

RAE

1. TIPO DE DOCUMENTO: Trabajo de grado para optar por el título de ESPECIALISTA EN EVALUACIÓN Y DIAGNÓSTICO NEUROPSICOLÓGICO.

2. TÍTULO: DESCRIPCIÓN DE LOS PROCESOS COGNITIVOS DE UN ADOLESCENTE DIAGNOSTICADO CON SÍNDROME DE SOTOS.

3. AUTORES: Laura Tovar García y Williams Prieto.

4. LUGAR: Bogotá, D.C.

5. FECHA: Diciembre 2018

6. PALABRAS CLAVE: Adolescente, Atención, Funciones Ejecutivas, Gigantismo cerebral, Memoria, Síndrome de Sotos.

7. DESCRIPCIÓN DEL TRABAJO: El presente estudio de caso está dirigido a determinar los procesos cognitivos en un adolescente diagnosticado con síndrome de Sotos, enfermedad genética que posee importantes repercusiones en el desempeño cognitivo en general. Para tal propósito le serán aplicadas la entrevista clínica y las pruebas neuropsicológicas, con el fin de evaluar procesos como la atención, la memoria, la comprensión y la expresión verbal, el razonamiento perceptual y las funciones ejecutivas buscando establecer un perfil neuropsicológico.

8. LÍNEAS DE INVESTIGACIÓN: Acosta AX, Abe-Sandes K, Giugliani R, Bittles AH. (2013). Delivering Genetic Education and Genetic Counseling for Rare Diseases in Rural Brazil. *J. Genet. Couns.* 22(6):830-4; Amado, J. (S.F). Creatividad, atención, lateralidad, memoria, inteligencia emocional y rendimiento académico en el Síndrome de Sotos. Universidad Internacional de la Rioja.; Baujat, G., Cormier, V. (2007). Sotos syndrome. *Orphanet J Rare Dis*, 2: 36.; Beck AT, Steer RA, Brown GK. Manual for the Beck Depression Inventory–II. San Antonio, TX: Psychological Corporation; 1996., Beck, A., Steer, R., Brown, G. (2011). Inventario de Depresión de Beck. Versión Española.; Benedet, M. (2002). Neuropsicología Cognitiva. Aplicaciones a la clínica y a la investigación Fundamento teórico y metodológico de la Neuropsicología Cognitiva. Instituto de Migraciones y Servicios Sociales (IMSERSO).; Chelune, G., Curtiss, G., Heaton, R., Kay, G., Talley, J. (2001). WCST Test de clasificación de tarjetas de Wisconsin. TEA Ediciones.; etc....

9. METODOLOGÍA: El estudio es de tipo descriptivo de caso único.

10. CONCLUSIONES: Tal como lo menciona la literatura las afectaciones de los diferentes procesos cognitivos de JDS se encuentran altamente relacionadas a los factores genéticos del diagnóstico de SS, puesto que no existe una enfermedad metabólica de base, antecedentes traumáticos o eventos del desarrollo que determinen una incidencia directa en estas alteraciones.

Por otro lado en relación a los procesos cognitivos JDS a diferencia de los datos de la revisión teórica no muestra alteraciones en la comprensión y expresión del lenguaje hablado o escrito, aunque es poco expresivo en cuanto a su espontaneidad de comunicación a nivel social.

Dado el coeficiente intelectual de JDS y las fortalezas de sus procesos cognitivos puede considerarse adecuado para desempeñarse a nivel profesional en áreas operativas tales como la cocina o ebanistería, aspectos reportados de interés para el paciente.

**DESCRIPCION DE PROCESOS COGNITIVOS EN UN ADOLESCENTE
DIAGNOSTICADO CON SINDROME DE SOTOS**

**LAURA TOVAR GARCÍA
WILLIAMS PRIETO**

**ASESOR: LUISA FONSECA
MAGISTER EN NEUROPSICOLOGIA**

**UNIVERSIDAD DE SAN BUENAVENTURA
FACULTAD DE CIENCIAS HUMANAS Y SOCIALES
MAESTRÍA EN NEUROPSICOLOGÍA CLÍNICA**

BOGOTÁ, DICIEMBRE DE 2018

**DESCRIPCION DE PROCESOS COGNITIVOS EN UN ADOLESCENTE
DIAGNOSTICADO CON SINDROME DE SOTOS**

LAURA TOVAR GARCÍA

WILLIAMS PRIETO

**Trabajo de grado para optar por el título de especialista en evaluación y
diagnóstico neuropsicológico**

ASESOR: LUISA FONSECA

MAGISTER EN NEUROPSICOLOGIA

**UNIVERSIDAD DE SAN BUENAVENTURA
FACULTAD DE CIENCIAS HUMANAS Y SOCIALES
MAESTRÍA EN NEUROPSICOLOGÍA CLÍNICA**

BOGOTÁ, DICIEMBRE DE 2018

Resumen

El objetivo del presente estudio es describir el perfil neuropsicológico de un adolescente diagnosticado con Síndrome de Sotos (Gigantismo cerebral), el cual no reporta diagnóstico genético antes de los 12 años y 6 meses de edad; dicho síndrome de herencia autosómica dominante y fenotipo materno es una explicación biológica de base que incide en las habilidades y alteraciones de sus dominios cognitivos. El paciente fue evaluado con el siguiente protocolo neuropsicológico: Escala de inteligencia para adultos WAIS-IV, Test de colores y palabras STROOP, Test de clasificación de Tarjetas de Wisconsin WCST, Toulouse Pieron TP- R, Neuropsi Atención y Memoria NAM y BDI-II Inventario de depresión de Beck-II, encontrándose que presenta déficits en sus recursos atencionales a nivel de atención sostenida, dividida y alternante, en funciones ejecutivas específicamente en flexibilidad cognitiva, conllevando al mismo tiempo a las falencias en memoria de trabajo y en memoria verbal, no obstante posee habilidades en memoria de tipo no verbal, en comprensión del lenguaje, en memoria de tipo semántico, y posee un perfil cognitivo que lo ubica en una inteligencia media-baja, que le permite comprender causas y consecuencias de acciones a nivel del juicio social.

Palabras clave: Adolescente, Atención, Funciones Ejecutivas, Gigantismo cerebral, Memoria, Síndrome de Sotos.

Abstract

The aim of the present study is to describe the neuropsychological profile of a teenager diagnosed with Sotos Syndrome (brain giant), which does not report genetic diagnosis before 12 years and 6 months of age; This syndrome of autosomal dominant inheritance and maternal phenotype is a basic biological explanation that affects the abilities and alterations of their cognitive domains. The patient was evaluated with the following neuropsychological protocol: Wechsler intelligence scale for adults WAIS-IV, STROOP color and words test, Wisconsin WCST score classification test, Toulouse Pieron TP-R, Neuropsi Attention and Memory NAM and BDI-II Depression Inventory of Beck-II, which is being presented that presents deficits in its attentional resources at the level of sustained attention, divided and alternating, in executive functions in the cognitive, leading at the same time to the shortcomings in the Working memory and in verbal memory, the patient has skills in non-verbal memory, in the comprehension of language, in semantic memory, and has a cognitive profile that is located in a medium-low intelligence, which helps him to understand the causes and consequences of actions at the level of social judgment.

Keywords: Adolescent, Attention, Executive Functions, Brain giant, Memory, Sotos syndrome.

DESCRIPCION DE PROCESOS COGNITIVOS EN UN ADOLESCENTE DIAGNOSTICADO CON SINDROME DE SOTOS

Existen diferentes patologías de interés para la ciencia y la investigación neuropsicológica a nivel mundial, dichas patologías en muchos casos hacen parte de un gran espectro de síndromes poco estudiados, los cuales a medida que avanzan las investigaciones llegan a constituirse como herramientas de conocimiento que fortalecen a la neuropsicología en el plano académico y profesional, y sobretodo brindan una mejor calidad de vida a las personas que lo padecen, uno de estos particulares síndromes es el denominado Síndrome de Sotos (SS) o gigantismo cerebral el cual fue descrito por primera vez en 1964 por Juan Sotos, endocrinólogo junto con sus colegas Dodge, Muirhead, Crawford y Talbot, quienes lo definieron como una afección caracterizada por un crecimiento excesivamente rápido que data de la infancia, con rasgos de acromegalia y una disfunción neurológica no progresiva que se manifiesta por torpeza y una inteligencia baja (Hidalgo, 2016), así mismo para Gómez (2010) el SS se caracteriza por un acelerado crecimiento físico prenatal y postnatal, este último es el más notable, observándose en los primeros cuatro años de vida, por este motivo se incluye dentro de los síndromes de sobrecrecimiento infantil. Según la Orphanet (S.F) el SS es un sobrecrecimiento caracterizado por tres rasgos principales especialmente distintivos, como son la forma facial, los diferentes grados de dificultad en el aprendizaje y la macrocefalia.

El SS no refleja uniformidad en cuanto a su aparición. Por un lado se considera una enfermedad rara dada su prevalencia $1 < 2000$, aunque es uno de los trastornos de sobrecrecimiento más comunes tras el Síndrome de Beckwith-Wiedemann y el Síndrome

de Marfan (Gómez, García y Badía, 2011), por otro lado Lapunzina (2010) menciona que se desconoce su prevalencia exacta, pero se estima en 1 de cada 14.000 recién nacidos, así mismo Ruggieri y Arberas (2009) estima una prevalencia en la población de 1 nacimiento entre 20.000 y 30.000. Mouridsen y Hansen (2002) reportan que la prevalencia y la proporción de sexo del SS son desconocidas, y la heredabilidad aún no se ha determinado, aunque la gran mayoría de los casos parecen ser esporádicos, esto dado que la patogenia del síndrome sigue sin estar clara y tampoco se tiene certeza si todos los pacientes tienen el mismo defecto subyacente. Comúnmente se reporta asistencia de padres con niños que padecen SS a consulta médica debido a dificultades de alimentación, problemas en el desarrollo, retraso cognitivo o por su gran tamaño corporal, sin embargo la edad típica en que los padres reconocen en el desarrollo anormalidades no es claramente determinada.

Con relación a la exploración de la población colombiana, se realizó un estudio de pacientes remitidos a evaluación genética entre los años 2013 y 2014 en seis centros del departamento de Boyacá, este estudio llevado a cabo por Velasco et al. (2016) evaluó a 152 pacientes, clasificados en 5 grupos con características que incluyeron: alta sospecha de etiología genética, rearrreglos, deleciones, duplicaciones y anomalías numéricas en la cual no se dispone de una prueba molecular específica para su diagnóstico, donde se encontró enmarcado el síndrome de Sotos: 1 de 152 evaluados, mostrando baja presencia del síndrome en nuestro país.

El SS presenta una etiología genética de base la cual permite la aparición de las características anteriormente mencionadas. En relación a estos aspectos genéticos Baujat y Cormier-Daire (2002) sugirieron que el gen responsable del SS se encuentra en el brazo largo del cromosoma 5, esto confirmado por Kurotaki et al. (2002), que aisló el gen de la

NSD1 5q35 punto de interrupción. De igual manera Kurotaki et al. (2003) descubren la haploinsuficiencia del gen NSD1 como causa principal del Síndrome de Sotos. En la actualidad se acepta que las mutaciones y deleciones en el gen NSD1 son responsables de la patología, tal como lo explican los hallazgos de Kurotaki et al. (2003) se identificó que el SS es una enfermedad genética con un patrón de herencia autosómico dominante causada en un 90% de los casos por una haploinsuficiencia del gen NSD1 (nuclear proteína SET dominio de unión a receptor 1) localizado en el brazo largo del cromosoma 5 (5q35.2-q35.3).

Para Tatton, Coleman et al. (2005) algunos hallazgos que pueden encontrarse en el SS son anomalías cardíacas entre un 20% al 25% de los pacientes, tales como comunicación interauricular, comunicación interventricular, ductus arterioso persistente y estenosis pulmonar y tricuspídea. Al nacer, aproximadamente un 70% de los pacientes con SS presentan ictericia prolongada, hipotonía y disfagia; en menor porcentaje se evidencian anomalías renales e infecciones urinarias recurrentes, otitis media de repetición, alteraciones en el desarrollo dental, anomalías oftalmológicas como estrabismo, cataratas y atrofia macular, infecciones respiratorias de repetición, escoliosis, reflujo gastroesofágico, hernias inguinales y alteraciones endocrinológicas como hipotiroidismo primario. Otro aporte importante de Tatton-Brown, Cole y Rahman (2004) es que los pacientes con SS pueden presentar un alto riesgo para desarrollar neoplasias. Se ha observado en afectados por SS neuroblastoma, teratoma sacrococcígeo, leucemia linfoblástica aguda y tumor de Wilms, además de ello de acuerdo con lo mencionado por Gómez, García y Lapunzina (2011), muchos pacientes de SS presentan problemas de curvatura en la columna, existiendo una gran variabilidad en cuanto a su severidad. Algunos pacientes de SS tienen

una edad ósea avanzada, es decir, por encima de su edad cronológica.

Fenotípicamente, las investigaciones de Saldarriaga, Molina y Ramírez (2016) muestran que el SS pertenece a un grupo de síndromes de sobrecrecimiento que puede presentarse in útero o después del nacimiento. Alrededor del 90% de los pacientes con esta afección presenta talla y perímetro cefálico con percentil entre 90% y 97% o 2 desviaciones estándar por encima de la media; la macrocefalia está presente en todas las edades, y con frecuencia presenta los pies y las manos de mayor tamaño que en relación con su cuerpo, la talla tiende a normalizarse en la vida adulta superando la media por pocos centímetros. La pubertad se inicia en límites normales, sin compromiso significativo, en las mujeres la edad de la menarquía es normal o ligeramente adelantada. De acuerdo con los planteamientos de Fenichel (2010), existen múltiples clasificaciones de macrocefalia las cuales varían según a su etiología (congénita y adquirida), a su evolución (macrocefalia progresiva o no progresiva), características clínicas (hipertensiva o normotensiva) o según el espacio que se encuentra aumentado (LCR o encéfalo). Por último en el SS la macrocefalia se denomina megalencefalia genética, y se refiere al aumento del tamaño del cerebro a expensas del aumento del tamaño o número de las células, sin una enfermedad metabólica de base.

Hasta ahora se han expuesto las alteraciones patológicas y fenotípicas del SS, a partir de este punto se hablará de las alteraciones cognitivas presentes en el SS, para ello se comienza mencionando a Cole y Hughes (1994) quien refiere que la mayoría de los pacientes con SS (97%) presentan dificultades de aprendizaje, pero el grado de retraso cognitivo es bastante variable pudiendo oscilar desde ligero a moderado y rara vez severo, con un amplio espectro de cociente intelectual de 20 a 120 , por ello, tal como lo reportan

Ruggieri y Arberas (2003) a nivel intelectual los individuos con SS pueden presentar desde graves problemas de aprendizaje hasta discapacidad intelectual, que puede variar de leve a grave en el 85% casos. De igual forma Ruggieri y Arberas (2009) mencionan que las personas con SS presentan retraso en las adquisiciones del desarrollo en todas sus áreas, incluyendo los avances o retrasos motores y especialmente el desarrollo del lenguaje expresivo están casi siempre presentes, en áreas cognitivas las mayores dificultades se detectan en el procesamiento verbal, con problemas para encontrar la palabra adecuada y larga latencia para responder.

Según Gómez, García y Badía (2014) en algunos casos se observa déficit en las relaciones sociales y fallas en el sistema nervioso como retraso en los hitos del desarrollo, torpeza motora, articulaciones laxas, lateralidad mal definida, dificultad en el habla, problemas cognitivos obteniendo resultados medios de 70 puntos en las pruebas de inteligencia, problemas de memoria (largo y a corto plazo), problemas de retener y evocar información. Así mismo se observan conductas de introversión y comportamientos estereotipados, presentando en algunos casos reacciones fóbicas, rituales, ansiedad, pánico ante nuevas situaciones y fuertes rabietas. También se han descrito dificultades en la memoria a corto plazo, en el razonamiento abstracto y en la escritura. Un gran número de niños con SS acuden a escuelas de inclusión con apoyos, pero un porcentaje inferior requiere beneficiarse de una educación más especializada.

Además de lo mencionado, Morrow, Whitman y Accardo (1990) describieron las siguientes dificultades conductuales y psicológicas en sujetos con SS; Dificultades de comunicación (57% de los sujetos), TDAH e hiperactividad (52% de los sujetos), comportamiento social atípico, preferencia por la compañía de adultos, agresividad,

dificultad en el desarrollo motor, problemas de memoria, comportamiento estereotipado, ritualista y comportamientos repetitivos, ansiedad, depresión, psicosis, problemas de relación y problemas académicos citado por (Amado, S.F). De igual modo Kocjančič y Kindergarten (S.F) por medio de un estudio de caso pusieron de manifiesto que los niños con SS suelen presentar problemas en el aula como la dispersión, problemas en memoria retrógrada y anterógrada, problemas para marchar y caminar, sin embargo, presentan un alto nivel de creatividad.

A nivel de Gnosias y Praxias se confirma el retraso motor en la población con SS, este retraso motor va acompañado de cierta torpeza motora, presente en el 95% de los sujetos con SS (Gómez, García y Lapunzina, 2011).

Como se mencionó anteriormente, el lenguaje es uno de los procesos afectados en las personas con SS, en este componente se encuentra alteración en los aspectos suprasegmentales del habla: Calidad vocal ronca y nasal, tono monótono, y volumen bajo. A nivel fonético y fonológico se evidencian errores de articulación y pronunciación en los diferentes fonemas, se presentan por tanto omisiones, no se pronuncia un sonido inicial (esa por mesa), medio (peota por pelota) o final (ma por más) o el grupo entero (ato por plato), también se aprecia simplificación en sílabas trabadas o sinfonos (consonante-consonante-vocal), como por ejemplo “pato” por “plato”. Hay presencia de sustituciones de un fonema por otro, por ejemplo /b/ por /d/; /d/ por /t/, etc. (Gómez, et al. 2011).

Es muy común la presencia de errores en su discriminación auditiva, dificultades en la secuenciación fonológica, dificultades en el soplo y en coordinación fonorespiratoria, dificultades en la realización de las praxias bucofaciales. En lo que se refiere a los aspectos Semánticos y del léxico, los pacientes con SS expresan un vocabulario muy reducido, pero

más limitado a nivel expresivo que al nivel comprensivo, en cuanto a la morfosintaxis sus frases están formadas por un número de elementos muy reducidos, siendo estas muy sencillas. Se presentan también dificultades para establecer la correcta coordinación gramatical entre los elementos que componen sus frases (género, número, tiempo verbal, etc.) (Gómez, et al. 2011).

De acuerdo con Hidalgo (2016) el lenguaje receptivo suele ser más avanzado que el expresivo, lo que puede favorecer cierta frustración a la hora de manifestar sus deseos, intenciones y pensamientos. Con el tiempo, los niños muestran una notable mejoría en el desarrollo del discurso y más aún si ha habido un tratamiento específico.

En cuanto a las funciones ejecutivas y procesos atencionales, no se dilucidaron investigaciones que demuestren resultados concretos en estos procesos.

Como se ha descrito hasta el momento el SS comprende un conjunto de aspectos genéticos, fenotípicos y neuropsicológicos, cada uno de estos componentes permiten una comprensión adecuada del mismo, ahora teniendo en cuenta que la gran mayoría de las patologías genéticas hacen parte del grupo de enfermedades huérfanas, es importante resaltar que estas son un grupo de patologías que no cuentan con reconocimiento especial dentro del marco legal Colombiano (Ministerio de Salud y Protección Social, 2010), situación similar a lo descrito en otros países en vías de desarrollo. La mayoría de la población colombiana tiene un acceso muy limitado a los servicios de Genética Médica por factores económicos, geográficos, de distribución de la prestación del servicio, así como la reducida disponibilidad de personal de la salud con entrenamiento especializado, retrasando una oportuna atención a este grupo de pacientes y familias (Acosta, Abe-Sandes, Giugliani y Bittles, 2013). De acuerdo a la información descrita resulta de gran importancia el

abordaje de este estudio de caso con el fin de describir los procesos cognitivos de un adolescente con SS específicamente en los procesos de atención y funciones ejecutivas de los cuales no se encontró bibliografía que referenciara a estos dos componentes, permitiendo incrementar la bibliografía sobre el síndrome, ampliando el conocimiento sobre la problemática, formando a la vez las bases para futuras investigaciones e intervenciones neuropsicológicas no solo en Colombia sino en todo el mundo.

Método

Tipo de estudio

El presente estudio corresponde a un estudio descriptivo de caso único, fundamentado en el enfoque empírico analítico. Con los estudios de este tipo se busca especificar las propiedades, las características y los perfiles de personas, grupos, comunidades, procesos, objetos o cualquier otro fenómeno que se someta a un análisis (Hernández, Fernández y Baptista, 2013). Como es el caso del SS que corresponde a una anomalía genética con características particulares que lo definen.

Sujeto

Paciente JDS de 17 años de edad, de género masculino, lateralidad diestra y procedente de Bogotá, con escolaridad de noveno de bachillerato (actualmente), que asiste a consulta neuropsicológica debido a remisión de la institución educativa, quienes requieren evaluar su coeficiente intelectual para determinar sus habilidades y falencias a nivel cognitivo. Es producto del segundo embarazo, deseado, según la madre, a nivel de antecedentes pre, peri y postnatales, manifiesta que la alimentación fue buena, no hubo consumo de alcohol, sustancias psicoactivas o medicamentos, y no presenta incidentes importantes como caídas, cortes, enfermedades u hospitalizaciones. La madre reporta haber

sufrido un aborto espontáneo por una caída 5 años antes de estar embarazada del paciente; no tuvo complicaciones para quedar nuevamente embarazada, presentó un parto vaginal, a término, la condición general del paciente al nacer fue adecuada y sin complicaciones reportadas por el personal médico. Según la madre, JDS presentó una tonalidad morada en su rostro al nacer, su peso fue de 3600 gramos. La madre no recuerda la talla de nacimiento del paciente. En el desarrollo motor presentó sostén cefálico a los 3 meses, sedestación al año, bipedestación: al 1 año y medio, caminó al 1 año y medio, la madre reporta que el paciente solía caerse constantemente cuando estaba aprendiendo a caminar, expresó sus primeras palabras cuando tenía 1 año y medio, logro control esfínter anal y vesical hacia los 24 meses de edad. La evolución del lenguaje se dio a los 6 meses cuando empieza a balbucear, al año y medio pronuncia sus primeras palabras, logrando expresar oraciones compuestas a los 2 años y medio. En cuanto a antecedentes traumáticos, el paciente se golpea con un andén al caer, esto ocurrió al año y medio de edad, no presentó pérdida de la conciencia, aunque requirió sutura en la herida pues se golpea en el costado derecho de la frente, la madre no reporta cambios en su desarrollo posterior al evento. A la edad de 8 años cae de su propia altura fracturándose la muñeca, requirió uso de férula por un mes. A nivel medico/ patológico el paciente es diagnosticado a los 12 años, 6 meses y 9 días con síndrome de Sotos, pues presentó macrosomía fetal este síndrome le genera macrocefalia, manos y pies grandes, alteraciones en la coordinación, hipotonía reflexiva y retardo en la función motora. Actualmente, utiliza gafas de forma permanente, no reporta antecedentes quirúrgicos.

Ingresó a preescolar a los 5 años, su adaptación al inicio fue normal, donde según reporta la madre presentó un rendimiento académico apropiado. Actualmente se encuentra

en noveno grado, asignado a un grupo de educación especial, pues el colegio considera que el rendimiento escolar del paciente no es el adecuado. Presenta dificultades principalmente con asignaturas como matemáticas y español, y reporta la madre que el paciente se distrae mucho en clase y se dispersa a la hora de hacer trabajos académicos.

JDS vive con sus padres y su hermano mayor de 18 años quien se encuentra cursando ingeniería de sistemas. Es el menor de dos hermanos, sus padres viven en unión libre. La madre de JDS se dedica a servicios generales, y su padre es domiciliario en una ferretería. Manifiesta la madre no tener recursos adecuados a nivel económico. La relación entre los miembros de la familia es buena, son una familia muy unida. El ambiente familiar es armónico y cooperativo. Los métodos de disciplina que utilizan los padres con JDS se basan en la restricción de actividades placenteras como uso de la computadora, y cuando existe incumplimiento de las normas se suele aplicar el castigo verbal (Regaño). A nivel familiar la madre es portadora del genotipo para Síndrome de Sotos, no se reportan otros antecedentes médicos de relevancia.

Es importante destacar que según reporte del padre, JDS es capaz de realizar actividades de la vida diaria como bañarse, vestirse, comer y desplazarse por sí mismo, no obstante reporta que la madre suele sobreproteger al paciente, al punto que ella misma lo baña, le corta las uñas y no le permite salir solo a la calle.

En cuanto al área comportamental y conducta adaptativa la madre define al paciente como una persona tímida para interactuar socialmente, aunque adquiere confianza rápidamente con sus compañeros. Su conducta es tranquila la mayor parte del tiempo. Cuando se enoja se aísla, no tolera las bromas o las burlas hacia él. El padre y el hermano suelen hacer comentarios en doble sentido, pero el paciente no los comprende muy bien,

esta situación hace que se torne de mal genio. En ocasiones se muestra triste y de bajo estado de ánimo, en estas situaciones se aísla socialmente, aunque no informa las razones específicas, en esta fase suele dormir durante períodos prolongados de tiempo y pedir que lo dejen solo.

Instrumentos

Para la evaluación neuropsicológica del paciente se tuvieron en cuenta las siguientes pruebas:

Escala de inteligencia Wechsler para adultos, WAIS-IV. Es un test construido para evaluar la capacidad intelectual en general (CI), de individuos entre 16 y 90 años, 11 meses de cualquier raza nivel intelectual, educación, orígenes socioeconómicos y culturales y nivel de lectura. Es individual y consta de 4 índices: comprensión verbal, razonamiento perceptivo, memoria de trabajo y velocidad de procesamiento) y se añade un Índice de Capacidad General que se utiliza en el ámbito clínico. Pero ésta suma de habilidades no sólo se expresa en función de su calidad, sino también de factores no intelectuales como puede ser la motivación. Esta prueba posee baremos estandarizados. De acuerdo con la prueba de Stanford y Binet se considera un índice de validez superior a 0.80 y una confiabilidad de 0.98 (Wechsler, 2005).

Test de colores y palabras STROOP. Es una prueba utilizada para la detección de problemas neuropsicológicos, daños cerebrales y evaluación de la interferencia, de personas entre los 7 y 80 años, con una duración de 5 minutos. Es individual y consta de tres tareas Lectura de palabras, Denominación de colores y una última tarea de Interferencia. La comparación de las puntuaciones obtenidas en las tres tareas permite evaluar los efectos de la interferencia en el sujeto y su capacidad de control atencional. La sencillez de los

estímulos y su breve tiempo de aplicación permiten usar esta prueba en casos muy diversos (daños cerebrales, abuso de sustancias, demencia, psicopatología, estrés, etc.) independientemente del nivel cultural del sujeto. Baremos: por edad. Con baremos corregidos para la edad en niños (7 a 16 años), adultos (45 a 64 años) y adultos mayores (a partir de 65 años). (Golden, 1886). “El test de Stroop presenta un valor de confiabilidad test-retest de 0.884 y que los valores de las puntuaciones entre los cuartiles de edad más bajos y más altos no presentaron diferencias significativas ($t=1.771$; $gl=72$; $p=0.081$) lo que entrega información sobre la validez de constructo del instrumento” (Maureira et al., 2014, p. 346).

Test de clasificación de tarjetas de Wisconsin, WCST. Dada su posible sensibilidad a los efectos de las lesiones en el lóbulo frontal, es un test construido para evaluar los diferentes elementos de las funciones ejecutivas que requiere estrategias de planificación, indagaciones organizadas y utilización del “feedback” ambiental para cambiar esquemas., de individuos entre los 6 y 89 años. Es individual y consta de 8 Sets de tarjetas de estímulo. 128 Tarjetas de respuesta, divididas en 2 resmas. 2 Tarjetas de publicidad. El manual presenta una forma tipificada de aplicación y valoración junto con una amplia baremación y los resultados de diversos estudios sobre sus características psicométricas; incluye también ejemplos y datos para la interpretación clínica. La confiabilidad estimada del test, a excepción de la subprueba aprender a aprender se encuentra entre 1 y 0.89. (Grant y Berg, 1948).

Toulouse Pieron TP- R. Permite evaluar las aptitudes perceptivas y atencionales de los adultos. En concreto, permite evaluar la capacidad de atención sostenida, de concentración, de rapidez y agudeza perceptiva, así como la resistencia a la fatiga, a partir

de los 17 años. Su aplicación puede ser individual o colectiva, compuesta por una lámina de elementos gráficos, consiste en identificar qué figuras son iguales a dos modelos dados. En esta nueva edición revisada se ha llevado a cabo una actualización completa de la prueba y se han incluido diversos análisis de sus propiedades psicométricas así como un nuevo y completo baremo de adultos de población general compuesto a partir de más 9.800 casos. También cabe destacar la inclusión en esta edición revisada de una nueva medida que valora el estilo de respuesta de los evaluados, así como de varias puntuaciones parciales (aciertos, errores y omisiones) que permiten enriquecer la interpretación del rendimiento en la prueba. A continuación se proporcionan evidencias sobre la validez del Toulouse-Piéron-Revisado, Incluyendo datos sobre su relación con otras variables relevantes (validez convergente-divergente). En concreto, en este apartado se examina en qué medida las puntuaciones del Toulouse-Piéron-Revisado correlacionan con diversas pruebas de atención y percepción visual y con otras pruebas que miden aptitudes de tipo superior y flexibilidad cognitiva. (Toulouse, 2013)

Neuropsi Atención y Memoria NAM. Evalúa las funciones de atención y memoria para obtener un diagnóstico temprano y/o predictivo de alteraciones en estas funciones, permite evaluar de manera detallada los procesos de atención y memoria en pacientes psiquiátricos, geriátricos, neurológicos y pacientes con diversos problemas médicos. Entre los tipos de atención que evalúa, se encuentran la atención selectiva, sostenida y control atencional, así como tipos de etapas de memoria incluyendo memoria de trabajo y memoria a corto y largo plazo para material verbal y visoespacial, la prueba es individual y se compone de 5 secciones, 3 áreas y 29 subpruebas. El instrumento cuenta con una base sólida de datos normativos que se obtuvieron de una población hispanohablante de los 6 a

los 85 años de edad. Confiabilidad y Validez, instrumento confiable y objetivo, diseñado a partir de sólidas bases teóricas y experimentales de la neuropsicología (Ostrosky, Gómez, Matute, Roselli, Ardila y Pineda, 2012)

Inventario de depresión de Beck-II BDI-II. Es un autoinforme que proporciona una medida de la presencia y de la gravedad de la depresión en adultos y adolescentes de 13 años o más. Se compone de 21 ítems indicativos de síntomas tales como tristeza, llanto, pérdida de placer, sentimientos de fracaso y de culpa, pensamientos o deseos de suicidio, pesimismo, etc. Estos síntomas se corresponden con los criterios para el diagnóstico de los trastornos depresivos recogidos en el DSM-IV (Manual diagnóstico y estadístico de los trastornos mentales, cuarta edición. La validez discriminante del BDI respecto a diversos rasgos específicos de ansiedad medidos con autoinformes (ansiedad social, evaluativa, interpersonal y a los exámenes) fue aceptable, con correlaciones relativamente bajas que oscilaban entre 0,11 y 0,45. (American Psychiatric Association, 1994) y CIE-10 (Clasificación Estadística Internacional de Enfermedades y Problemas relacionados con la Salud, Organización Mundial de la Salud, 1993). (Aaron, Beck, Robert, Steer y Brown, 1996).

Procedimiento

Fase 1: Identificación del caso a estudiar, así como las características particulares del paciente en relación con el motivo de la remisión y motivo de consulta., teniendo en cuenta su relevancia clínica y la revisión teórica, de acuerdo a ello se determina la descripción de los procesos cognitivos del paciente centrados en atención y funciones ejecutivas. Firma del consentimiento informado y entrevista.

Fase 2: Evaluación Neuropsicológica. Se programaron 7 sesiones de las cuales el paciente asistió únicamente a 4 de ellas, cada una de aproximadamente 60 minutos, en donde se realizó la aplicación de las diferentes pruebas neuropsicológicas descritas anteriormente.

Fase 3: Análisis de resultados, entrega de informe y estructuración de la descripción de los procesos cognitivos del paciente: En esta fase se realiza el análisis neuropsicológico de las pruebas aplicadas, se establece la descripción de cada uno de los procesos cognitivos del paciente, y se hace entrega de los resultados de la evaluación a los padres.

Consideraciones éticas

Los procedimientos de este estudio cumplieron lo establecido en la Resolución N° 8430 de 1993 del Ministerio de Salud “Normas Científicas, Técnicas y Administrativas para la investigación en seres humanos. La madre del paciente brindó el consentimiento informado escrito para la realización de la evaluación neuropsicológica, así como para la publicación y divulgación del caso con fines académicos, asegurando la debida confidencialidad de la información personal para proteger la identidad de la paciente.

Todos los datos personales y resultados fueron manejados de forma confidencial, solo el personal del presente estudio tuvo acceso a estos y no fueron divulgados sin previa autorización de la madre. Este estudio es considerado una investigación de riesgo mínimo por la Resolución 8430 de 1993 del Ministerio de Salud. Los resultados de la evaluación fueron explicados a la madre en forma privada al finalizar el proceso; comunicando los hallazgos clínicamente significativos y orientándola para que la paciente pueda recibir el manejo especializado pertinente. De igual manera tanto el paciente como la madre del mismo fueron informados acerca de la investigación científica, la propiedad intelectual y

las publicaciones de acuerdo a lo mencionado por el capítulo VII de la ley 1090 de 2006 del código deontológico y bioética para el ejercicio de la psicología en Colombia.

Resultados

Con el objetivo de realizar un análisis descriptivo del desempeño del participante, se incluyó en este apartado la descripción de los procesos cognitivos evaluados de atención, memoria, y las funciones ejecutivas.

Durante las sesiones el paciente se muestra colaborador dentro del proceso de evaluación, tímido, sin embargo evidencia empatía con el evaluador manteniendo contacto visual esporádico. Su tono de voz es bajo y su lenguaje es poco fluido, suele responder a las preguntas con respuestas cerradas “Sí-No”. Durante la evaluación atiende a las instrucciones dadas, permanece sentado y realiza las tareas de acuerdo a los lineamientos dados. Se muestra ansioso al momento de desarrollar las pruebas y sentirse evaluado, en esta situación presenta reacciones fisiológicas en sus manos y sudoración en el rostro, no obstante con el paso de las sesiones de evaluación, estos síntomas se fueron mitigando. Se encuentra orientado en espacio, aunque tiene dificultades en ubicación temporal, ya que no responde de forma adecuada el día y la fecha que se le indaga.

A nivel de funcionamiento emocional, JDS fue evaluado mediante la escala BDI que permite detectar signos y síntomas depresivos, y en la cual obtiene una puntuación de (3) lo que representa un índice de depresión mínima, por tanto JDS no manifiesta alteraciones en hábitos de sueño, alimentación, irritabilidad, pérdida de interés en actividades placenteras, cansancio fatiga o falta de concentración, las cuales son categorías evaluadas por la escala.

Tabla 1
Descripción de resultados WAIS-IV.

Subprueba	Puntuación Natural	Puntuación escalar					Rango
Diseño con cubos	24		6			6	Bajo
Semejanzas	16	7				7	Promedio Bajo
Retención de dígitos	15			5		5	Bajo
Matrices	10		7			7	Promedio Bajo
Vocabulario	14	6					Bajo
Aritmética	5			3		3	Muy Bajo
Búsqueda de símbolos	27				9	9	Promedio
Rompecabezas visual	7		6				Bajo
Información	6	7				7	Promedio Bajo
Claves	32				6	6	Bajo
(Sucesión de números y letras)	6			1			Muy Bajo
(Peso Figurado)	12		9			9	Promedio
(Comprensión)	17	9				9	Promedio
(Cancelación)	13				6		Bajo
(Figuras Incompletas)	6				6		Bajo
Suma de puntuaciones escalares		23	22	8	15	68	
		CV	RP	MT	VP	CIT	

Nota: La puntuación media se enmarca en un rango entre 8 a 12.

Se reemplazó la puntuación de la subprueba vocabulario (6) por la subprueba comprensión para obtener el CV. *Se reemplazó la puntuación de la subprueba rompecabezas visual (6) por la puntuación de la subprueba peso figurado (9) para obtener el RP.

Tabla 2.
Puntuaciones índices WAIS-IV.

Escala	Suma de puntuaciones escalares	Puntuación Compuesta	Rango percentil	Intervalo de confianza	Rango
Comprensión verbal	23	87	19	81-94	Promedio bajo
Razonamiento perceptual	22	85	16	80-92	Promedio bajo
Memoria de trabajo	8	66	1	61-75	Muy bajo
Velocidad de procesamiento	15	86	18	79-96	Promedio bajo
CI Total	68	81	10	77-87	Promedio Bajo

Tabla 3.
Descripción de resultados Neuropsi Atención y Memoria

NEUROPSI ATENCIÓN Y MEMORIA		
Subprueba	Puntuación Directa	Puntuación normalizada
1.A. Orientación tiempo	1	1
1.B. Espacio	2	10
1.C. Persona	1	10
2. Atención y concentración (Retención de dígitos en progresión)	4	2
3. Memoria de trabajo. Retención de Dígitos en Regresión	2	4
4. Codificación. Curva de memoria espontánea	8	12
5. Codificación. Visoespacial. Figura de Rey	14	1
6. Codificación memoria lógica	9	10
7. Codificación caras	4	12
8. Funciones frontales. Formación de categorías	13	10
9. Funciones de evocación. Memoria verbal	4	6
9.2 Memoria verbal por claves	6	8
9.3 Memoria verbal por reconocimiento	9	10
11. Codificación de pares asociados	7	9
12. Funciones de evocación. Memoria visoespacial (Figura Rey)	19,5	8
13. Funciones de evocación. Memoria lógica verbal	7	8

14. Funciones de evocación. Memoria de caras	2	13
15. Atención y concentración. Cubos en progresión	3	1
16. Memoria de trabajo. Cubos en progresión	3	3
17. Atención y concentración. Detección de Dígitos	9	10
18. Atención y concentración. Series sucesivas	0	6
19. Fluidez Verbal Semántica	20	10
20. Fluidez Verbal Fonológica	19	12
21. Funciones de evocación pares asociados	10	12
22. Funciones motoras	18	7
27. Stroop	36	12

Tabla 4.
Descripción de resultados de Tolouse Pieron

	TOTAL	IGAP	PERCENTIL
Aciertos	201	1	1
Errores	1		
Omisiones	199		
Total respuestas	400		

Tabla 5.
Descripción de resultados Wisconsin

	Directa	Percentil
Total errores	44	16
Porcentaje de errores	34	19
Categorías formadas	4	6 - 10
Errores perseverativos	17	25
Errores no perseverativos	27	10

Tabla 6.
Descripción de resultados STROOP

	PD	PT
P	100	42
C	63	38
PC	43	44
PC'	38,6	40
PC-PC'	4,4	52

De acuerdo los datos cuantitativos presentados en las tablas anteriores se puede deducir que:

Capacidad intelectual

JDS obtiene una puntuación total de 81 en la prueba de inteligencia, (Ver tabla 2) que ubica su desempeño en la categoría de funcionamiento intelectual “media-baja”. Se apreciaron habilidades en comprensión verbal (87); velocidad de procesamiento por debajo del promedio en (86) y en razonamiento perceptual (85) y muy por debajo de lo esperado en Memoria de trabajo (66).

De acuerdo con lo anterior, se realiza un análisis de cada índice por separado:

Índice de Comprensión verbal (ICV = 87). Representa una medida de la formación de conceptos, procesamiento de la información, capacidad de razonamiento verbal y del nivel de conocimientos adquiridos en el entorno. Dentro de los subtest verbales, JDS presenta un desempeño promedio bajo en pruebas de comprensión verbal, logra denominar y diferenciar elementos cotidianos, a la vez que identifica y reconoce las consecuencias de sus acciones en los contextos sociales, y posee un buen sentido común en las situaciones que se relacionan con un adecuado juicio social. Por otro lado presenta bajo desempeño en

su repertorio de palabras y vocabulario en general, ya que asocia de manera concreta, así mismo se le dificulta comprender dichos y refranes de acuerdo a la subprueba comprensión del WAIS IV. (Ver tabla 2).

Índice de Razonamiento perceptual (IRP = 85). Este índice es una medida de razonamiento fluido y procesamiento visual, donde se evidencia un desempeño por debajo del promedio ya que JDS posee un bajo grado de alerta visual, de identificación, reconocimiento y discriminación visual. Se evidencian fallas para realización de tareas viso-construccionales y coordinación viso motora, así como para realizar tareas que impliquen razonamiento abstracto, y la formación de conceptos y categorías a partir de material visual. En relación a la subprueba peso figurado JDS logra discriminar por medio de razonamiento visual la diferencia de cantidades entre un conjunto de elementos, y así mismo obtener cálculos aproximativos de manera mental. (Ver tabla 2).

Índice de Memoria de trabajo (IMT = 66). Mide la capacidad de retener información de modo temporal generando asociaciones, realizar alguna operación con esa información y producir un resultado. Presenta un promedio muy bajo, ya que se evidencian dificultades en capacidad para retener detalles presentados oralmente y en la manipulación de datos numéricos, no presenta adecuada retención de información simple, cuando la información se complejiza tiene dificultad para realizarlo. (Ver tabla 2).

Índice de Velocidad de procesamiento (IVP = 86). Esta escala evalúa la capacidad para desempeñar tareas simples con rapidez. Presenta un promedio bajo, durante la evaluación se evidencia dificultad en la capacidad de explorar, ordenar y discriminar información visual, así como poca habilidad para planificar la búsqueda ordenada de

información, por ello puede no desempeñar tareas simples de forma rápida para su edad. (Ver tabla 2).

Atención

De acuerdo a los resultados en la tabla 1 se reporta el desempeño en la prueba de Retención de dígitos directa (5), presentado baja resistencia a la distracción, de igual modo en la subprueba de Figuras incompletas (6), mostró una baja habilidad en percepción y atención visual, para diferenciar detalles importantes y no importantes. En las subpruebas de Claves obtuvo una puntuación de (6) y Búsqueda de Símbolos obtuvo una puntuación de (9), evidenciando dificultades en destrezas viso-motoras, y baja velocidad de procesamiento. Así mismo se corrobora con la subprueba cubos en progresión del Neuropsi atención y memoria (Ver tabla 3).

De acuerdo a los resultados obtenidos tras la ejecución de las pruebas enfocadas en procesos atencionales (ver tabla 4) el paciente presenta déficits en atención sostenida y selectiva, pues existe dificultad para mantener los recursos atencionales durante un período de tiempo prolongado y resistiendo a la fatiga (atención sostenida), a la vez que presenta falencias para inhibir estímulos irrelevantes del ambiente, (atención dividida y alternante).

JDS mostró dificultades semánticas, evidenciadas en la puntuación obtenida en la subprueba Vocabulario del WAIS -IV (6) siendo bajo (ver tabla 1) lo que se interpreta como un bajo nivel de conceptualización del lenguaje en relación al repertorio de vocabulario que el paciente maneja para su edad. JDS logra denominar elementos, categorizarlos y encontrar relaciones entre los mismos.

Gnosias y Praxias

En la tabla 1 se observan los resultados de la subprueba de Diseño con cubos (6), sugieren una disminución en su habilidad para el análisis, síntesis, comprensión y razonamiento en las relaciones espaciales. Sumado a ello en la ejecución de la copia de la figura compleja de Rey-Ostorrieth (ver tabla 3) JDS elabora una figura con pocos elementos configuracionales, con omisión de detalles internos y externos, además de desorganización de los trazos que derivan en una copia tipo IV (yuxtaposición de detalles) en la cual no se reconoce fácilmente el modelo previamente presentado. Se identifica poca planeación para la realización de la copia, dado que no logra reproducir de forma organizada los diferentes elementos que componen la figura. Respecto a las gnosias JDS logra reconocer colores y nominarlos de acuerdo al test de Stroop, (ver tabla 6), de igual manera reconoce figuras geométricas y las categoriza de acuerdo a la solicitud que se le asigne, tal como se apreció en el desarrollo de la prueba WSCT (ver tabla 5), reconoce rostros y les asigna una identidad única, de acuerdo a la subprueba memoria de caras, perteneciente al test Neuropsi atención y memoria (ver tabla 3).

Lenguaje

A nivel cualitativo el paciente presenta un lenguaje poco fluido, poco espontáneo tanto en sus respuestas como en la iniciación de una conversación, aunque sin dificultades en aspectos gramaticales y con adecuada comprensión como se aprecia en la subprueba comprensión del WAIS-IV (ver tabla1) A nivel del lenguaje escrito omite consonantes que hacen parte de una palabra, y no suele respetar los signos de puntuación, no obstante logra generar escritos legibles y con coherencia.

JDS mostró dificultades semánticas, evidenciadas en la puntuación obtenida en la subprueba Vocabulario del WAIS -IV (6) siendo limite (ver tabla 1) lo que se interpreta como un bajo nivel de conceptualización del lenguaje en relación al repertorio de vocabulario que el paciente maneja para su edad. JDS logra denominar elementos, categorizarlos y encontrar relaciones entre los mismos.

Memoria

En la tabla 3 JDS obtiene una puntuación normalizada de 12 en la ejecución de la curva de memoria, en este proceso se encuentra una curva ligeramente ascendente dado que refleja un volumen de memoria dentro de la normalidad, no realiza intrusiones ni perseveraciones. Se aprecia fenómenos como primacía del 50% y recencia 83%. De manera diferida (20 min) logra recordar espontáneamente 4/12 elementos, aunque se beneficia de la clave alcanzando una evocación de 6/12 elementos, así mismo por medio de reconocimiento alcanza una puntuación de 9/12 estando dentro de lo esperado estadísticamente de acuerdo a los resultados de la prueba Neuropsi atención y memoria. Lo que evidencia que los procesos mnésicos de codificación y consolidación se encuentran preservados, sin embargo se presentan fallas en procesos relacionados con la evocación.

En cuanto a memoria lógica logra recordar unidades de información básica y compleja de temas específicos obteniendo un perfil dentro de la media, (ver tabla 3) por otro lado, la memoria visual de JDS de acuerdo a la evocación de la figura de Rey-Osterrieth se encuentra conservada, pues logra obtener una puntuación de 19,5 (ver tabla3), que lo ubica en el promedio poblacional, no obstante la evocación presenta fenómenos como perseveraciones, contaminaciones y dificultad en la planeación al elaborar la figura, así mismo logra denominar por nombre propio estímulos previamente presentados

(codificación caras) y evocarlos tras un periodo de interferencia, denotando un mejor rendimiento en la evocación no verbal a diferencia de las tareas de evocación verbal presentadas, en cuanto a la memoria semántica JDS presenta un desempeño adecuado para el reconocimiento del significado de los objetos y el vocabulario como se aprecia en la prueba WAIS-IV (ver tabla 1) y Neuropsi. (Ver tabla 3)

Funciones Ejecutivas

Los resultados de la prueba de inteligencia evidenciados en la tabla 1, en esta JDS muestran habilidades para trabajar con información de mediana complejidad, con buen desempeño para material visual. Se observó dificultad en su memoria de trabajo, es decir, para retener temporalmente cierta información, trabajar u operar con ella y generar un resultado, reflejado en la subprueba Aritmética (3) del WAIS-IV, como en las subpruebas retención de dígitos inverso, cubos en regresión de la prueba Neuropsi atención y memoria. (Ver tabla 3) Se encuentra un adecuado desempeño para formar categorías de elementos en la prueba Neuropsi atención y memoria, a su vez presenta una ejecución dentro de lo esperado en las tareas de fluidez verbal, lo que sugiere que el paciente conserva la capacidad para realizar una adecuada búsqueda activo-ejecutiva de información a partir de claves semánticas y fonológicas. (Ver tabla 3)

Respecto a las funciones motoras JDS presenta un desempeño promedio en las tareas que requieren de la ejecución de un programa motor basado en instrucciones simples y complejas.

En lo que respecta al control inhibitorio evaluado a través de la prueba Stroop (ver tabla 6), JDS muestra un desempeño adecuado sin errores tipo Stroop. En cuanto al índice de interferencia (PC-PC') obtiene una puntuación de 4,4 encontrándose dentro de la

normalidad estadística, que representa una buena capacidad para inhibir respuestas altamente automatizadas ante las demandas del ambiente, logrando un buen manejo de los estímulos competitivos o capacidad inhibitoria, no obstante obtiene una puntuación de 38 en el índice C (color) que puede estar relacionado con los déficits en recursos atencionales (atención selectiva) que presenta el paciente.

Por otro lado en cuanto al análisis de la capacidad ejecutiva que implica la generación de respuestas alternativas ante las demandas cambiantes del ambiente (flexibilidad cognitiva) evaluada mediante el test WCST (ver tabla 5), JDS muestra una ejecución por debajo de lo esperado para su edad, ya que logra formar 4/6 categorías, y presenta errores totales (44) distribuidos en errores perseverativos (17) y no perseverativos (27), lo que finalmente representa déficits en flexibilidad cognitiva, que se aprecia en el desempeño de las subpruebas matrices y semejanzas del WAIS-IV. (Ver tabla 1)

Discusión

En relación a la etiología del síndrome, tal como lo explican los hallazgos de Kurotaki (2003) y en concordancia con los hallazgos de la prueba genética demostró la presencia de un patrón hereditario que subyace a la aparición del SS en el paciente, de modo los resultados de escaneografía de cráneo simple el sistema ventricular es de morfología usual, no existe desviación de la línea media, y se encuentra una adecuada diferenciación entre sustancia blanca y gris teniendo como conclusión del estudio un estado dentro de los límites normales, que explica la megalencefalia como factor genético y no producto de factores metabólicos o adquiridos al momento de explicar la macrocefalia del paciente.

En los aspectos cognitivos reportados por Kocjančič y Kindergarten (S.F) quienes ponen de manifiesto que en el SS se suelen presentar problemas en el aula como la dispersión, esto puede generarse debido a las falencias existentes en procesos atencionales, y su capacidad para mantener la focalización y resistencia a la fatiga. En los aspectos concernientes al lenguaje JDS evidencia rendimiento en la comprensión verbal de instrucciones básicas, así mismo en el reconocimiento por el respeto hacia las normas y las consecuencias de sus actos evidenciando un adecuado juicio social, así mismo, Según Marín, García y Lapunzina (2011) describen alteraciones en articulación y pronunciación en los diferentes fonemas, sin embargo se ha encontrado por medio del análisis clínico que JDS posee una adecuada articulación y coherencia tanto a nivel del lenguaje hablado como en las habilidades de lecto-escritura, logra comprender los textos que se le presentan, no se evidencian errores de articulación y pronunciación en los diferentes fonemas, ni presenta

por tanto omisiones, o sustituciones, aunque su expresión verbal es poco espontánea al momento de iniciar una conversión, y sus respuestas son muy concretas, tal como lo mencionan Ruggieri y Arberas (2003) quienes reportan que las personas con SS presentan larga latencia para responder.

Abordando el proceso de memoria, como lo mencionan los postulados de Gómez, García y Badía (2014) al expresar que los pacientes con SS suelen manifestar problemas para la evocación de información, esto se logra corroborar tanto en memoria verbal como no verbal, ya que muestra una curva de memoria ascendente, sin embargo tras un periodo de interferencia logra evocar menos de la mitad de elementos presentados.

En cuanto a la torpeza motora que se observa en los pacientes con este diagnóstico según (Hidalgo 2016), la cual no se evidenció en JDS de acuerdo a la observación de su marcha y su habilidad actual para realizar deporte según reporte materno, por otro lado la evaluación de las funciones premotoras en JDS mostraron una adecuada habilidad para seguir instrucciones de secuencias de movimientos simples, pero se evidencia falencias en destrezas visomotoras.

Finalmente en cuanto a sus funciones ejecutivas de JDS se encuentra que el paciente posee habilidades para trabajar con información de mediana complejidad, con buen desempeño para material visual, aunque se observó dificultad en su memoria de trabajo, sin embargo conserva la capacidad para realizar una adecuada búsqueda activo-ejecutiva de información a partir de claves semánticas y fonológicas.

Referencias

Acosta AX, Abe-Sandes K, Giugliani R, Bittles AH. (2013). Delivering Genetic Education and Genetic Counseling for Rare Diseases in Rural Brazil. *J. Genet. Couns.* 22(6):830-4

Amado, J. (S.F). Creatividad, atención, lateralidad, memoria, inteligencia emocional y rendimiento académico en el Síndrome de Sotos. Universidad Internacional de la Rioja. Recuperado de <https://reunir.unir.net/bitstream/handle/123456789/4579/AMADO%20MARTINEZ%2C%20JUAN%20MANUEL.pdf?sequence=1>

Baujat, G., Cormier, V. (2007). Sotos syndrome. *Orphanet J Rare Dis*, 2: 36.

Beck AT, Steer RA, Brown GK. Manual for the Beck Depression Inventory–II. San Antonio, TX: Psychological Corporation; 1996.

Beck, A., Steer, R., Brown, G. (2011). Inventario de Depresión de Beck. Versión Española.

Benedet, M. (2002). Neuropsicología Cognitiva. Aplicaciones a la clínica y a la investigación Fundamento teórico y metodológico de la Neuropsicología Cognitiva. Instituto de Migraciones y Servicios Sociales (IMSERSO). Recuperado <http://sid.usal.es/idocs/F8/8.1-6407/neuropsicologia.pdf>

Chelune, G., Curtiss, G., Heaton, R., Kay, G., Talley, J. (2001). WCST Test de clasificación de tarjetas de Wisconsin. TEA Ediciones.

Cole, T., Huges, H. (1994). Sotos syndrome: A study of the diagnostic criteria and natural history. *J Med Genet* 31:20-32.

Fenichel, G. (2010). Trastornos en la forma y volumen del cráneo. *Neurología pediátrica clínica*. Barcelona-España. Elsevier. 6(18):369-386.

Gómez, P. M. (2010). Síndrome de Sotos. (Tesis presentada para la obtención del grado de doctor). Universidad Complutense. Madrid

Gómez, P. M., García, E. G.; Lapunzina, P. B. (2011). Caracterización y Atención Temprana del Síndrome de Sotos Characterization and Early Warning of Sotos Syndrome. *Disability and Rehabilitation*. 22(7):165-174.

Hernández, R., Fernández, C., Baptista, P. (2013). Metodología de la investigación. Editorial Sampieri. Quinta edición.

Hidalgo, J. (2016). Síndrome De Sotos: Un Sobrecrecimiento Con Fenotipo Reconocible. Universidad De Zaragoza. Facultad De Medicina Recuperado <http://zaguan.unizar.es/record/57617/files/TAZ-TFG-2016-1009.pdf>

Hurtado, J. (2016). Estado de las enfermedades raras que cursan con discapacidad intelectual en Colombia. Recuperado de <http://repository.urosario.edu.co/bitstream/handle/10336/12129/Estado%20de%20las%20e>

[nfermedades%20raras%20que%20cursan%20con%20discapacidad%20intelectual%20en%20Colombia..pdf?sequence=1](#)

Imaizumi K., Kimura J., Matsuo M., Kurosawa K., Masuno M., Niikawa N. y Kuroki Y. (2002). Sotos syndrome associated with a de novo balanced reciprocal translocation t(5;8)(q35;q24.1). *American Journal of Medical Genetics*, 107(1), 58-60.

Kocjančič, M., Kindergarten, M. (S.F). Hana Feels Good at School: An Example of Good Teaching Practice in Integrating a Girl with Sotos Syndrome into Primary School. Recuperado de <http://www.fm-kp.si/zalozba/ISBN/978-961-6573-65-8/343-348.pdf>

Kurotaki, N., Harada N., Shimokawa O., Miyake N., Kawame H., Uetake K., Makita Y., Kondoh T., Ogata T., Hasegawa T. and others. (2002). Fifty microdeletions among 112 cases of Sotos syndrome: low copy repets possibly mediate the common deletion. *Hun Mutat*, 22(5),378-87.

Kurotaki, N., Höglund, P., Kytölä, S., Miyake, N., Somer, M. y Matsumoto, N. (2003) Familial Sotos syndrome is caused by novel 1bp deletion of the NSD1 gene. *Journal of Medical Genetics*, 40, 51-54

Kurotaki, N., Kamimura J., Endo Y., Kinoshita A., Miyake N., Shimokawa O., Harada N., Visser R., Ohashi H., Miyakawa K. and others. (2003). Identification of eight novel NSD1 in Sotos syndrome. *Journal of Medical Genetics*, 40(11)-26.

Kurotaki, N., Nagai T., Matsumoto N., Harada N., Niikawa N., Ogata T., Imaizumi K., Kurosawa K., Kondok T., Ohashi H. and others. (2003). Sotos syndrome and haploinsufficiency of NSD1: clinical features of intragenic mutations and submicroscopic deletions. *J Med Genet*, 40(4), 285-9.

Lapunzina, P. (2010). Síndrome de Sotos. *Protoc diagn ter pediatri*. 1:71-9.

Lay-Son G, León L. (2015). Perspectivas actuales sobre el diagnóstico genómico en pediatría. *Rev Chil Pediatr*. 86:3---11.

Mallea, E., Cortés, R., Avaria, M., Kleinstauber, S. (2014). Enfrentamiento de macrocefalia en niños. *Revista Pediatría Electrónica*. 11(2): 41-53

Marín, P. (2011). Síndrome de Sotos. Universidad Complutense de Madrid. Recuperado de. <https://eprints.ucm.es/12499/1/T32791.pdf>

Marín, P. García, E. y Lapunzina, P. (2011). Caracterización y Atención Temprana del Síndrome de Sotos. *Psicología Educativa*. 17: 209-224

Maureira, F., Aravena, C., Gálvez, C., & Flores, E. (2014). Propiedades Psicométricas y datos normativos del test de stroop y del test torre de Hanoi en estudiantes de educación física de Chile. *Rev GPU*, 10(3), 344-349.

Ministerio de Salud y de la Protección Social. (2010). Enfermedades Huérfanas. Congreso de Colombia. Ley 1392 de 2010. Colombia. Diario Oficial 47758; julio 2 de 2010. Recuperado de

<https://www.minsalud.gov.co/sites/rid/Lists/BibliotecaDigital/RIDE/DE/DIJ/ley-1392-de-2010.pdf>

Ministerio de Salud y de la Protección Social. (2018). Anexo Técnico Listado de Enfermedades Huérfanas. Congreso de Colombia. Ley 1392 de 2010. Colombia. Recuperado

http://www.consultorsalud.com/sites/consultorsalud/files/lista_de_enfermedades_huerfanas_actualizada_-_resolucion_5265_de_2018.pdf

Morrow, J. D., Whitman, B.Y., Accardo, P. J. (1990). Autistic disorder in Sotos syndrome: a case report. *European Journal of Pediatrics*, 149, 567-569

Mouridsen, S., Hansen, M. (2002). Neuropsychiatric aspects of Sotos syndrome. A review and two case illustrations. *European Child & Adolescent Psychiatry*, 11: 43-48

Orphanet. (S.F). Síndrome de Sotos. Recuperado https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?Expert=821&lng=ES

Ostrosky-Solís, F., Gómez, M.E., Matute, E., Rosselli, M., Ardila, A. & Pineda, D. (2007). Neuropsi Attention and Memory: A neuropsychological test battery in Spanish with norms by age and educational level. *Applied Neuropsychology*, 14, 156-70.

Ruggieri, V.L., Arberas C.L. (2003). Fenotipos conductuales. patrones neuropsicológicos biológicamente determinados. *Revista de neurología*, 37, 239-253

Ruggieri, V.L., Arberas C.L. (2009). Síndromes genéticos reconocibles en el periodo neonatal. *Medicina (Buenos Aires)*, 69(1): 15-35.

Saldarriaga, W. Molina, L y Ramírez, J. (2016). Síndrome de Sotos diagnosticado por hibridación genómica comparativa. *Revista Chilena de Pediatría*. 87(4):288-292

Santana, E. Tamayo, V. Márquez, N. Ángeles, L. Piriz, A. (2012). Síndrome de Sotos. Reporte de caso. *Memorias convención Internacional de Salud Pública. Cuba Salud*. Recuperado de actasdecongreso.sld.cu/downloads/1767/203-3740-3-PB.pdf

Sanz, L. Benito, C y Irimia, A. (2014). Neuropsiquiatría en el síndrome de sotos: revisión y actualización a propósito de un caso. *Revista de Psiquiatría*. 31(4): 43-46

Síndrome de Sotos. Instituto de Genética Médica y Molecular. Hospital Universitario La Paz, Madrid *Protoc Diagn Ter Pediatr*, 1 (2010), pp. 71-79

Tatton, K., Douglas, J., Coleman, K., et al. (2005). Genotype-Phenotype associations in Sotos syndrome: An analysis of 266 individuals with NSD1 aberrations. *Am J Hum Genet* 77:193-204.

Tatton, K., Douglas, J., Coleman, K., et al. (2005). Multiple mechanisms are implicated in the generation of 5q35 microdeletions in Sotos syndrome. *J Med Genet*, 42 (2005), pp. 307-313

Tatton-Brown K, Trevor RP, Nazneen R. (2004). Sotos syndrome. En: Pagon RA, Adam MP, Ardinger HH, et al, editores. *Gene Reviews* [internet ; consultado 12 oct 2018].

1993-2018.

Recuperado

https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1479/#_NBK1479_pubdet

Toulouse, É., & Piéron, H. (2013). TP-R: Toulouse-Piéron-Revisado : prueba perceptiva y de atención : manual (8.a ed.). Madrid: TEA.

U.S. National Library of Medicine. (2018). Sotos Syndrome. Recuperado de <https://ghr.nlm.nih.gov/>

Vázquez-del Campo AR, Torres-Maldonado L, Sánchez-Sandoval S, Frías-Vázquez S, Lieberman Hernández E, Del Castillo-Ruiz V, et al. Duplicación 5q34q35.3 que involucra el gen NSD1: región delimitada por microarreglos de hibridación genómica comparativa. A propósito de un caso. *Acta Pediatr Mex.* 2016; 37(5):271-281.


Velasco, M. H., Martín, M. A., Galvis, J., Buelvas, L., Sánchez, Y., Umaña, L. A., Acosta, J. (2016). Genética clínica comunitaria: exploración de patología genética en Boyacá, Colombia. *Salud Pública*, 19(1): 32-38.

Wechsler, D. (2007). Escala Wechsler de Inteligencia para adultos IV. Manual Moderno.

Anexos

Anexo 1

Consentimiento Informado



Universidad De San Buenaventura
Bogotá D.C

CONSENTIMIENTO INFORMADO

Fecha: 22/11/2018

Somos estudiantes graduados en Psicología que estamos llevando a cabo nuestro trabajo de grado para optar al título de Especialistas en Evaluación y Diagnóstico Neuropsicológico. El objetivo de nuestro trabajo es establecer el perfil neuropsicológico de un adolescente diagnosticado con Síndrome de Sotos. Por ello, solicitamos su autorización para participar voluntariamente en esta investigación.

El estudio consiste en evaluación neuropsicológica mediante el uso de distintas pruebas, para así llegar a conclusiones que pueden ser de gran aporte para el desarrollo y conocimiento científico. El proceso de evaluación será llevado a cabo en 6 sesión/es y será estrictamente confidencial, por ende, su nombre no será publicado.


De antemano, agradecemos mucho la atención que nos ha prestado y la ayuda que hasta el momento nos pueda brindar.

Autorizo

Yo, _____ identificado con cédula de ciudadanía número _____ de _____ manifiesto a ustedes mi aceptación para participar en la Evaluación Neuropsicológica dirigida por personas vinculadas a la Universidad de San Buenaventura, Bogotá D.C. (estudiantes de posgrado). De igual manera, que la información obtenida pueda ser utilizada con fines pedagógicos y/científicos, entendiendo que dicha información concerniente a la evaluación es totalmente confidencial.

En forma expresa manifiesto que he leído y comprendido íntegramente este documento y en consecuencia acepto su contenido y las consecuencias que de él se deriven.

Anexo 2


Laboratorio Clínico - Centro de Diagnóstico

Sede Calle 96

Bogotá, D.C., diciembre 02 de 2012

NOMBRE :
DOCUMENTO :
EDAD :
TELÉFONO :
EPS :
M.T :

ESCANOGRAFÍA DE CRANEO SIMPLE

Se realizaron cortes axiales desde la base de cráneo hasta el vertex evidenciando:

Adecuada diferenciación entre sustancia blanca y sustancia gris.


No se definen áreas de hemorragia intra-parenquimatosa ni infartos territoriales.

No hay desviación de las estructuras de la línea media ni colecciones anormales extra-axiales.

El sistema ventricular es de morfología usual.

La fosa posterior es de aspecto corriente.

OPINIÓN:
ESTUDIO DENTRO DE LÍMITES NORMALES.

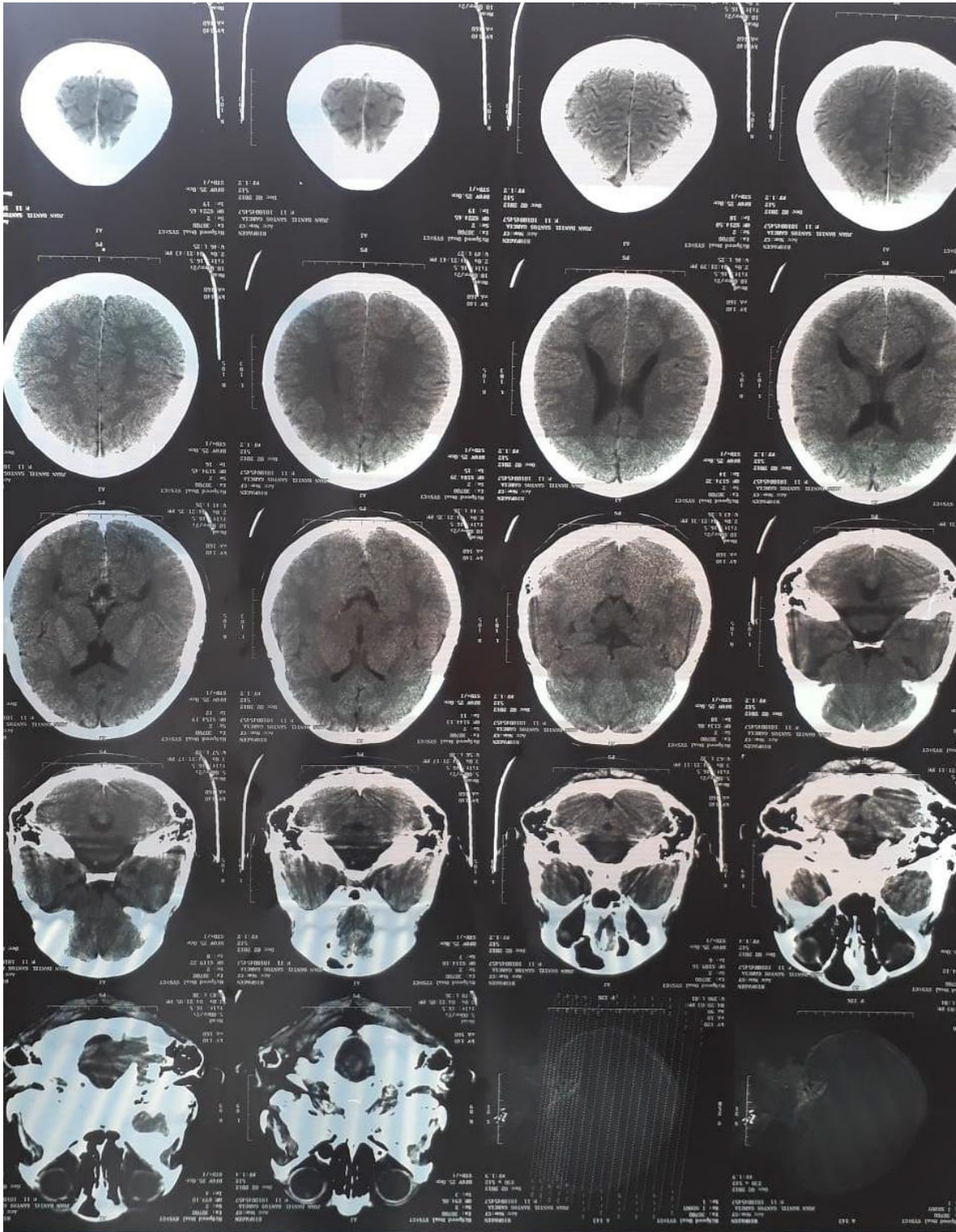


DR. LEONIDAS BORRERO
MD. RADIOLOGO
R.M. 19054349
KM 46/9/02

BOLMAGEN S.A.S. es una empresa de servicios de diagnóstico por imagen, especializada en estudios de tomografía computarizada y resonancia magnética, con sedes en Bogotá, Medellín y Pereira.

BOLMAGEN S.A.S.
Sede Norte: Clínica Simón Bolívar Diagnóstico 127 A-16A - Tel: 3283370
Sede Sur: Avenida Sur No. 85 - 84 - Tel: 3787470
Unidad Clínica: Calle 100 No. 85 - 85 - Tel: 3048386

Anexo 3



Anexo 4

Inicio Atención: 2013/08/01 08:20:00 Fin Atención: 2013/08/01 08:39:52

IPS Atención: _____ Ciudad: _____
 Paciente: _____ Identificación: _____ Estado Civil: _____
 Sexo: MASCULINO Edad: 12 Años 8 Meses 9 Días Fecha Nac: _____ Grupo Atención: Otros
 IPS Primaria: _____ Regional: _____
 Fecha Ingreso: _____ Hora Ingreso: _____ No. Cuenta: _____ Ocupación: _____
 Dirección: _____
 Convenio: _____

Causa Externa: _____
 Finalidad: _____
 Acompañante: _____ Tel: _____
 Responsable del Usuario: _____ Tel: _____
 Parentesco Responsable: _____

Motivo Consulta: EDAD 12 AÑOS 8 MESES
 DIAGNOSTICO
 SINDROME DE SOTOS
 HERENCIA AUTOSOMICA DOMINANTE
 RIESGO DE RECURRENCIA DEL 50%

Enfermedad Actual: ESCOLARIZADO EN 6TO GRADO DESMPENJO ESCOLAR ACEPTABLE
 ALIEMTNACION NORMAL VACUNAS COMPLETAS
 ASINTOMATICO

RECOMENDACIONES: PACEITEN CON CAUDRO CLINICO SINDROME DE SOTOS EL CUAL SE CARATERIZA POR
 MACROSOMIA Y MACROCEFALIA. MANOS Y PIES GRANDES Y ALTERACIONES EN LA CORDINACION. ALCUNSO
 PACINETES PEUDEEN PRESENR DEFICIT COGNITIVO. MALA CORDINACION. HIPOTONIA HIPERREFLEXIA. RETARDO EN
 AL FUNCION MOTORA Y ALTERACIONES EN LA CODUCTA TIENE HISTORIA DE MACROSOMIA FETAL. HAY MAYOR
 CREIMIENTO DEL PERIEMTROCEFAICO. HABITAULEMNE POR ENCIAM DEL P97. LAS MOSNO LOS PIES Y LA TALLA.
 ESTA ALTERACION ES DE HEREDI AUTOSOMICA DOMINATE CON UN RIESGO DE RECURRENCIA DEL 50% EN HIJOS E
 SE CITA ACONTROL EN 6 MESES POR HAORA PERSITE HIEPRCREIMIENTO. TIENE UN FENOTIPO
 MATERNO Y UN BUEN DESMEPEÑO ESCOLAR

SIGNOS VITALES: FC: 78 Sístole: Diástole: T.A.M:00 FR: 20 T°: Saturación: 0 Glucometria: 0
 Talla: 163 Peso: 65 I.M.C: 24,46

REVISIÓN POR SISTEMAS

Sistema	Variable	Observaciones
Neurológico y Psíquico		
Órganos de los sentidos		
Piel y Fanereas		
Sistema Cardiovascular		
Sistema Colágeno		
Sistema Endócrino		
Sistema Gastrointestinal		
Sistema Genital		
Sistema Linfático		
Sistema Muscular		
Sistema Osteoarticular		
Sistema Respiratorio		
Sistema Sanguíneo		
Sistema Urinario		

EXAMEN FISICO

Parte del Cuerpo	Variable	Observaciones
a. Cabeza y Cráneo	Anormal	PC DE 62 CM AMS DEL P 97
c. Oído	Normal	
o. Osteomuscular	Anormal	HIEPRMÓVILIDA ARTICUALR
f. Cuello	Normal	
i. Abdomen	Anormal	ABUNDATE PANICULO ADIPOSO
r. Aspecto General	Anormal	

DIAGNOSTICOS

Nombre	Tipo	CIE10	Tipo Dx	Observaciones
Macrocefalia	DIAGNOSTICO PRINCIPAL	Q753	IMPRESION DIAGNÓSTICA	

INTERCONSULTAS

Nombre	Especialidad	Observaciones
GENETICA CONSULTA	GENETICA	

HeCh _____ 08:40:37 a.m. Pag. 1 De 2