para él. Es importante que la sobreinterpretación

sea adecuada a la edad del niño, y además acompañarla de la verbalización de su significado.

- La búsqueda del recurso adecuado. Compartir un juego o canciones que fomenten la relación, especialmente los corporales, como el *cucu-tras*, al *paso*, al *trote*, al *galope...*, no siempre son efectivos con estos niños, especialmente si están afectados por importantes crisis. Es fundamental encontrar el tipo de juego que le motiva, para usarlo como recurso comunicativo. Así, hay niños a los que los estímulos visuales les fascinan (pompas de jabón, juguetes de luces...), otros responden mejor a los auditivos, y otros a los táctiles o de contacto. Sea cual sea, para incitar la comunicación es fundamental buscar el medio y el objeto o los objetos que realmente le llegan al niño. Además, en muchas ocasiones los intereses son muy restringidos, limitándose a uno o dos. En este sentido, la comida suele ser un buen recurso para potenciar la comunicación, pero también lo puede ser un molinillo de colores, una linterna o una bola de goma.
- La atención compartida. Una vez se han localizado estos elementos motivantes, han de convertirse en el recurso o el medio para compartir una comunicación, para compartir una atención y para compartir un momento. Así, si estamos usando la comida, por ejemplo, el momento de la merienda puede convertirse, desde edades muy tempranas, en un espacio muy rico para la interacción y para que ambos, adulto y niño, estén compartiendo su atención hacia un mismo objeto. Se evitará por tanto darle de comer automáticamente, sin mirarle, o sin hablar. Al contrario, la comida se convierte en un momento muy interesante de relación. Lo mismo si es un globo, que el adulto hincha, deshinchas, le echa el aire, lo golpea, se lo da al niño... O si de lo que se trata es de un molinillo de colores que gira si el adulto aprieta un botón. Se potenciará cualquier señal del

niño que indique, aunque sea de un modo muy sutil, que desea que ese molinillo vuelva a girar. Al principio ni siquiera se da cuenta de que es el adulto el que aprieta, pero poco a poco lo irá asociando y comprendiendo, y entendiendo que sus acciones tienen consecuencias en el medio.

- La introducción de fotografías. Cuando el niño es capaz de fijar la vista en un objeto, aunque sea unos segundos, se puede comenzar a mostrar fotografías de su familia, y de sus juguetes u objetos favoritos. Poco a poco relacionará la foto con el objeto y se estará iniciando una relación con las imágenes que en muchos casos será fundamental para toda su vida.

Introducción de los SAAC

Los niños con síndrome de Angelman suelen mostrar, además de lo comentado anteriormente, dificultades para imitar, así como para señalar. Si bien es cierto que en algunos casos es posible usar el índice o desarrollar gestos naturales antes de los 3 años, en la inmensa mayoría de los casos estas conductas están ausentes.

Los SAAC que, desde mi experiencia con estos niños durante los últimos 10 años, han resultado ser más eficaces son:

- PECS[®] (Picture Exchange Communication System). Se trata de un sistema de comunicación mediante el intercambio de imágenes. Dadas las dificultades por señalar, especialmente en las primeras edades, la opción del intercambio de una fotografía o un pictograma para pedir es una buena alternativa para iniciar la comunicación. Las imágenes se adaptan a las necesidades del niño, tanto en cuanto a tamaño como en cuanto a grosor, usando fotografía o pictograma. Para que el niño comprenda el mecanismo, no es necesaria la discriminación de imágenes ni la intención comunicativa ni unos altos niveles de atención. Ahora

bien, es fundamental seguir las indicaciones de enseñanza del sistema del manual, además de tener una formación específica.

- Gestos Naturales Mejorados (ENG[®]). Diseñado por PhD Calculator (2002), es un sistema de comunicación basado en gestos que está dando muy buenos resultados, incluso con niños menores de 4 años con deleción. El autor defiende que los signos convencionales son difíciles de reproducir, y a veces son difíciles de comprender para los otros. Lo particular de este sistema es que parte de lo que el niño es capaz de hacer a nivel motor, así como de lo que le interesa comunicar. Así, un niño puede ser capaz de llevarse una botella a la boca con las dos manos y beber, mientras que otro puede hacerlo con una mano, por ejemplo. Ambos niños pueden aprender a “pedir beber” con la misma eficacia y con diferentes ENG. El primero lo hará llevándose ambas manos a la boca, mientras que el segundo se llevará una. Para enseñar estos gestos se usan técnicas de modelado, moldeado y tiempo de espera.
- Dispositivos electrónicos. Según PhD Calculator (en prensa), los niños con síndrome de Angelman prefieren dispositivos electrónicos complejos, tipo Tablet, a los más sencillos, como comunicadores o tableros de comunicación. La introducción de las Tablet en nuestra sociedad en los últimos 3 años está ejerciendo una interesantísima influencia en estos niños. Así, los niños adquieren habilidades y destrezas, tanto cognitivas como motrices o comunicativas que sin estos no lo habían hecho. Por ejemplo, habilidades como usar el índice, o la percepción visual, la auditiva y la coordinación oculomanual se están desarrollando desde que se ha introducido el uso de estos dispositivos. Estos dispositivos tienen infinidad de aplicaciones para favorecer la comunicación,

que sin duda están abriendo un nuevo horizonte para esta población. Su uso puede iniciarse también desde las primeras edades.

Conclusión

La comunicación es una de las principales dificultades que presentan los niños con síndrome de Angelman. Sin embargo, todos los niños con síndrome de Angelman se comunican, si bien de modos más o menos particulares. Es preciso estar atentos a sus iniciativas de comunicación, que son muchas más de las que a priori se pensaría. Gritos, miradas, risas, llantos, abrazos, aleteos, tirones de pelo... casi todas estas son conductas que comunican algo, que nosotros debemos de interpretar. En ocasiones será necesario sobre interpretarlas, para que los niños les den un sentido.

La comunicación nos ayuda a comprender el mundo que nos rodea, a organizar nuestro pensamiento y, por supuesto, a interactuar con los demás. Pero además, contribuye a evitar conductas disruptivas o desadaptadas, que aparecen a menudo cuando la persona no conoce otro modo de expresar sus necesidades, deseos o emociones. De hecho, a mayor dificultad en la comunicación, mayor es la probabilidad de presentar problemas de conducta. La introducción precoz de sistemas alternativos de comunicación evita muchas de estas conductas poco deseables, así como contribuye al adecuado desarrollo cognitivo y emocional de los niños.

La intervención en comunicación ha de ser multimodal, poniendo al alcance del niño todas las posibilidades: gestos, imágenes, pictogramas, manipulación del otro, vocalizaciones, tableros o libros de comunicación, dispositivos electrónicos y tabletas.

Y además se ha de desarrollar en todos los ambientes del niño (casa, escuela, zonas de ocio...) y por todas las personas que están en contacto con él (padres, profesorado, familiares, amigos...).

Bibliografía

- Bottani, A., et al. (1994). Angelman syndrome due to paternal uniparental disomy of chromosome 15: a milder phenotype?. *Am J Med Genet.* 51(1): p. 35-40.
- Buntinx, I.M., et al. (1995). Clinical profile of Angelman syndrome at different ages. *Am J Med Genet*, 56 (2): p. 176-83.
- Calculator, S. (2004). Use of enhanced natural gestures to foster interactions between children with Angelman syndrome. *Am J Speech Lang Path.* 11 : p. 340-355.
- Clayton-Smith, J. (1993). Clinical research on Angelman syndrome in the United Kingdom: observations on 82 affected individuals. *Am J Med Genet*, 46 (1): p. 12-5.
- Clayton-Smith, J. & Laan, L. (2003). Angelman syndrome: A review of the clinical and genetic aspects. *Journal of Medical Genetics*, 40, 87-95.
- Didden, R., Sigafos, J., Korzilius, H., Baas, A., Lancioni, G., O'Reilly, M. & Curfs, L. (2009). Form and function of communicative behaviors in individuals with Angelman Syndrome. *Journal of Applied Research in Intellectual Disabilities*, 22, 526-537.
- Gentile, J., Tan, W.-H., Horowitz, L., Bacino, C., Skinner, S., Barbieri-Welge, R., Bauer-Carlin, A., Beaudet, A., Bichell, T.J., Lee, H.-S., Sahoo, T., Waisbren, S., Bird, L., & Peters, S. (2010). A neurodevelopmental survey of Angelman Syndrome with genotype-phenotype correlations. *Journal of Development and Behavior Pediatrics*, 31, 592-601.
- Nazlican, H., et al. (2004). Somatic mosaicism in patients with Angelman

syndrome and an imprinting defect. *Hum Mol Genet.* 13 (21): p. 2547-55.

- Soro-Camats, E y Rosell, C (2005). Desarrollo de la interacción con el soporte de sistemas aumentativos y alternativos de comunicación. En *Brun, C y Artigas, J (coords): Síndrome de Angelman: del gen a la conducta.* Valencia: Nau Llibres, 61-83.
- Williams, C., Peters, S. & Calculator, S. (2009, January). Facts about Angelman Syndrome. 7th Edition. Retrieved from www.angelman.org/understanding-as/facts-about-angelman-syndrome