



ESCUELA UNIVERSITARIA DE FISIOTERAPIA
GIMBERNAT-CANTABRIA

GRADO EN FISIOTERAPIA

TRABAJO DE FIN DE GRADO

Desarrollo psicomotor del niño con síndrome de Williams.

Un estudio transversal.

*Psychomotor development of children with
Williams syndrome.*

A cross-sectional study.

Autora: Elisa González-Lamuño

Directora: Saray Lantarón

Torrelavega, junio 2017

Índice

RESUMEN/ <i>ABSTRACT</i>	3
1. INTRODUCCIÓN	5
1.1. El desarrollo psicomotor	5
1.2. Síndrome de Williams	6
1.2.1. Aspectos generales	6
1.2.2. Características clínicas	7
1.2.3. Características psicomotoras	8
2. JUSTIFICACIÓN Y OBJETIVOS	9
2.1. Justificación del estudio.....	9
2.2. Objetivos.....	11
3. METODOLOGÍA	12
3.1. Diseño del estudio.....	12
3.2. Descripción del estudio.....	13
3.3. Población objetivo	15
3.4. Duración del estudio y cronograma	16
3.5. Consideraciones éticas	17
4. RESULTADOS	17
4.1. Descripción de la muestra.....	17
4.2. Edad al diagnóstico en los diferentes países	18
4.3. Complicaciones/alteraciones asociadas	19
4.4. Desarrollo motor grueso: Marcha	21
4.5. Desarrollo motor fino.....	23
4.6. Terapias recibidas	23
4.7. Análisis de la fisioterapia por países.....	26
5. DISCUSIÓN.....	27
6. CONCLUSIONES	31
ANEXO 1 - ENCUESTA.....	32
BIBLIOGRAFÍA.....	44
AGRADECIMIENTOS	49

RESUMEN

Introducción: Las personas afectadas de síndrome de Williams (SW), una enfermedad genética que afecta a 1 de cada 7.500 recién nacidos, tienen una serie de características físicas y clínicas debidas a la alteración genética subyacente. Presentan discapacidad intelectual, una conducta característica y un patrón anómalo de desarrollo motor.

Objetivo: El presente estudio transversal de carácter retrospectivo, tiene como objetivo analizar el patrón de desarrollo motor de niños con síndrome de Williams, comparándolo con el desarrollo normal.

Metodología: La información se recoge a través de una encuesta por internet (plataforma de Google) dirigida a los padres que forman parte de asociaciones de distintos países.

Resultados: El diagnóstico de los niños con SW es precoz en los países con un mayor desarrollo sanitario. Se identifica una afectación motora desde edades precoces, con hipotonía marcada y retraso en la adquisición de los hitos de desarrollo motor. La marcha se adquiere a los 2 años en más de la mitad de los niños. Durante toda la vida existe torpeza motora y escasa habilidad motora fina con un patrón anómalo de desarrollo.

Conclusiones: Se desconoce el impacto que pueden tener las intervenciones terapéuticas sobre cada una de estas esferas. La fisioterapia es una terapia habitual entre el SW, a pesar de que no existen estudios basados en la evidencia que especifiquen su eficacia dirigida específicamente al SW. Es necesaria más investigación no sólo acerca de las características del síndrome, sino sobre los patrones de desarrollo específicos del síndrome, posibles terapias y su repercusión y eficacia.

ABSTRACT

Introduction: People with Williams syndrome (WS), a genetic disease that affects 1 in 7.500 newborns, have a number of physical and clinical characteristics due to the underlying genetic alteration. They have intellectual disabilities, a characteristic behavior and an abnormal pattern of motor development.

Objective: The present cross-sectional retrospective study has as purpose to analyze the motor development pattern of children with Williams syndrome, comparing it with normal development.

Methods: The information is collected through an online survey (Google platform) addressed to parents who are members of associations from different countries.

Results: The diagnosis of children with WS is early in countries with greater health development. A motor affectation is identified from early ages, with pronounced hypotonia and delayed acquisition of motor development milestones. The gait is acquired at 2 years in more than half of the children. Throughout life there is motor clumsiness and poor fine motor skills with an abnormal development pattern.

Conclusions: The impact of therapeutic interventions on each of these fields is unknown. Physical therapy is a common therapy between WS although there are no evidence-based studies that specify its effectiveness specifically directed to this syndrome. More research is needed not only about the characteristics of the syndrome itself, but on the specific patterns of development of the syndrome, possible therapies and their impact and effectiveness.

1. INTRODUCCIÓN

1.1. El desarrollo psicomotor

El desarrollo psicomotor es un proceso secuencial y continuo, relacionado con la edad cronológica, de importancia durante la primera infancia. Se adquieren unas habilidades funcionales, que progresan para ejecutar habilidades complejas. Esta evolución está ligada al proceso de maduración del sistema nervioso central, según la teoría de J. Piaget “es imposible caminar si no se aprendió a pararse, y menos a correr, si no se sabe caminar”, aplicable a la mayoría de áreas del neurodesarrollo. Aunque es sabido que sigue un curso predecible, las fuerzas intrínsecas y extrínsecas producen variaciones individuales¹.

Ciertas destrezas como dar el primer paso, son ejemplo de indicadores del desarrollo. El proceso para alcanzarlos sigue una secuencia similar en los niños, con ritmo variable. Retraso del desarrollo es un término usado para describir al niño que no alcanza los hitos de desarrollo a la edad esperada. Cuando el retraso cronológico es significativo, hablamos de signos de alarma³⁻⁶.

Desde edades tempranas, signos de ausencia o desviación de hitos del desarrollo normal pueden ser indicios de patología, por lo que un buen conocimiento será crucial para la detección precoz. Uno de los hitos motores más importantes, utilizado como signo de alarma, es la marcha. Un niño con desarrollo normal empezaría a caminar alrededor de los 12 meses; no caminar a los 18 meses sería un signo de alarma^{7,8}.

1.2. Síndrome de Williams

1.2.1. Aspectos generales

El síndrome de Williams (SW) es una enfermedad genética rara, cuya incidencia al nacimiento es 1 de cada 7.500 recién nacidos, sin diferencia entre sexos, grupos étnicos ni país de origen. En 1952, el primer diagnóstico se realizó según criterios clínicos: elevación de niveles sanguíneos de calcio (hipercalcemia idiopática) y estrechamiento de la arteria aorta (estenosis aórtica supravalvular), además de rasgos faciales característicos. Transcurrió una década hasta que dos pediatras delinearon el síndrome y describieron sus principales características^{9,10}.

Actualmente, se conoce que el síndrome ocurre por una microdeleción del cromosoma 7 (región 7q11.23), que incluye la deleción de un alelo del gen de elastina, detectable por FISH (*fluorescence in situ hybridization*). Esta deleción está relacionada con las características clínicas, manifestaciones amplias en la mayoría de sistemas del cuerpo. El mecanismo etiológico responsable sigue siendo desconocido^{10,11}.

El crecimiento de los niños con SW puede estar afectado desde el periodo fetal, con un retraso persistente durante los primeros dos años, asociado a problemas alimentarios y complicaciones gastrointestinales en los primeros meses. En algunos casos puede haber una enfermedad celiaca asociada¹²⁻¹⁵.

Los factores que intervienen en el desarrollo psicomotriz del niño con SW son comunes al síndrome, pero específicos para cada individuo, y son, entre otros: características cerebrales, alteraciones músculo-esqueléticas y problemas médicos asociados.

1.2.2. Características clínicas

Como característica distintiva se encuentra un fenotipo característico (*Figura 1*), sugestivo para el diagnóstico clínico, comúnmente conocido como “cara de duende”: cara alargada, frente ancha, epicanto, región periorbital prominente, iris con patrón estrellado, nariz chata, filtro alargado, mofletes y labios prominentes, y mentón relativamente pequeño^{8,13}.



Figura 1. Características faciales del síndrome de Williams¹⁶.

Resultan característicos los defectos estructurales del corazón y vasos sanguíneos (estenosis aórtica principalmente), que constituyen un rasgo clínico mayor. Las alteraciones cardiovasculares ocurren en $\approx 80\%$ de los pacientes y están presentes en hasta un 93% de los pacientes en el primer año de vida^{11,16,17}. La delección de elastina está relacionada con alteraciones en tejidos vascular y conectivo y, por tanto, vinculada con la alteración cardíaca^{18,19}. Probablemente esté implicada en otras características como hipertensión arterial, voz ronca, genitales pequeños, envejecimiento de la piel, y alguna característica facial¹².

El aparato digestivo es delicado, con manifestaciones como vómitos, estreñimiento y dificultades al succionar y alimentarse. Es común que presenten hernias inguinales o umbilicales, problemas renales y de vejiga urinaria, e incluso tendencia a la hipercalcemia. Además, no muestran un patrón de sueño regular debido a la hipersensibilidad a los ruidos, agitación o angustia ante determinados sonidos⁹.

Otras características del síndrome son las alteraciones en el neurodesarrollo, con discapacidad intelectual y trastornos de conducta; ligadas al trastorno por déficit de atención. Su personalidad y comportamiento habitual vienen caracterizados por la afectuosidad y sociabilidad, asociados a sensibilidad y dificultades de relación con iguales. La mayoría de personas con SW tienen una personalidad ansiosa, con preocupaciones excesivas por temas recurrentes.

Los aspectos cognitivos se caracterizan por retraso variable y dificultades de aprendizaje. Existe una asimetría mental que se manifiesta en déficits de áreas como psicomotricidad e integración visual motora, mientras que otras facetas están más desarrolladas, como la musicalidad. Aunque hay una gran variedad en el desarrollo del lenguaje, su adquisición suele estar retrasada, siendo carente de contenido aunque la expresividad parezca buena^{13,20,21}.

1.2.3. Características psicomotoras

En cuanto a las características psicomotoras del SW, se encuentra literatura que describe dificultades en edades tempranas en relación a la motricidad fina y gruesa, aunque resulta escasa y con muestras poco amplias.

Por lo general, comienzan a caminar por encima de los 12-18 meses (parámetros considerados normales en desarrollo normal), debido a una combinación de problemas de coordinación, equilibrio y fuerza que afectan al sistema muscular y esquelético (laxitud o contracturas articulares, alteraciones de la columna, hipotonía...), entre otros^{12,20,22}. La marcha se caracteriza por una base ancha y tendencia a caminar de puntillas, incluso en ausencia de contracturas articulares.

Como ya se ha mencionado, presentan disminución del tono (hipotonía) y fuerza muscular. La hipertonía se desarrolla en aproximadamente un tercio de los niños, siendo más prevalente en adultos. Con el tiempo, se desarrollan contracturas y alteraciones en extremidades inferiores y columna, en aproximadamente la mitad de los individuos²³.

Es imprescindible conocer las características descritas, no solo por la importancia de un diagnóstico precoz, sino para conocer las alteraciones y necesidades que puedan abordarse desde la fisioterapia, con una intervención temprana para mejorar la funcionalidad, ya que determinadas habilidades motoras y visoespaciales se deterioran con el paso del tiempo^{20,23}. Debido a la falta de estudios acerca de las características psicomotoras del SW, se propone el presente trabajo para recaudar y contrastar información.

2. JUSTIFICACIÓN Y OBJETIVOS

2.1. Justificación del estudio

Tras realizar una búsqueda bibliográfica, cabe destacar que existen pocos estudios con evidencia científica que describan de manera precisa y con muestra amplia las características de desarrollo motor de los niños con SW.

Aunque parece una obviedad que los niños con este síndrome presentan un retraso en la adquisición de hitos de desarrollo motor, habida cuenta de los escasos estudios que definen cuál es el patrón de desarrollo habitual de este grupo, nos planteamos realizar un estudio que recoja las características de desarrollo psicomotor de estos niños y diferenciar en algunos hitos del desarrollo su patrón motor con el de desarrollo normal. Esta comparación se llevará a cabo de acuerdo a los parámetros de normalidad recogidos en los documentos de trabajo de la Asociación Española de Pediatría.

Tras identificar cuáles son las disfunciones motoras más características, estudiamos su posible relación con la presencia de alteraciones osteoarticulares e indagamos acerca de las terapias recibidas relacionadas con el componente motor.

Aunque las características recogidas en la introducción se toman habitualmente como referencia para definir el síndrome, los datos que se objetivan en la clínica no parecen correlacionarse del todo con las descripciones clásicas. Por lo tanto, se debe investigar la posible definición de alteraciones de desarrollo con una significación diferente a la clásicamente descrita en los textos.

Desde el punto de vista clínico resultan consistentes para la definición del síndrome características fenotípicas como los rasgos faciales y de conducta, junto con alteraciones de crecimiento y rendimiento^{8,21,23}.

Mediante una encuesta dirigida a los padres, hemos recogido información de los niños con SW para conocer la realidad del síndrome desde el punto de vista psicomotor. La encuesta tiene un carácter internacional, se pretende estudiar si existen diferencias basadas en diferentes sistemas sanitarios de los países, tanto en momento del diagnóstico como tipo de intervención.

Consideramos que para poder realizar propuestas de intervención de estimulación motora, puede resultar de interés analizar las posibles diferencias que puedan encontrarse en cuanto a la cultura, los apoyos recibidos según el sistema de salud que regule cada país, las intervenciones terapéuticas que han recibido a lo largo de su vida...

Tratamos de correlacionar las posibles alteraciones motoras gruesas y finas, con las alteraciones músculo-esqueléticas o de otro tipo como la cardiopatía, debidas a la deficiencia en elastina.

Por último, a partir de los diferentes patrones de desarrollo motor que aparecen en los niños con SW, pretendemos poder establecer la variabilidad entre ellos y proponer valoraciones e intervenciones fisioterapéuticas específicas.

2.2. Objetivos

El objetivo principal del estudio es identificar el patrón de desarrollo motor en habilidades concretas de los niños con SW y el rango de variabilidad entre los sujetos.

Por otro lado, los objetivos específicos son:

- Analizar la existencia de diferencias significativas entre distintos países en relación a: edad de diagnóstico, acceso a recursos y características de los niños.
- Valorar las diferencias en el patrón de desarrollo y relacionarlos con la presencia de alteraciones músculo-esqueléticas o cardiovasculares.
- Determinar si la edad al diagnóstico condiciona la adquisición de hitos motores.
- Determinar si la presencia de características fenotípicas mayores (cardiopatía, hipercalcemia, etc.) es determinante en la edad de diagnóstico.
- Identificar si la edad al diagnóstico modifica el tipo de terapia.

3. METODOLOGÍA

3.1. Diseño del estudio

El presente trabajo se trata de un estudio transversal, realizado a través de una encuesta por internet dirigida a la población de familias con hijos con síndrome de Williams.

Las preguntas van dirigidas a los padres y enfocadas a diferentes momentos de la vida del niño, siguiendo la evolución desde su nacimiento hasta su edad actual; se estudia la situación actual a partir de sucesos o características acontecidas en el pasado.

En cuanto al formato escogido para la realización de la encuesta (*Anexo 1*), se trata de la plataforma de Google, para facilitar el acceso y transmisión de la información de manera efectiva. La encuesta está disponible en tres idiomas: castellano, inglés e italiano. Consta de una serie de preguntas, tanto de respuesta cerrada como abierta, en la que debe contestar uno de los padres del niño (o en su defecto algún familiar cercano como un hermano/a). A partir de ellas, se traducen las variables relevantes sobre las que se desea obtener información.

Estructura y fases de la encuesta:

- Definición de los objetivos del cuestionario: se introduce una presentación antes de comenzar con la encuesta, en la que se especifica el objetivo de la investigación y otros aspectos importantes sobre ella, como la confidencialidad de los datos, que son usados únicamente con fines investigadores para este trabajo en concreto.
- Planificación del cuestionario, diferenciando sus apartados: las preguntas se agrupan por temáticas. El primer apartado se trata de la presentación nombrada en el apartado anterior.

El segundo apartado recoge datos acerca del encuestado, es decir, el padre o madre del niño; y acerca del niño con SW. Las preguntas se centran sobre todo en el desarrollo del niño, los hitos motores del desarrollo y las experiencias que han observado los padres en cuanto a este aspecto. Además, cuestiones más psicológicas dirigidas a los padres.

- Elaboración y selección de las preguntas: la formulación de las preguntas es sencilla, no resultan complicadas de entender, procurando que la respuesta que ha de darse sea de sí/no o, en cualquier caso, breve.
- Redacción final de la encuesta: el tipo de encuesta que utilizamos no tiene un estilo definido si se clasifica según el objetivo, ya que es una mezcla entre encuesta descriptiva y explicativa. Descriptiva porque el objetivo de la investigación es conocer las características motoras de la población descrita anteriormente, y explicativa porque la finalidad también es establecer relaciones causales y contrastar hipótesis.

El número de respuestas esperadas se ha establecido por encima de 100, considerando que la mitad sean procedentes de España y el resto de otros países, para conseguir una muestra lo suficientemente significativa para validar los resultados, que se analizan principalmente con el programa Excel.

3.2. Descripción del estudio

El presente estudio transversal, es de tipo descriptivo sobre diferentes características y capacidades de los niños con SW y el momento de adquisición de las mismas, utilizando como parámetros de normalidad los recogidos por la Asociación Española de Pediatría²⁴.

El estudio es de carácter retrospectivo ya que las variables se recogen a partir de una encuesta realizada a los padres. Tiene un fin investigador, para la realización del Trabajo de Fin de Grado de una alumna de Fisioterapia, que ha sido la que ha contactado con todas las familias a través de las Asociaciones de Pacientes, ha diseñado y realizado la encuesta, y por último ha analizado todas las variables a partir de las cuales se ha realizado el estudio.

En la encuesta se recogen muchas variables, seleccionándose para este estudio aquellas más relacionadas con el desarrollo psicomotor y las intervenciones fisioterapéuticas que se han llevado a cabo a lo largo de la vida de los niños, y que consigan responder a las hipótesis planteadas, que se describen a continuación. En primer lugar, se pretenden estudiar las características clínicas más comunes entre los niños con SW, ya que pensamos que no todas las características que están descritas en la literatura son las más habituales en este síndrome, como podría ocurrir en el caso de la hipercalcemia. Por otro lado, la idea de que los niños con SW tienen un desarrollo motor, tanto grueso como fino, más retrasado que la media de niños con desarrollo normal, y verificar si ese retraso está directamente relacionado con alteraciones músculo-esqueléticas. Del mismo modo, la hipótesis de que la edad de diagnóstico depende de la presencia de características fenotípicas mayores y del desarrollo socio-económico de un país, y lo mismo ocurriría con el tipo de terapias recibidas y la forma de acceso a ellas por parte de las familias. Por lo tanto, a menor edad diagnóstica habría una mayor sintomatología clínica, ya que el diagnóstico sería más sencillo. Y a mayor desarrollo socio-económico del país, antes se realizarían los diagnósticos de SW. También mencionamos la hipótesis de que la edad de diagnóstico condiciona la adquisición de hitos motores (ante un diagnóstico precoz menos retraso en el desarrollo motor).

En base a la literatura, sabemos que existe la necesidad de realizar más estudios de investigación acerca del SW. Como hipótesis las familias opinarían lo mismo, que existe poca información y conocimiento acerca del tema.

3.3. Población objetivo

La investigación se centra sobre la población infantil de personas con síndrome de Williams, por lo que en el estudio se incluyen a los niños diagnosticados con esta afectación, cuya familia pertenezca a una asociación de Síndrome de Williams, sin importar el país de procedencia, dispuesta a colaborar en el estudio. No se define una franja de edad específica, se aceptan desde los niños que nacen hasta los que tienen una edad adolescente o juvenil.

Para el análisis de algunas variables fueron excluidos los niños cuya edad estaba por debajo de la necesaria para la adquisición de una habilidad específica, como por ejemplo, en la edad al caminar se excluyen aquellos niños con edad inferior a 15 meses.

Los participantes se han reclutado desde las asociaciones de SW de distintos países, con las que se ha contactado a través de correo electrónico o redes sociales (Facebook). No se ha contactado directamente con ninguna familia. Hemos considerado que las asociaciones son grupos que tienen un fin común muy definido, con capacidad de transmitir información de forma extensa entre sus miembros. Al contactar con el responsable de la asociación, esa persona se encarga de difundir la encuesta a las familias, a través de correo electrónico y redes sociales. Buscamos la mayor diversidad posible, por lo que contactamos con asociaciones de diferentes países, tratando de identificar patrones característicos o diferencias significativas en función a la localización geográfica.

3.4. Duración del estudio y cronograma

Revisión de literatura: La búsqueda bibliográfica de artículos con relevancia científica sobre el desarrollo psicomotor y el síndrome de Williams se realizó durante varios meses, desde finales del año 2016 hasta enero del 2017.

Realización de la encuesta: Después de haber reunido y analizado suficientes datos a partir de la literatura, se elaboró la encuesta durante el mes de febrero. La encuesta se tradujo a diferentes idiomas (español, inglés, italiano).

Tras la estructuración de la encuesta, se contactó con asociaciones de SW de todo el mundo, en busca de posibles participantes. La forma de contactar con las asociaciones fue a través de correo electrónico y redes sociales (Facebook).

En muchos casos no se obtuvo respuesta, algunas asociaciones optaron por no participar en el estudio y, con las que sí aceptaron la propuesta, se consiguió reunir una muestra importante.

Periodo de recogida de datos: Después de enviar la encuesta a las asociaciones colaborativas, el periodo de respuesta fue durante los meses de marzo y abril.

Creación de la base de datos: El análisis de los datos se realizó durante los meses de abril y mayo, utilizando el programa informático Excel.

Análisis e interpretación de resultados: Una vez analizados los datos, se pasó a describir las relaciones a modo de respuesta a la hipótesis y objetivos planteados.

Difusión de los resultados: Una vez completado el estudio, la difusión de los resultados tuvo lugar en el mes de Junio.

3.5. Consideraciones éticas

Los datos proporcionados por los encuestados son totalmente anónimos y confidenciales, según la ley orgánica 15/1999 del 13 de diciembre, de Protección de Datos de Carácter Personal, y únicamente usados para este estudio, según la ley 14/2007 del 3 de julio de Investigación biomédica.

Los participantes son informados antes de realizar la encuesta, primero informando a la persona encargada de la asociación, y después a cada familia de manera individual, en el apartado introductorio de la encuesta.

4. RESULTADOS

4.1. Descripción de la muestra

El número de individuos de la muestra es de 132 niños con SW, superando la expectativa en cuanto al estimado (100 niños). Tienen distinta nacionalidad, su procedencia se detalla en la *Tabla 1*, siendo principalmente de España (54 niños), Italia (48 niños) y Argentina (14 niños). Estos tres países más significativos, son los que se consideran exclusivamente para el análisis de algunos de los resultados.

En cuanto al género, predomina el masculino en un 57%, con una proporción niño/niña de 1,3:1. La edad media de la muestra es 12 años y medio (*Tabla 2*) con un rango de edad de 9 meses a 30 años.

PAÍS	Nº NIÑOS
España	54
Italia	48
Argentina	14
Chile	3
México	2
Colombia	2
Estados Unidos	2
Brasil	2
Guinea Ecuatorial	1
Cuba	1
Uruguay	1
Francia	1
Bolivia	1
TOTAL	132

Tabla 1. Características de la muestra. Número de niños y su lugar de procedencia.

GÉNERO	EDAD MEDIA (años)
Hombre 75	12,81
Mujer 57	12,39
TOTAL 132	12,63

Tabla 2. Características de la muestra. Género y edad media de los niños.

4.2. Edad al diagnóstico en los diferentes países

Analizamos las diferencias entre países y edad de diagnóstico (*Tabla 3*), tomando como rangos de edad de diagnóstico “0 a 6 meses”, “6 meses a 1 año” y “más de un año” (esta categorización se utilizará a lo largo del análisis de resultados), y después los países con el número de niños más significativo (España, Italia y Argentina). España e Italia tienen un mayor número de diagnósticos entre “0-6 meses”.

Edad de diagnóstico	Nº niños	Nº niños por país					
		España		Italia		Argentina	
0-6 meses	37	13 (35,14%)	19 (51,35%)	1 (2,70%)			
6 meses a 1 año	33	16 (48,48%)	10 (30,08%)	5 (15,15%)			
Más de 1 año	62	25 (40,32%)	19 (30,65%)	8 (12,90%)			

Tabla 3. Distribución de la muestra por rango de edad de diagnóstico y país de procedencia.

4.3. Complicaciones/alteraciones asociadas

Las complicaciones previas al diagnóstico se han distribuido según los rangos utilizados anteriormente (Tabla 4). Tal y como se recoge en otros estudios, la anomalía más común son las alteraciones cardiovasculares. Más de la mitad de los niños sufre cardiopatía previa al diagnóstico (54,55%), más frecuente en el grupo con diagnóstico de “0 a 6 meses”, por lo que puede establecerse una relación entre cardiopatía y diagnóstico precoz. Es lógico, ya que las cardiopatías son uno de los datos más específicos y a partir del cual se establece la sospecha del síndrome. La hipotonía es, según los padres, el segundo dato más relevante (34,85%), seguido de problemas digestivos, que están presentes en más de la tercera parte (34,09%). Resulta muy significativo que en nuestra muestra, el porcentaje de hipercalcemia no es destacable, afectando al 7,58%, aunque en la literatura, como hemos comentado previamente, se considere un punto importante para el diagnóstico. Este porcentaje es similar al de otras alteraciones como hipertensión (5,30%), que no es considerada una característica definitoria del SW, y cuya presencia en 7 de los niños, demuestra la gran variabilidad clínica dentro del síndrome.

Complicación clínica	EDAD DE DIAGNÓSTICO SW			Total (132 niños)
	0 a 6 meses (37 niños)	6 meses a 1 año (33 niños)	Más de 1 año (62 niños)	
Cardiopatía o estenosis aórtica	27 (72,97%)	18 (48,65%)	27 (43,55%)	72 (54,55%)
Problemas digestivos	13 (35,14%)	11 (33,33%)	21 (33,87%)	45 (34,09%)
Hipercalcemia	4 (10,81%)	2 (6,06%)	4 (6,45%)	10 (7,58%)
Hipotonía	15 (40,54%)	14 (42,42%)	17 (27,42%)	46 (34,85%)
Hipertonía	0 (0%)	2 (6,06%)	5 (8,06%)	7 (5,30%)
Ninguna conocida	3 (8,11%)	6 (18,18%)	11 (17,74%)	20 (15,15%)

Tabla 4. Tipos de complicaciones más comunes previas al diagnóstico, agrupadas según el rango de edad de diagnóstico.

Los problemas músculo-esqueléticos son agrupados para su análisis según los mismos rangos (Tabla 5), encontrando que lo más común son alteraciones en los pies, específicamente el pie plano, relacionado con la hiperlaxitud característica del síndrome.

Problema músculo-esquelético	EDAD DE DIAGNÓSTICO SW			Total (132 niños)
	0-6 meses (37 niños)	6 meses-1 año (33 niños)	Más de 1 año (62 niños)	
Hipotonía	23 (62,16%)	20 (60,61%)	34 (54,84%)	77 (58,33%)
Hipertonía	3 (8,11%)	3 (9,09%)	7 (11,29%)	13 (9,85%)
Escoliosis	8 (21,62%)	8 (24,24%)	18 (29,03%)	34 (25,76%)
Alteraciones en rodillas (varó, valgo)	1 (2,70%)	1 (3,03%)	5 (8,06%)	7 (5,30%)
Alteraciones en tobillos	1 (2,70%)	4 (12,12%)	0 (0%)	5 (3,79%)
Alteraciones en pies	3 (8,11%)	1 (3,03%)	6 (9,68%)	10 (7,58%)
Pie plano	14 (37,84%)	5 (15,15%)	19 (30,65%)	38 (28,79%)
Pie equino	1(2,70%)	0 (0%)	2 (3,26%)	3 (2,27%)
Dolor	0 (0%)	1 (3,03%)	5 (8,06%)	6 (4,55%)

Tabla 5. Problemas músculo-esqueléticos más significativos, relacionados con la edad de diagnóstico de SW.

4.4. Desarrollo motor grueso: Marcha

Un 33% de los niños de la muestra ha empezado a caminar por debajo de los 18 meses, un 64% lo ha hecho por encima (Tabla 6 y Figura 2). Hay un 3% que todavía no ha empezado a caminar, y al estar por debajo de los 12 meses de edad se ha excluido del análisis.

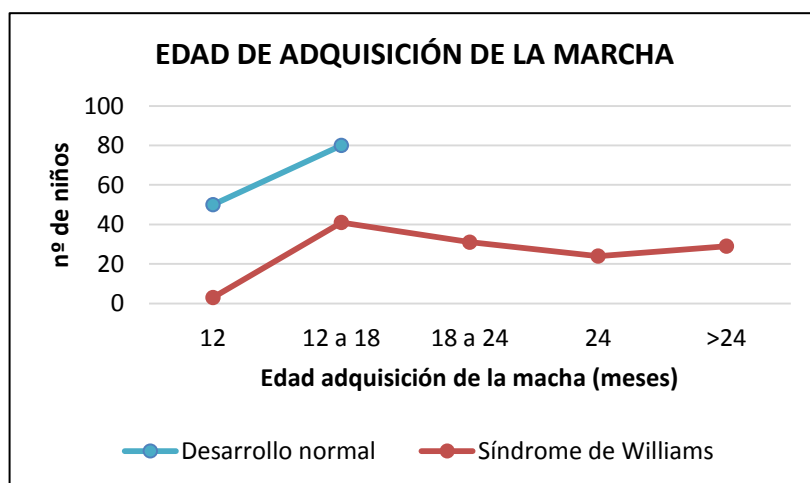


Figura 2. Gráfico comparativo del rango de edad de adquisición de la marcha entre niños de desarrollo normal y con síndrome de Williams.

Edad de adquisición de la marcha	EDAD DE DIAGNÓSTICO			TOTAL	PORCENTAJE	PORCENTAJE TOTAL
	0 a 6 meses	6 meses a 1 año	Más de 1 año			
Más de 24 meses	8	9	12	29	22%	64%
24 meses	8	4	12	24	18%	
18-24 meses	5	10	16	31	24%	
12-18 meses	15	7	19	41	31%	33%
12 meses	-	-	3	3	2%	
Todavía no lo ha conseguido	1	3	-	4	3%	3%

Tabla 6. Edad de adquisición de la marcha según el rango de edad de diagnóstico. La línea negra señala el límite de la normalidad: en un patrón de desarrollo normal la edad de empezar a caminar está por debajo de los 18 meses.

Asumiendo que los niños con mayor afectación pueden diagnosticarse en edades más precoces, analizamos la edad de diagnóstico como posible factor influyente o determinante de la adquisición de la marcha (*Tabla 6*).

De los niños cuya edad de diagnóstico está en el primer año de vida (62, excluidos los que todavía no caminan), 40 caminan tarde y 22 a tiempo; y de los niños cuya edad de diagnóstico ocurre después del primer año de vida (62), 40 caminan tarde y 22 a tiempo.

Se analiza la existencia de una relación entre marcha tardía (por encima de 18 meses) y la presencia de alteraciones músculo-esqueléticas. Se analizan los niños que empiezan a caminar tarde y la presencia de estas alteraciones. Los niños de marcha tardía forman el 64% de la muestra (*Tabla 6*), del cual tan solo el 44% tiene alteraciones músculo-esqueléticas (*Tabla 7*): dos tercios tiene alteración del tono (64,29% hipotonía, 7,14% hipertonía), casi una cuarta parte escoliosis (23,81%), y casi la mitad alteraciones en los pies (40,48%), principalmente pie plano.

Problema músculo-esquelético	Total (88 niños)
Hipotonía	54 (64,29%)
Hipertonía	6 (7,14%)
Escoliosis	20 (23,81%)
Alteraciones en rodillas (varo, valgo)	5 (5,95%)
Alteraciones en pies	34 (40,48%)
Dolor	5 (5,95%)

Tabla 7. Alteraciones músculo-esqueléticas presentes en los niños de marcha tardía.

4.5. Desarrollo motor fino

Se ha analizado la destreza en diferentes habilidades finas, para comprobar la diferencia en la edad de adquisición entre los niños con SW y desarrollo normal.

La edad de adquisición de manipulación de cubiertos, está entre los 3 – 4 años en el desarrollo normal. La mitad de los niños con SW empiezan a conseguir esta tarea de forma autónoma a los 4 años.

Atarse los cordones es una tarea que en el desarrollo normal empiezan a adquirir alrededor de los 4 – 5 años, y los niños con SW a los 9 años comienzan a hacerlo sin dificultad.

Los niños con SW comienzan a usar unas tijeras entre los 6 – 8 años, frente a los 4 – 5 años del desarrollo normal.

En la tarea de abrochar un botón, los niños con SW se encuentran entre los 9-10 años, y los niños con desarrollo normal en 4 – 5 años.

Podemos concluir que, al igual que ocurre en el desarrollo motor grueso, existe cierto retraso en la adquisición de destrezas ligadas a la motricidad fina en los niños con SW respecto al desarrollo normal.

4.6. Terapias recibidas

La gran mayoría de los niños de la muestra (95%) recibe terapias que trabajan el componente motor (*Figura 3*), por lo que este dato no puede utilizarse para buscar una correlación entre recibir terapia y presentar alteraciones músculo-esqueléticas o adquirir la marcha tardíamente.

Las terapias de este tipo más habituales son la Psicomotricidad y la Fisioterapia, y aunque la edad de comienzo varía desde el nacimiento hasta los 12 años, la edad más común está por debajo del año de edad (*Figura 4*).

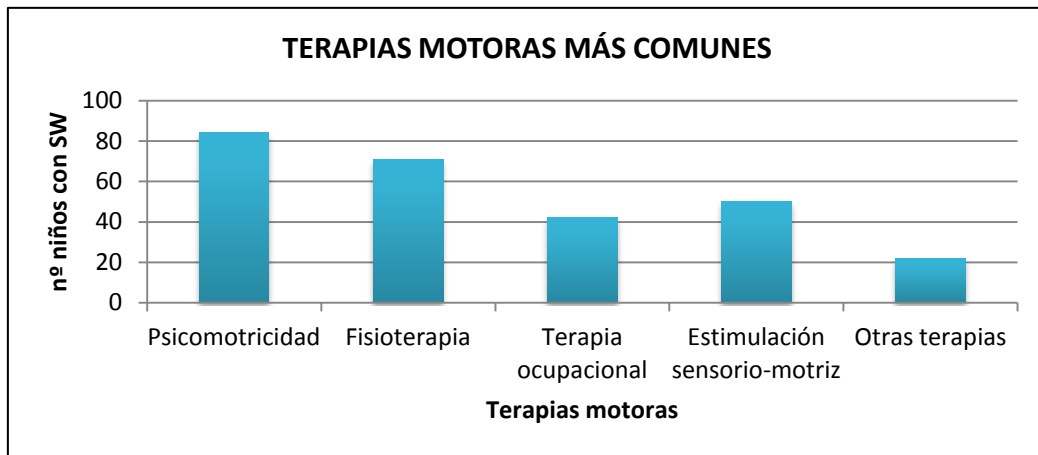


Figura 3. Terapias motoras recibidas por los niños con SW: Terapias más comunes.

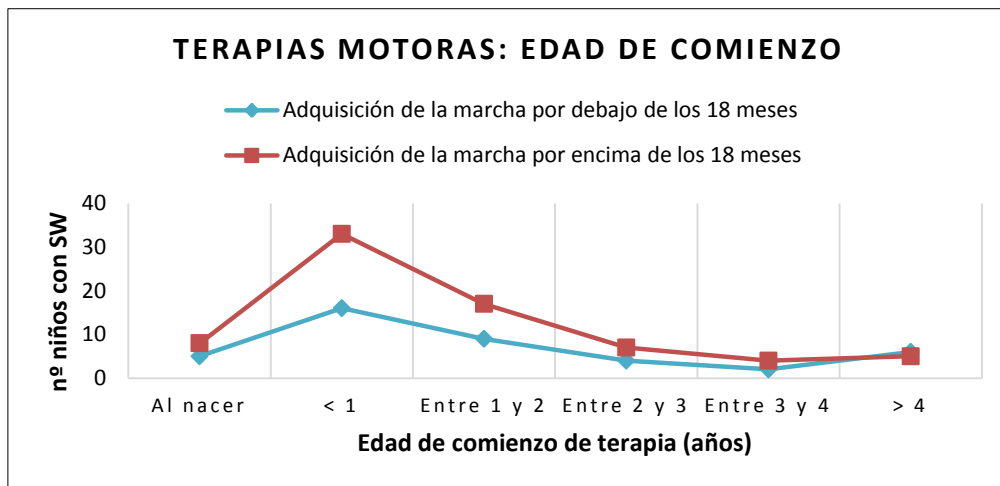


Figura 4. Gráfico que representa las edades de comienzo de terapias motoras recibidas por los niños con SW, según su edad de adquisición de la marcha.

ACTIVIDADES DE MOTRICIDAD FINA				
EDAD	Manipular los cubiertos para comer por su cuenta	Es capaz de atarse los cordones	Utilizar unas tijeras	Abrochar y desabrochar un botón
3 años (13 niños)	23% puede hacerlo solo con dificultad, 23% sin dificultad	100% no puede hacerlo solo ni con ayuda	23% puede hacerlo solo con dificultad	23% puede hacerlo solo con dificultad
4 años (8 niños)	50% puede hacerlo solo y sin dificultad	100% no puede hacerlo solo ni con ayuda	37% puede hacerlo solo con dificultad	37% lo hace solo con dificultad
5 años (9 niños)	44,4% puede hacerlo solo y sin dificultad	11% puede hacerlo con ayuda	22,2% lo hace solo con dificultad, 33,3% sin dificultad	22,2% lo hace solo con dificultad, 22,2% sin dificultad
6 años (4 niños)	50% puede hacerlo solo y sin dificultad	25% lo hace solo con dificultad	50% lo hace solo sin dificultad	50% lo hace solo con dificultad, 25% sin dificultad
7-8 años (10 niños)	40% puede hacerlo solo y sin dificultad	10% lo hace solo con dificultad	40% lo hace solo con dificultad, 40% sin dificultad	40% lo hace solo con dificultad, 10% sin dificultad
9-10 años (10 niños)	60% puede hacerlo solo y sin dificultad	20% lo hace solo sin dificultad	50% lo hace solo sin dificultad	60% lo hace solo con dificultad, 20% sin dificultad
11-12 años (9 años)	55,5% puede hacerlo solo y sin dificultad	22,2% lo hace solo sin dificultad	44,4% lo hace solo sin dificultad	44,4% lo hace solo con dificultad, 22,2% sin dificultad

Tabla 8. Actividades de motricidad fina según la edad de adquisición.

4.7. Análisis de la fisioterapia por países

Debido a que la muestra es heterogénea en cuestión a países de origen, analizamos la fisioterapia por zonas geográficas, seleccionando los datos de los tres países más significativos en cuanto a tamaño de muestra: España, Italia y Argentina.

En primer lugar, el número de niños que recibe fisioterapia por país es: 77,77% en España, 31,25% en Italia y 29% en Argentina. En el gráfico se describe la forma de contacta con la fisioterapia, es decir, a través del sistema público o privado (*Figura 5*).

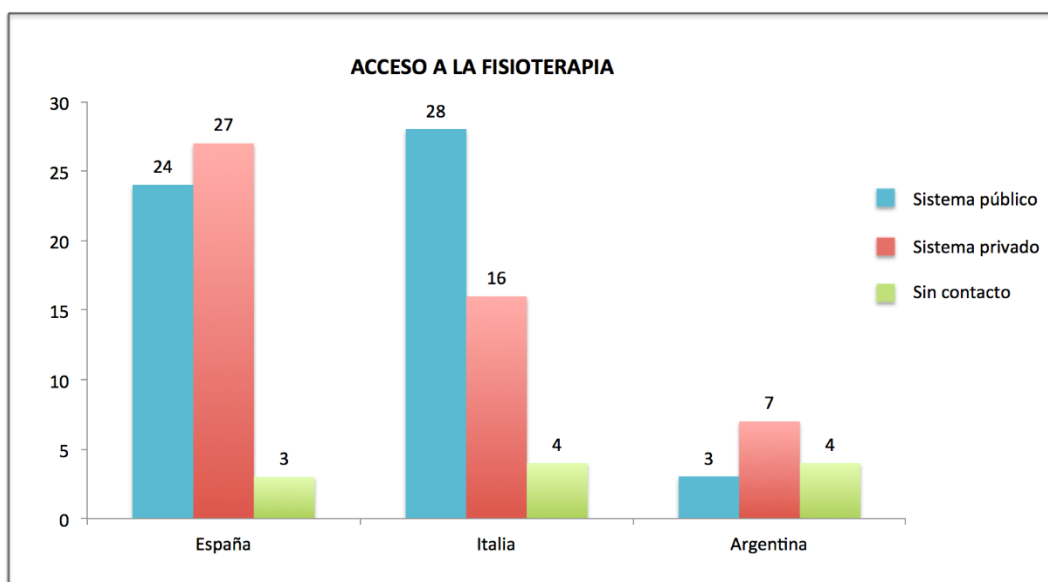


Figura 5. Modo de acceso a la fisioterapia por países: cálculo del n° de niños por país.

5. DISCUSIÓN

Existen pocos trabajos realizados con esta metodología, y la mayoría de los que describen aspectos de desarrollo son antiguos o con escasa muestra.

Aunque autores como González y Uyaguari¹² señalan que el SW no está relacionado con el género, hemos encontrado una diferencia en la proporción niño/niña de 1,3:1.

La premisa de a menor edad de diagnóstico mayor sintomatología clínica, se cumple en la cardiopatía, siendo significativo el porcentaje de niños con cardiopatía previa al diagnóstico (55%). Ante la presencia de esta característica específica del síndrome, es lógico realizar diagnósticos tempranos¹⁰.

En nuestra muestra existe mayor número de diagnósticos entre “0-6 meses” en España e Italia. Según datos de la Organización Mundial de la Salud (OMS), estos países destinan un mayor gasto económico en salud, por encima de Argentina y otros países²⁵⁻²⁷. Por tanto, el desarrollo sociosanitario de un país repercute en la precocidad de diagnóstico.

Al igual que en otras muestras, las complicaciones médicas más comunes son alteraciones cardiovasculares¹⁶, hipotonía²⁸ y problemas digestivos²⁰. Aunque la hipotonía sea el segundo dato más relevante (34,85%), en la bibliografía no tiene tanta relevancia²⁹. El porcentaje de hipercalcemia presente en la muestra resulta poco significativo (7,58%), como señalaba Pérez Jurado³⁰, aunque en otros estudios se mencione como característica clínica del SW. Confirmamos la hipótesis de que no todas las características descritas como importantes, se asemejan con la realidad. Observamos la necesidad de estudios que analicen fielmente las características del SW^{9,22}.

El porcentaje de niños con hipercalcemia es similar al de hipertonia (5,30%), no considerada característica definitoria del SW, que aparece debido a la variabilidad clínica dentro del síndrome²³. Champan et al.³² mostraron que la alteración del tono variaba en función de la edad; mientras que niños pequeños frecuentemente mostraban un descenso, sujetos más mayores un aumento.

Al igual que en otros estudios, las alteraciones más comunes entre los niños son, además de hipotonía, alteraciones en los pies, específicamente pie plano, relacionado con la hipotonía e hiperlaxitud; y escoliosis^{10,29,31}.

La disfunción y torpeza motora están presentes precozmente; los hitos motores se adquieren más tarde que el desarrollo típico³³⁻³⁶. Trauner et al.³³ describieron déficits en la coordinación de motricidad gruesa y fina en el SW^{37,38}.

La destreza motora puede desarrollarse tardíamente con lateralidad retrasada respecto al desarrollo normal³⁹⁻⁴¹. La persistencia de déficits motores en edad adulta obliga a considerar la existencia de déficits en capacidad de aprendizaje y la posibilidad de intervenir sobre estas esferas eficazmente durante el desarrollo. La marcha refleja el retraso psicomotor, ya que un 64% de la muestra camina por encima de los 18 meses (considerando parámetros de desarrollo normal entre 12-18 meses). No podemos establecer la edad media de adquisición de estos niños, pero estimamos los 24 meses^{12,32}.

No se encuentra relación entre edad de diagnóstico y adquisición de marcha, por tanto, son factores independientes. Tampoco entre edad tardía de adquisición de marcha y presencia de alteraciones músculo-esqueléticas.

Los niños que caminan tarde constituyen el 64% de la muestra, del cual 44% tiene alteraciones músculo-esqueléticas: dos tercios tiene alteración del tono (64,29% hipotonía, 7,14% hipertonía), casi un cuarto escoliosis (23,81%), casi la mitad alteraciones en los pies (40,48%), principalmente pie plano. Menos de la mitad de niños con marcha tardía presentan alteraciones músculo-esqueléticas, por tanto no puede establecerse una correlación, sino hipotetizar que la marcha parece estar más ligada al trastorno neurológico.

Es conocido que los individuos con SW tienen dificultades en ejecución de movimientos finos, aunque son escasos los estudios realizados. Al igual que en motricidad gruesa, se encuentra un desfase de desarrollo de motricidad fina respecto a la población normal²².

En este estudio no hemos analizado aspectos como patrones de sueño, siendo conocida su relación con la capacidad de aprendizaje y respuesta a las diferentes intervenciones⁴².

Gran parte de la muestra (95%) recibe terapias relacionadas con el componente motor, por tanto no puede correlacionarse recibir terapia y presentar alteraciones músculo-esqueléticas o adquirir la marcha tardíamente. Las terapias más habitualmente recibidas son la psicomotricidad y la fisioterapia, y aunque la edad de comienzo de las terapias varía, lo más común es por debajo del año.

En concreto, la fisioterapia es una terapia más popular entre los niños con SW de España (77,77%), sobre Italia (31,25%) o Argentina (29%), siendo el modo de acceso diferente en cada país. En España no existe gran diferencia entre sistema público y privado, en Italia es más evidente el público, y respecto a Argentina predominan las familias que acceden mediante el privado.

Se refleja que en países con mayor desarrollo sociosanitario, el acceso a terapias de rehabilitación se realiza mayormente a través del sistema público.

A pesar del elevado número de sujetos que recibe fisioterapia, no existen estudios acerca de su impacto y efectividad dirigida al SW⁴¹.

Por último, respondiendo a la hipótesis acerca de información disponible sobre el síndrome, casi la mitad de padres opinan que no existe suficiente información (45%), una minoría sí (17%) y el resto no está seguro (38%).

Se presentan una serie de limitaciones y sesgos, mejorables en futuros estudios. Al reclutar los participantes, se contactó con numerosas asociaciones de SW vía correo electrónico y red social (Facebook), y se incluyeron en el estudio únicamente las familias cuyas asociaciones decidieron colaborar.

El tamaño muestral (132 niños) no se considera una limitación, ya que permite reunir la suficiente información significativa.

Un sesgo importante lo constituyen las respuestas de la encuesta, ya que posiblemente los padres no recuerden con exactitud detalles acerca del desarrollo de su hijo/a. En base a sus respuestas quedan condicionados los resultados, por eso se han excluido algunas preguntas con respuestas muy dispersas. La encuesta posee sesgos basados en el idioma en que fue elaborada inicialmente. Se ha elaborado en castellano y traducido posteriormente al inglés e italiano, lo cual puede condicionar cierta falta de comprensión de preguntas por parte del encuestado. Por otro lado, las diferencias en los rangos de edad de los pacientes.

Para el análisis de algunos resultados, se utilizan únicamente los tres países con más participantes en el estudio.

Para finalizar, la falta de un seguimiento longitudinal, no permite analizar los resultados siguiendo una progresión. Serían necesarios estudios de intervención de largos periodos.

6. CONCLUSIONES

En nuestra muestra, el rango de edad de diagnóstico que más se repite está por encima del año de edad, un marcador significativo de desarrollo socioeconómico del país.

De acuerdo a las encuestas realizadas a los padres, las alteraciones músculo-esqueléticas más habituales en los afectados por síndrome de Williams son la hipotonía, presente en la mayoría de los casos desde el nacimiento; la escoliosis y el pie plano.

En relación al desarrollo psicomotor, el patrón de desarrollo está retrasado respecto al patrón de desarrollo normal, tanto en la motricidad gruesa como fina.

La adquisición de la marcha ocurre en el 64% de los pacientes a una edad de 24 meses. Únicamente el 33% de niños adquiere este hito del desarrollo a una edad normal.

El patrón de desarrollo motor fino parece seguir un orden cronológico diferente al del desarrollo normal.

La fisioterapia es una terapia habitual entre el SW, a pesar de que no existen estudios basados en la evidencia que especifiquen su eficacia dirigida específicamente al SW.

Es necesaria más investigación no solo acerca de las características del síndrome en sí, sino a todo lo que engloba: patrón de desarrollo específico del síndrome, posibles terapias y su repercusión y eficacia.

ANEXO 1 - ENCUESTA

La encuesta presentada a continuación ha sido confeccionada para este estudio.

Disponible en:

Castellano:https://docs.google.com/forms/d/e/1FAIpQLSdqZ7hZ5G8Kx0hiEnI5p4rhaty5_Np29_H9-UWhRDTqN6SL_w/viewform?usp=sf_link

Inglés:https://docs.google.com/forms/d/e/1FAIpQLSdFf2GiEjE028LEMjSshi1Aculf5o_vOS190z-mfHIO0XKYjow/viewform?usp=sf_link

Italiano:https://docs.google.com/forms/d/e/1FAIpQLSemPFpEG410YQZUHgBSBeMEBQc-WUmTUVavagfZqJAho6bYVA/viewform?usp=sf_link

Acercándonos al Síndrome de Williams

OBJETIVO DEL CUESTIONARIO

Esta encuesta se ha realizado con el único fin investigador de realizar un trabajo de fin de grado de Fisioterapia enfocado a las características motoras del Síndrome de Williams. Todos los datos que se recojan serán confidenciales y utilizados únicamente para ello.

¿CÓMO CONTESTO EL CUESTIONARIO?

La mejor manera de contestarlo es hacerlo de una sola vez. A primera vista puede parecer extenso, pero es fácil de rellenar. Tenga en cuenta que:

1. La persona que contesta el cuestionario debe ser la madre o el padre del niño/a con Síndrome de Williams (sólo un progenitor por familia).
2. No hay respuestas correctas ni incorrectas, lo que interesa es su propia experiencia.
3. No se pare mucho en cada pregunta, su primera respuesta es casi siempre la mejor.
4. Su cuestionario es anónimo, por lo que los datos se tratarán con las máximas garantías de confidencialidad y sólo serán usados con fines de investigación.
5. Procure contestar el máximo número de preguntas posible.

Agradecer de antemano la participación en este proyecto, sabiendo que las conclusiones que se recojan con esta encuesta estarán a disposición de las familias participantes a través de su correspondiente asociación.

El tiempo calculado para las respuestas es aproximadamente de menos de 15 minutos, y únicamente deben de ser contestadas aquellas preguntas que se sepan con certeza.

CONTACTO

Coordinadora y supervisora de la investigación: Saray Lantarón

Estudiante y realizadora de la investigación: Elisa González-Lamuño

En caso de cualquier duda, sugerencia o petición contacte con:

egonzalez-lamuno@campus.eug.es

Con el permiso de la Escuela Universitaria Gimbernat Cantabria



DATOS INFORMATIVOS

DATOS INFORMATIVOS ACERCA DEL ENCUESTADO

En primer lugar le solicitamos algunos datos de identificación de la persona que responde el cuestionario.

Señale su relación con el niño/a con Síndrome de Williams

- Madre
- Padre
- Otro: _____

País de origen: _____

Número de hijos (incluyendo el niño/a con Síndrome de Williams): _____

¿Qué lugar ocupa el niño/a con SW respecto a sus hermanos/as?: _____

Antes del nacimiento de su hijo/a con Sd Williams, ¿había tenido contacto o información acerca del síndrome?:

- Sí
- No

Después del diagnóstico de su hijo/a, ¿acudió a alguna entidad (asociación, fundación, etc.) relacionada con este síndrome?:

- Sí
- No

En caso de ser la afirmativa la anterior pregunta, ¿cree que se le proporcionó toda la información relevante acerca del Síndrome de Williams?:

- Sí
- No
- No lo sé

¿Cree que la información útil que dispone acerca del síndrome es completa?:

- Sí
- No
- No lo sé

DATOS INFORMATIVOS ACERCA DEL NIÑO/A

A continuación le vamos a pedir información sobre su hijo/a con Síndrome de Williams.

Edad del niño/a: _____

Género del niño/a:

- Hombre
- Mujer

Altura del niño (m): _____

Peso del niño (kg): _____

INFORMACIÓN CLÍNICA RELEVANTE

Antecedentes clínicos familiares relevantes: _____

¿A qué edad empezaron las primeras sospechas de que algo no iba bien?

- Antes del nacimiento
- 0-6 meses
- 6 meses
- 6 meses a 1 año
- > 1 año
- No lo sé

Si en la anterior pregunta respondió ">1 año", especifique por favor la edad: _____

Si presentó complicaciones médicas al nacer, marque todas las que correspondan (puede haber más de una respuesta):

- Cardiopatía o estenosis aórtica (problema cardiaco)
- Problemas digestivos y/o metabólicos
- Problema respiratorio
- Hipercalcemia
- Hipotonía o bajo tono muscular
- Hipertonía o alto tono muscular
- Reflejos patológicos
- Otras complicaciones
- No presentó ninguna complicación conocida al nacer
- No lo recuerdo

Si en la pregunta anterior marcó la opción "otras complicaciones", por favor mencione cuáles fueron: _____

Si presenta alguna complicación médica desde el momento del diagnóstico o después, marque todas las que correspondan (puede ser más de una respuesta):

- Cardiopatía o estenosis aórtica (problema cardiaco)
- Problemas digestivos y/o metabólicos
- Problema respiratorio
- Hipercalcemia
- Hipotonía o bajo tono muscular
- Hipertonía o alto tono muscular
- Otras complicaciones
- No presenta ninguna complicación por el momento

Si en la pregunta anterior marcó la opción "otras complicaciones", por favor mencione cuáles fueron. En caso de querer especificar algo más de las complicaciones que ha marcado, puede comentarlo aquí: _____

¿A qué edad fue su hijo/a diagnosticado/a de Síndrome de Williams?:

- Antes del nacimiento
- 0-6 meses
- 6 meses
- 6 meses a 1 año
- > 1 año

Si en la anterior pregunta respondió ">1 año", especifique por favor la edad: _____

¿Su hijo/a es celiaco?:

- Sí
- No
- No, pero tiene intolerancia a algunos alimentos

Si en la anterior pregunta ha marcado que su hijo es intolerante a algunos alimentos, por favor especifique a cuáles: _____

ACERCA DEL DESAROLLO

Responda solo aquellos aspectos que pueda identificar con certeza. No es necesario rellenar todos los puntos.

¿Cuándo empezaron las primeras preocupaciones acerca de su desarrollo motor?:

- 0-6 meses
- 6 meses a 1 año
- > 1 año
- No lo recuerdo

Si en la anterior pregunta respondió ">1 año", especifique por favor la edad: _____

En cuanto a la alimentación al nacer, ¿presentaba las siguientes dificultades?

	Siempre	Casi siempre	Alguna vez	Nunca	No lo sé
Problemas en la succión (tetina)					
Problemas al tragar					
Vómito al forzarle la ingesta					
Regurgitaciones					
Estreñimiento					
Irritabilidad en relación con las comidas					

EN LOS PRIMEROS MESES DE VIDA...

¿Presenta alguna alteración en el tono corporal?:

- Sí, tono aumentado (hipertonía, rigidez)
- Sí, tono disminuido (hipotonía, blandito)
- No, tiene un tono normal
- No lo sé

¿A qué edad empezó su hijo/a a mostrar interés por su entorno?:

- Antes de los 4 meses
- Antes de los 6 -9 meses
- Alrededor de 1 año
- A los 2 años
- Tiene un trastorno de relación o comunicación
- No lo sé

Si tiene problemas con el babeo, ¿a qué edad comenzó? (más de una respuesta puede ser marcada):

- Antes de los 6 meses
- Entre los 6 meses – 1 año
- Entre 1 – 2 años
- Empezó con la alimentación sólida
- Empezó con la socialización

- No lo sé
- No tiene problemas de babeo

¿Tiene babeo en la actualidad? Marque todas las casillas que considere (puede haber más de una respuesta):

- Sí, siempre
- Sí, al hablar
- Sí, cuando está cansado
- Sí, con la alimentación
- Sí, durante el juego
- No, el babeo no persiste
- No, nunca se ha percibido babeo

En cuanto a su respiración, ¿es nasal o bucal?

- Nasal
- Bucal durante el día
- Bucal durante la noche

¿A qué edad empezó con alimentación sólida? It is not yet achieved

- 4 meses
- 6 meses
- 9 meses
- 1 año
- 2 años
- 3 años
- 4 años
- > 4 años
- No lo sé/No estoy seguro

Si su hijo/a tiene alguna dificultad a la hora de comer, ¿sabe qué es lo que condiciona? Puede marcar todas las casillas que necesite:

- No suele presentar apetito
- Presenta impulsividad a la hora de comer
- No para de comer hasta que se lo indica otra persona
- No le gustan algunas texturas de los alimentos
- No le gustan algunos sabores de los alimentos
- No tiene suficiente fuerza en los músculos de la masticación
- Su lengua tiene poco tono
- Su lengua es muy grande
- Presenta babeo
- Mastica con la boca abierta porque no es capaz de mantenerla cerrada
- Se le escapan alimentos de la boca (no es capaz de mantenerla cerrada)
- Tiene dificultad en la coordinación de los movimientos de la boca
- Tiene dificultad en la coordinación mano-boca (llevarse el alimento a la boca)
- Tiene dificultad en el manejo de los cubiertos
- Presenta ardor o reflujo de estómago después de las comidas
- Presenta vómitos durante las ingestas
- Presenta regurgitaciones durante las comidas

- No lo sé
- Ninguna de las anteriores
- Otras

Si su respuesta anterior fue “otras”, por favor indique cuáles: _____

Si lo recuerda, ¿en qué momento empezó a aguantar la cabeza por sí solo/a?

- Todavía no lo ha conseguido
- 3 meses o menos
- 4 meses
- 5 meses
- 6 meses
- 7 meses
- 8 meses
- > 9 meses
- No lo sé

¿A qué edad empezó a sentarse?

- Todavía no lo ha conseguido
- 6-9 meses
- 9-12 meses
- 12-18 meses (entre 1 – 1 año y medio)
- 18-24 meses (entre 1 y medio – 2 años)
- 24 meses
- > 24 meses
- No lo sé

¿A qué edad empezó a gatear?

- Todavía no lo ha conseguido
- 9 meses
- 9-12 meses
- 12-18 meses (entre 1 – 1 año y medio)
- 18-24 meses (entre 1 y medio – 2 años)
- 24 meses
- > 24 meses
- No lo sé
- Nunca ha gateado

¿A qué edad empezó a andar?

- Todavía no lo ha conseguido
- 12 meses
- 12-18 meses (entre 1 – 1 año y medio)
- 18-24 meses (entre 1 y medio – 2 años)
- 24 meses
- > 24 meses
- No lo sé

¿A qué edad empezó a correr o saltar?

- Todavía no lo ha conseguido
- 3 años
- 4 años
- 5 años
- > 5 años
- No lo sé

¿A qué edad empezó a pedalear en bicicleta sin ruedines?

- Todavía no lo ha conseguido
- 3 años
- 4 años
- 5 años
- > 5 años
- No lo sé

Acerca de la motricidad fina (responda aquello que se adecue a la edad del niño/a):

	No tiene dificultad, puede hacerlo solo/a	Lo hace solo/a pero con dificultad	Puede hacerlo con ayuda	Solo puede hacerlo con ayuda	No puede hacerlo solo/a ni con ayuda
Coger objetos pequeños con las manos					
Es capaz de atarse los cordones					
Manipular los cubiertos para comer por su cuenta					
Tiene suficiente fuerza en las manos para abrir el tapón de una botella					
Tiene suficiente fuerza para abrir una bolsa de gusanitos o similar					
Subir y bajar una cremallera					
Abrochar y desabrochar botón					
Desabrochar unos zapatos con velcro					
Coger una pintura de manera correcta					
Utilizar unas tijeras					

ACERCA DE LAS TERAPIAS

¿Su hijo/a ha realizado o realiza alguna actividad física/deporte? Seleccione todas las que considere (puede haber más de una respuesta):

- Natación
- Terapia con caballos
- Surf
- Baile
- Gimnasia
- Atletismo
- Kárate o similar
- Deportes de equipo (fútbol, baloncesto, balonmano...)
- Otras
- Nunca ha realizado ninguna actividad física

Si en la respuesta anterior ha marcado "otras", por favor indique el tipo de actividades físicas: _____

¿A qué edad comenzó a realizar las actividades físico-deportivas?

- < 3 años
- 3 – 5 años
- 5 – 10 años
- > 10 años
- Nunca ha realizado actividades física

¿A qué edad dejó de realizar las actividades físico-deportivas?

- 3 – 5 años
- 5 – 10 años
- > 10 años
- Sigue realizándolas en la actualidad
- Nunca ha realizado actividades físicas

¿Su hijo/a ha recibido o recibe algún tratamiento relacionado con la actividad motora? Seleccione todos los que considere (puede haber más de una respuesta):

- Fisioterapia
- Psicomotricidad
- Terapia con caballos
- Terapia con perros
- Estimulación sensorio-motriz
- Estimulación integral (aspectos globales)
- Terapia ocupacional
- Otras terapias
- Nunca ha recibido ningún tipo de terapia

Si ha marcado “otras terapias”, por favor especifique cuáles: _____

¿A qué edad comenzó con las terapias?

- Al nacer
- < 1 año
- Entre 1 – 2 años
- Entre 2 – 3 años
- Entre 3 – 4 años
- > 4 años
- Nunca ha recibido terapias de ningún tipo

Si la respuesta anterior ha sido “>4 años”, por favor especifique la edad de comienzo de la terapia: _____

¿Ha tenido o tiene problemas músculo-esqueléticos?

- Sí
- No (puede saltarse las 5 siguientes preguntas)

Si la anterior respuesta fue afirmativa, describa el momento de aparición de los problemas:

- Antes de caminar
- Después de caminar
- En la adolescencia
- No lo sé

Si la anterior respuesta fue afirmativa, describa el tipo de problemas músculo-esqueléticos (puede haber más de una respuesta):

- Dolor
- Escoliosis
- Alteraciones en los pies
- Alteraciones en las rodillas (varo, valgo...)
- Alteraciones en los tobillos
- Pie equino
- Pie plano
- Otros

Si la respuesta anterior es "otros", especifique cuáles: _____

¿Qué medidas de tratamiento se consideraron necesarias para los problemas músculo-esqueléticos? Marque todas las que considere (puede haber más de una respuesta):

- Rehabilitación
- Cirugía
- Inmovilización (férulas, vendajes, etc.)
- Otras
- No se tomó ninguna medida

Si la respuesta anterior es “otras”, especifique cuáles: _____

Describa de forma libre cuáles considera que han sido los problemas motores de su hijo/a desde el nacimiento hasta la actualidad, y sus medidas de mayor utilidad como tratamiento: _____

A NIVEL FAMILIAR

Cuando en su familia afrontan problemas o dificultades derivadas de tener un hijo/a con discapacidad, su respuesta es:

	Nunca	Casi nunca	A veces	A menudo	Siempre
Compartir los problemas con familiares					
Pedir apoyo y ayuda a profesionales					
Creer que dejando pasar el tiempo el problema se resolverá					
Intentamos resolverlos por nuestra cuenta					
Nos hundimos y pensamos que no tienen solución					
Buscamos por todos los medios una solución para mejorar la situación					

En cada una de las cuestiones siguientes marque la respuesta que mejor describa sus sentimientos:

	Muy de acuerdo	De acuerdo	No estoy seguro	En desacuerdo	Muy en desacuerdo
Existen suficientes investigaciones acerca del Síndrome de Williams					
El apoyo psicológico es imprescindible para los familiares más cercanos					
El sistema sanitario de mi país es público					
El sistema sanitario proporciona el apoyo psicológico necesario a las familias					
Mi grado de satisfacción con el modelo sanitario de mi país es alto					
El sistema sanitario cubre todos los gastos de las terapias necesarias					

Si ha tenido contacto con la fisioterapia, ¿le ha resulta sencillo el acceso a la misma?:

- Sí, a través del sistema público
- Sí, de manera privada
- No me ha resultado nada sencillo
- No he tenido contacto con fisioterapeutas

Si ha tenido contacto con la fisioterapia, ¿cuál es su grado de satisfacción con esta terapia?:

- Estoy satisfecho/a y la considero una terapia útil para el Síndrome de Williams
- Estoy satisfecho/a pero no la considero tan útil para el Síndrome de Williams
- No cumple mis expectativas como terapia
- No he tenido contacto con fisioterapeutas
- No lo sé

Si desea realizar alguna sugerencia o aclaración acerca de alguna respuesta que cree que puede ser útil, puede hacerlo aquí mismo o poniéndose en contacto con la dirección de correo facilitada al principio de la encuesta: _____

¡YA HA TERMINADO!

¡Gracias por su colaboración!



BIBLIOGRAFÍA

1. Pinto F. Lo maravilloso y mágico del neurodesarrollo humano. *Rev Chil Pediatr.* 2008;79(1):18–20.
2. García Pérez M, Martínez Granero M. Desarrollo psicomotor y signos de alarma. *Actual en Pediatría.* 2016;81–93.
3. Centers for disease control and prevention. Developmental Screening Fact Sheet [Internet]. Prevention. 2014. p. 1, 2. Available from: https://www.cdc.gov/ncbddd/actearly/pdf/hcp_pdfs/FactSheets.pdf
4. Narbona J, Schlumberger É. Retraso psicomotor. *Protoc Diagnóstico Ter la AEP Neurol Pediátrica.* 2008;21:151–7.
5. Fejerman N, Fernández-Álvarez E. *Neurología Pediátrica.* 2007. 24-33 p.
6. Asociación Española de Psiquiatría del Niño y el Adolescente. Protocolo del niño sano (0-2 años). *AEPNA.* 2008;6–13.
7. Marcdante KJ, Kliegman RM, Jenson HB, Behrman RE. Trastornos del desarrollo. In: *Nelson Pediatría esencial.* 2011. p. 19–21.
8. Berdon W., Clarkson PM, Teele RL. Williams-Beuren syndrome: historical aspects. *Pediatr Radiol.* 2011;41(2):262–266.
9. Del Campo Casanelles M, Pérez Jurado L. Protocolo de seguimiento en el síndrome de Williams. *Protoc diagnósticos Ter pediátricos.* 2010;1:116–24.

10. American Academy of Pediatrics Committee on Genetics. Health Care Supervision for Children With Williams Syndrome. *Pediatr (official J Am Acad Peditrics)*. 2001;107(5):1192–204.
11. González Fernández N, Uyaguari Quezada M. Síndrome de Williams. In: *Síndromes específicos e individualidad de los apoyos Un enfoque interdisciplinar*. 2003. p. 205–18.
12. Sánchez Ferrer F, Sánchez Ferrer M, Nso-Roca A, Juste Ruiz M, Carratalá Marco F. Síndrome de Williams-Beuren. La importancia del diagnóstico precoz y el manejo multidisciplinario. Revisión y presentación de 2 casos. *Acta Pediatr Esp*. 2015;73(4):e94–100.
13. Pankau R, Partsch C, Gosch A, Oppermann H. Statural growth in Williams-Beuren syndrome. *Eur J Pediatr*. 1992;151:751–5.
14. Santer R, Pankau R, Schaub J. Williams-Beuren Syndrome and Celiac Disease. *J Pediatr Gastroenterol Nutr*. 1996;23(3):339, 340.
15. Collins RT. Cardiovascular disease in Williams syndrome. *Contemp Rev Cardiovasc Med Circ*. 2013;127(21):2125–34.
16. Martens MA, Wilson SJ, Reutens DC. Research Review: Williams syndrome: A critical review of the cognitive, behavioral, and neuroanatomical phenotype. *J Child Psychol Psychiatry Allied Discip*. 2008;49(6):576–608.
17. Brewer CM, Morrison N, Tolmie JL. Clinical and molecular cytogenetic (FISH) diagnosis of Williams syndrome. *Arch Dis Child*. 1996;74(1):59–61.

18. Ewart AK, Morris CA, Atkinson D, Jin W, Sternes K, Spallone P, et al. Hemizyosity at the elastin locus in a developmental disorder, Williams syndrome. *Nat Publ Gr.* 1993;5(1):11–6.
19. Puente Ferreras A, Fernández Lozano MP, Alvarado Izquierdo JM, Jiménez Rodríguez V. Síndrome Williams: Una enfermedad rara con sintomatología contradictoria. *Rev Latinoam Psicol.* 2011;43(2):217–28.
20. Udwin O, Yule W. A cognitive and behavioural phenotype in Williams syndrome. *J Clin Exp Neuropsychol.* 1991;13(2):232–44.
21. Preus M. The Williams syndrome: objective definition and diagnosis. *Clin Genet.* 1984;25(5):422–428.
22. Kaplan P, Wang PP, Francke U. Williams (Williams Beuren) syndrome: A Distinct Neurobehavioral Disorder. *J Child Neurol.* 2001;16(3):177–90.
23. Castells P, López C, Plata R, Rodríguez M. Estimulación sensorial en el desarrollo de los niños en edad pediátrica. *Asoc Española Pediatría.*
24. World Health Organization. Spain: WHO statistical profile. 2015.
25. World Health Organization. Italy: WHO statistical profile. 2015.
26. World Health Organization. Argentina: WHO statistical profile. 2015.
27. Morris CA. Introduction: Williams syndrome. *Am J Med Genet Part C Semin Med Genet.* 2010;154C(2):203–8.
28. Morris CA. Williams Syndrome. *Natl Institutes Heal.* 1999.

29. Pérez Jurado LA. Guía Clínica para el Síndrome de Williams (SW) o William-Beuren.
30. Jones KL, Smith DW. The Williams elfin facies syndrome. *J Pediatr.* 1975;86(5):718–23.
31. Chapman C, Pober B. Neurologic findings in children and adults with Williams syndrome. *J Child Neurol.* 1996;11:63–5.
32. Kataria S, Goldstein DJ, Kushnick T. Developmental delays in Williams ('Elfin Facies') Syndrome. 1984;5:419–23.
33. Carrasco X, Castillo S, Aravena T, Rothhammer P, Aboitiz F. Williams Syndrome: Pediatric, Neurologic, and Cognitive Development. *Pediatr Neurol.* 2005;32:166–72.
34. Gagliardi C, Martelli S, Burt MD, Borgatti R. Evolution of Neurologic Features in Williams Syndrome. *Pediatr Neurol.* 2007;36:301–6.
35. Tsai SW, Wu SK, Liou YM, Shu SG. Early development in Williams Syndrome. *Pediatr Int.* 2008;50:221–4.
36. Trauner D, Bellugi U, Chase C. Neurologic features of Williams and Down syndromes. *Pediatr Neurol.* 1989;5(3):166–8.
37. Carlier M, Stefanini S, Deruelle C, Volterra V, Doyen AL, Lamard C, et al. Laterality in persons with intellectual disability. I - Do patients with trisomy 21 and Williams-Beuren syndrome differ from typically developing persons? *Behav Genet.* 2006;36(3):365–76.

38. Carlier M, Desplanches AG, Philip N, Stefanini S, Vicari S, Volterra V, et al. Laterality preference and cognition: Cross-syndrome comparison of patients with trisomy 21 (Down), del7q11.23 (Williams-Beuren) and del22q11.2 (DiGeorge or Velo-Cardio-Facial) syndromes. *Behav Genet.* 2011;41:413–22.
39. Gérard-Desplanches A, Deruelle C, Stefanini S, Ayoun C, Volterra V, Vicari S, et al. Laterality in persons with intellectual disability II. Hand, foot, ear, and eye laterality in persons with trisomy 21 and Williams-Beuren syndrome. *Dev Psychobiol.* 2006;48:2–91.
40. Copes LE, Pober BR, Terilli CA. Description of common musculoskeletal findings in Williams Syndrome and implications for therapies. *Clin Anat.* 2016;29:578–589.
41. Pascual-Castroviejo I, Pascual-Pascuala SI, Moreno Granadob F, García-Gueretab L, Gracia-Bouthelie R, Navarro Torresd M, et al. Síndrome de Williams-Beuren: presentación de 82 casos. *An Pediatr.* 2004;60(6):530–6.
42. Beltrán C, Pérez M. Relación de sueño y capacidad de aprendizaje en la población de 2 a 5 años en la localidad de Medina del Campo. *Trab fin grado* . 2017.

AGRADECIMIENTOS

A todas las familias participantes en el estudio, sin cuya colaboración no habría sido posible elaborar este estudio, por su tiempo y confianza. Agradecer a cada una de ellas por su aportación desinteresada al conocimiento del Síndrome de Williams, una enfermedad de la que todavía queda mucho por conocer.

A todas las asociaciones, en especial a sus presidentes, por su disponibilidad a la hora de trasladar la encuesta a las familias y mostrar interés por el estudio y sus resultados. Quiero mostrar un especial agradecimiento al presidente de la Asociación Cántabra de Síndrome de Williams, por su aportación personal durante la elaboración de la encuesta y su inmejorable actuación durante su trayectoria como presidente de la asociación. Destacar la amable disposición de la Asociación Italiana de Síndrome de Williams a colaborar en la traducción de la encuesta del estudio al italiano; así como el número de respuestas recibidas por su parte. De la misma manera, agradecer a la Asociación Argentina de Síndrome de Williams su elevada participación; sin olvidarnos de las familias de otros países, gracias a las que hemos podido obtener distintos puntos de vista de este síndrome tan particular.

A mi padre, por su espíritu investigador gracias al que aporta siempre un punto de vista único y lleno de conocimiento. Por transmitirme su dedicación y ganas por aprender, intentando mejorar cada día, buscando aportaciones útiles para el mundo de la investigación.

Por último, a mi profesora y directora de este trabajo, por sus conocimientos sobre este tema tan específico, sus consejos y su guía durante el planteamiento y desarrollo del estudio.