

## 22.- SÍNDROME DE WILLIAMS

El síndrome de Williams es una rara afección causada por la pérdida de material genético. Se produce por la ausencia de una porción de uno de los dos cromosomas número 7 que puede ser tanto del materno como del paterno. No es muy común, las estadísticas estiman una frecuencia de 1 individuo por cada 20.000 nacimientos. Provoca retraso en el desarrollo.

### CARACTERÍSTICAS, SÍNTOMAS E INDICADORES PARA EL DIAGNÓSTICO

#### Algunas de los síntomas más comunes son:

- Cara de "duendecillo", frente pronunciada, nariz chata, labios gruesos, boca grande, dientes separados, barbilla y cabeza pequeñas, así como depresión en el puente nasal. Iris estrellado en niños de ojos claros (los niños de ojos oscuros no lo tienen por lo general).
- Poco peso al nacer y dificultades en la alimentación. Hernias; las más comunes son la hernia umbilical y la inguinal. Muchos de estos niños crecen en talla y peso muy despacio. Hipercalcemia durante los primeros años de vida, si bien no siempre se produce. El tono muscular suele ser muy bajo.
- Alteraciones cardíacas muy significativas. Se destaca sobre todo la estenosis supraauricular aórtica y la estenosis en las arterias pulmonares.
- Rasgos de personalidad que incluyen ser muy amigable, confiar en extraños, miedo a los sonidos altos o al contacto físico y afinidad por la música. Suelen tener también la atención muy dispersa, además de ser bastante locuaces.

#### Características psicológicas

- **Déficit cognitivo que va de leve a moderado:** La impresión inicial puede ser de mayor nivel cognitivo, debido a las capacidades de lenguaje, pero la mayoría se sitúa en el retraso mental de medio a severo
- **Perfil cognitivo:** Existen importantes dificultades viso-espaciales en contraste con una gran facilidad para la adquisición del lenguaje.
- **Psicomotricidad:** Dificultades en la psicomotricidad tanto fina como gruesa con problemas en la coordinación de movimientos, como por ejemplo gatear, sentarse, caminar, subir o bajar escaleras. Presentan también importantes déficits de cognición espacial (en el dibujo, etc.), aunque suelen ser sorprendentemente habilidosos en el área del reconocimiento de caras.
- **Hiperactividad y trastorno de atención:** La hiperactividad está presente en la infancia y tiende a mejorar con los años. El déficit de atención puede persistir hasta la edad adulta.
- **Hiperacusia:** Tienen un umbral auditivo menor que otras personas y por lo tanto les molestan muy fácilmente los ruidos.
- **Conducta social:** Tienen a ser excesivamente sociables y habladores, con una gran tendencia a la desinhibición, incluso con personas desconocidas.
- **Trastorno de ansiedad:** La mayoría tienen una personalidad ansiosa, con preocupaciones excesivas por temas recurrentes. En algunos casos aparecen crisis de angustia agudas.

#### Las características de lenguaje asociadas a este síndrome son (Bellugi, 1994):

- Retraso en el desarrollo del lenguaje que puede convertirse en locuacidad posteriormente (verborrea) y en una fuerte capacidad para aprender escuchando
- Comprensión inferior a la expresión.
- Vocabulario amplio y bien contextualizado. Preferencia por palabras de baja frecuencia, largas, técnicas e inusuales.
- Frases gramaticalmente correctas, con utilización de estructuras complejas (pasivas, de relativo...).
- Abundancia de frases hechas y expresiones rebuscadas.
- Temas restringidos y a menudo repetitivos.
- Baja noción de economía de información en el mensaje.

#### DIAGNÓSTICO Y TRATAMIENTO

Actualmente es muy difícil detectar el síndrome antes del nacimiento. El diagnóstico clínico puede ser confirmado a través de un análisis de sangre. La técnica de hibridación in situ fluorescente (FISH), prueba microgenética, es un examen diagnóstico de ADN que detecta la delección de elastina en el cromosoma 7 en más del 98% de personas con síndrome de Williams-Beuren. Desde el punto de vista médico no existe un tratamiento de curación específico para el síndrome de Williams.

**Desde el punto de vista psicopedagógico:** Será preciso someter al niño/a a tratamiento de Atención Temprana con programas de educación especial individualizados, terapia de lenguaje y terapia ocupacional.

# ORIENTACIONES Y RECURSOS

## ORIENTACIONES

Es posible que muchos de los síntomas y signos del síndrome de Williams no sean evidentes al nacer. Consulte con el médico si su hijo tiene características similares a las de este síndrome. Asimismo, busque asesoría genética si tiene antecedentes familiares de este síndrome. Hay disponibilidad de pruebas prenatales para las parejas con antecedentes familiares de este síndrome que deseen tener hijos. Una evaluación a nivel médico, psicológico y pedagógico permitirá determinar claramente cual es la condición del niño a nivel físico, emocional y de aprendizaje. Este problema poco común no es hereditario ya que se produce en el momento de la concepción, y ocurre "AL AZAR".

### INTERVENCIÓN EDUCATIVA: Puntos débiles del aprendizaje

1. **Tareas que requieren habilidades finas** de integración, motoras o visuales, incluyendo: tareas con lápiz y papel, especialmente escritura y dibujo; aprender a atarse los cordones; contar objetos dibujados en un papel, etc.

#### Estrategias de Enseñanza:

- Uso de ordenador. Se debería incluir el uso del ordenador en los programas de aprendizaje como herramienta, no recompensa.
  - Minimizar las demandas de lápiz y papel y de trazos. Por ejemplo, si escribir el nombre es difícil, permitir el uso de un sello con su nombre o escribir sólo la primera letra.
  - Utilizar objetos reales para contar al enseñar matemáticas, en vez de objetos dibujados en un papel.
  - Animar a los padres a adaptar la vestimenta para fomentar la independencia. Por ejemplo: utilizar zapatillas o pantalones con velcro.
2. **Tareas que requieren análisis de espacio**, incluyendo: aprender a distinguir letras, especialmente aquellas que también se escriben a.1 revés. Por ejemplo: distinguir la 'b' de la 'd', la 'p' de la 'q', etc., aprender a distinguir 'derecha de izquierda', aprender a decir la hora en un reloj circular, Orientarse en una página llena de símbolos, etc.

#### Estrategias de Enseñanza:

- Simplificar la cantidad de material presentado en una hoja de ejercicios (uno o dos problemas o palabras por hoja).
  - Enseñar a leer, haciendo uso de habilidades de memoria auditiva y de la habilidad para aprender por medio de dibujos o fotos.
3. **Encontrar palabras**. En algunos niños esto se hace más aparente en situaciones de estrés. Por ejemplo, al hacerles una pregunta que sólo tiene una respuesta correcta. Para otros esto también representa un problema en su hablar espontáneo. Muchos niños desarrollan la estrategia de 'circumlocución' o hablar alrededor de la palabra.

#### Estrategias de Enseñanza:

- Trabajar de cerca con el terapeuta en el lenguaje en lo relacionado a estrategias útiles para usar 1 enseñar.
  - Indicaciones fonéticas (mostrando al niño el primer sonido de la palabra buscada).
  - Animar al niño a gesticular, a darse a~ito-indicaciones (ej.: "¿Qué hice con eso? ¿Cómo lo utilicé?").
4. **Aprendizaje de algunas habilidades matemáticas, incluyendo monedas/dinero**, conceptos de tiempo, y trabajar con columnas de números.

#### Estrategias de Enseñanza:

- Adaptar materiales: relojes digitales, uso de la calculadora, etc.
- Enseñar conceptos de tiempo en forma personalizada. Por ejemplo: usar calendarios de pared para indicar horarios diarios, semanales y mensuales. Animar al niño a utilizar una agenda, etc.

## RECURSOS PARA LA INTERVENCIÓN

- [www.williams-syndrome.org](http://www.williams-syndrome.org)
- **Guía de Intervención Logopédica** en el Síndrome Williams de Garayzabal Heinze, Elena, Fernández Prieto, Montserrat y Díez-Itza, Eliseo. Colección: Trastornos del Lenguaje. 2010. Editorial Síntesis, S.A.
- **Estimulamos la atención:** programa de estimulación en Síndrome de Williams y en Patologías Afines. Lens Villaverde, María y Garayzabal Heinze, Elena y Fernández Prieto, Montserrat. 1ª Edición. Año 2009. EOS GABINETE DE ORIENTACION PSICOLOGICA 2009
- **Síndrome de Williams. Materiales y Análisis Pragmático, Volumen III** . Garayzábal Heinze, Elena y Capó Juan, Magdalena. 1ª Edición. Año 2005. Universidad de Valencia. Servicio de Publicaciones

Ver ANEXO: Díptico elaborado por el E.O.E.P. Castuera