

Fenotips conductuals i de llenguatge en retard mental de base genètica

per Carme Brun i Gasca

Dra. en Psicologia i Logopeda. Facultat de Psicologia. Departament de Psicologia Clínica i de la Salut. Edifici-B. Universitat Autònoma de Barcelona. 08193- Bellaterra. Telf. 93 581 43 81

Carme.brun@uab.es

Resum

El present article revisa el concepte de fenotip conductual i de llenguatge com a important contribució en l'estudi i tractament del retard mental de base genètica. Es tracten aspectes clínics, de diagnòstic, pronòstic i tractament. També s'aprofundeix en els fenotips conductuals de les síndromes del cromosoma X-fràgil, Angelman, Williams i Prader-Willi.

Paraules clau

Fenotip conductius, síndrome X-fràgil, síndrome d'Angelman, síndrome de Prader-Willi i síndrome de Williams.

Una part important de la recerca en retard mental està, actualment, lligada als avenços de la genètica. Moser, ja a l'any 1992, parlava d'unes 1000 causes genètiques de retard mental. És fàcil imaginar que amb els recents descobriments en el camp de la genètica molecular aquesta xifra pot haver augmentat considerablement. L'estudi dels fenotips conductuals, tot i estar en un important procés de desenvolupament, abasta encara un nombre reduït de síndromes.

La primera utilització del terme "fenotip conductual" (*behavioural phenotype*) ja va ser introduït per Nyhan l'any 1972 a la britànica Society for Pediatric Research; en la seva exposició descrivia la conducta automutilant característica de les persones que pateixen la síndrome de Lesch-Nyhan.

La definició més acceptada actualment del terme "Fenotip conductual" és la de Flint i Yule (1994):

El fenotip conductual és un patró característic en l'àmbit motriu, cognitiu, lingüístic i trastorns en l'àrea social que s'associa de manera consistent amb un trastorn biològic. En alguns casos, el fenotip conductual pot constituir un trastorn psiquiàtric; en altres, es poden trobar conductes que normalment no són considerades trastorns psiquiàtrics.

Malgrat els avenços de les tècniques diagnòstiques en genètica, aquestes, habitualment, s'apliquen només davant la sospita clínica que l'individu pateixi una determinada alteració, especialment en síndromes de baixa incidència. És per això, que fomentar el coneixement de les característiques clíniques de les diferents síndromes hauria de tenir com a conseqüència un augment dels diagnòstics etiològics.

En algunes síndromes, certes característiques de conducta són considerades necessàries per a establir el diagnòstic, i la seva absència el posa en dubte. Aquest és el cas de la síndrome de Rett, on l'estereotipia de rentat de mans ha estat fins ara considerada necessària per al diagnòstic; darrerament s'ha avançat en la recerca genètica d'aquesta entitat i un grup de nenes estudiades presenten una alteració genètica que és considerada causant de la malaltia. Altres síndromes (com per exemple la de Lesch-Nyhan i la de Prader-Willi) van ser reconegudes com a entitats clíniques degut a una acurada descripció clínica i, la identificació d'aquests subjectes per la seva conducta, va permetre l'estudi posterior dels marcadors biològics del trastorn.

Tot i que en l'àmbit científic l'interès pels fenotips conductuals és relativament recent, les descripcions sindròmiques sovint han tingut en compte aquest aspecte; així, per exemple, la síndrome d'Angelman es va descriure inicialment com "happy puppet syndrome" (síndrome de la titella feliç) fent referència al riure paroxíctic i a la marxa atàxica que presenten els individus que la pateixen; o quan es parla del llenguatge de les persones amb la síndrome de Williams es descriu com a "cocktail party- like" (llenguatge tipus festa de cóctel); fent referència a que pot ser un llenguatge formalment molt correcte però buit de contingut.

En l'àmbit clínic el coneixement dels fenotips conductuals ens proporciona eines de diagnòstic, possibilitat de millorar la informació pronòstica així com un

coneixement sobre quines han estat les aproximacions terapèutiques que han funcionat en altres grups de pacients. De tota manera aquest "coneixement teòric" ens aporta també algun "perill": ens pot allunyar de l'observació de la singularitat del pacient que tenim al davant i convertir-lo en un nen "síndrome de...", pressuposant que el que coneixem d'aquesta síndrome es donarà en major o menor mesura en ell. També pot portar-nos a pensar que tot allò que ve condicionat genèticament són símptomes inamobibles i que per tant la nostra acció terapèutica és injustificada o serà un fracàs.

LA SÍNDROME DEL CROMOSOMA X-FRÀGIL

És la primera causa al món de retard mental hereditari, i la segona causa coneguda de retard mental després de la síndrome de Down. Afecta a 1 de cada 3.600-4.000 nens i a 1 de cada 4.000 a 6.000 nenes, i és per això que el nombre d'estudis, amb resultats consistents, és ja prou important.

La síndrome del cromosoma X-fràgil -en endavant SXF- afecta habitualment de manera més lleu a les dones; això també fa especialment difícil sospitar el diagnòstic en els casos on no hi ha antecedents familiars de la patologia. Donat que és una alteració hereditària (això, en aquest cas vol dir que en la família de cada nen-a que es diagnostica hi pot haver bastants portadors amb risc de tenir descendència afectada) és especialment important diagnosticar-ho quant abans millor per tal que la família rebi un bon assessorament genètic. En les edats infantils són molt més consistents les característiques de comportament que els trets físics, per tant, un bon coneixement d'aquestes ens pot portar a una sospita diagnòstica.

El fenotip conductual dels nens amb SXF

La gran majoria de nens amb SXF presenten ja retards en les primeres adquisicions (retard en el desenvolupament motor, llenguatge...) però aquestes són força inespecífiques, comunes a moltes patologies i de vegades, inclús es poden donar en nens amb un desenvolupament "normal" però inicialment més lent. Sovint, quan ja es coneix el diagnòstic els pares senten una gran impotència perquè ja havien "avisat" al pediatre que alguna cosa no anava bé amb llurs fills i pensen que no se'ls va fer prou cas.

Els trets més específics de conducta, en realitat, apareixen una mica més tard; per tant és usual que, en els casos on no hi ha antecedents familiars o bé si no s'ha fet un *screening* per descartar la SXF sigui difícil diagnosticar els nens abans dels dos anys basant-se en la seva clínica.

És habitual que presentin hiperactivitat i manca important de concentració, es distreuen i sobrecarreguen fàcilment amb els estímuls de l'entorn i per tant, quan es troben en ambients sorollosos, situacions amb molta estimulació o davant dels canvis de la rutina poden reaccionar amb rebequeries, plors i grans expressions d'angoixa (de vegades es mosseguen els punys i colls de la roba, o bé les mans i

també fan moviments d'aleteig). Aquestes estereotípies també les trobem en situacions d'alegria o emoció. Molts pares de nens petits comenten la gran frustració que suposa acabar tots els aniversaris, festes, reis, etc. amb plors i angoixa; amb el temps la tolerància a aquestes emocions augmenta i n'acaben gaudint.

La seva manera de relacionar-se amb els altres és també peculiar: sovint són ells qui provoquen la interacció (cribant pel nom a la persona o amb actituds per atreure la seva atenció) i quan es respon a aquesta crida el nen es comporta amb una extrema timidesa (amagant-se, tapant-se els ulls...) i amb una important angoixa. Aquesta gran angoixa social provoca un dels símptomes més característics que és l'evitació activa de la mirada en contextos d'interacció.

Nombrosos estudis (Hatton et al. 2006, Turk et al. 1997 entre d'altres) han estudiat la relació entre la SXF i l'autisme, trobant una prevalença de nens SXF que tenen clínica d'autisme que varia entre un 25 per cent i un 47 per cent en els diferents estudis depenent dels criteris utilitzats.

En l'àmbit cognitiu cal tenir en compte que més del 80 per cent de nens amb SXF presentaran un quocient intel·lectual per sota de 70; la majoria d'ells en els graus de retard mitjà o moderat. Els nens que no pateixen retard mental, els anomenats d'alt rendiment ("high functioning") presenten també el perfil conductual típic de la síndrome, però amb menys afectació cognitiva.

És interessant conèixer quins són els aspectes que els presenten més dificultats i quins tenen més conservats, el que anomenem perfil cognitiu. La majoria de nens SXF tenen una molt bona memòria a llarg termini i un millor processament visual que auditiu. La captació global d'estímul visual és bona, millor que la captació i el processament seqüencial, que es veu afectada per les dificultats d'atenció. Tenen importants problemes amb la matemàtica i l'aprenentatge de la lectura, tot i que és lent, pot arribar a fer-se en molts nens, especialment dintre d'un àmbit global.

El llenguatge apareix també amb retard, les primeres paraules sovint són cap als tres anys. En aquesta edat hi ha una important diferència entre el nivell de llenguatge comprensiu i la capacitat expressiva, aquesta darrera clarament per sota. Això provoca gran frustració a l'infant i sovint és font de conflictes amb els seus companys i amb els adults. És important proporcionar-li, mentre el llenguatge oral s'estableix, instruments que facilitin la seva comunicació amb l'entorn. El llenguatge dels nens amb SXF sovint requereix d'intervenció logopèdica, especialment pels problemes d'articulació (fruit de la dispràxia orofacial) i sobretot de pragmàtica, aspectes com: respecte pels torns, manteniment del tema, excessives repeticions (especialment de preguntes).

D'altra banda l'excel·lent memòria auditiva ajuda al procés d'adquisició de vocabulari i, l'estructuració de les frases és també un aspecte força bo.

Existeix també un grup de nens SXF (al voltant d'un 11 per cent) que no arriba a adquirir el llenguatge oral funcional. Aquest grup coincideix sovint amb els

nens que presenten més dèficit cognitiu o més simptomatologia autista. Aquests nens es poden beneficiar molt de les tècniques augmentatives de comunicació.

El fenotip conductual de les nenes amb SXF

Entre un 30 i un 50 per cent de les dones amb la mutació completa de la SXF presenten discapacitat intel·lectual, habitualment amb un nivell entre límit i lleu. També es troben casos d'afectació més greu però en són una minoria. Un 30 per cent de dones que tenen la mutació completa no presenten retard cognitiu, tot i que alguna d'elles pot tenir alteracions de l'aprenentatge (especialment en l'àrea matemàtica) i problemes emocionals i de relació social.

Habitualment les primeres fites del desenvolupament no apareixen amb tant retard com en els nens amb SXF; en els casos de moltes de les nenes els primers problemes preocupants apareixen en edat preescolar i en alguna d'elles inclús en relació als aprenentatges de la primària.

Tot això, unit a que l'aspecte físic sol ser menys acusat que el dels nens, dificulta moltíssim el diagnòstic en edats infantils i, de fet, un nombre important de les nenes no arriba a ser diagnosticat malgrat tenir problemes d'aprenentatge i de relació social.

Tot i que la hiperactivitat en edat infantil no és tant freqüent en nenes com en nens SXF sí que arriba a ser un problema les dificultats d'atenció i la impulsivitat, que es donen tant en nenes com en dones adultes amb SXF.

El fenotip conductual de les dones amb SXF té com a característiques principals la timidesa i les dificultats en les relacions socials; a moltes de les noies les resulta molt difícil fer i/o mantenir relacions d'amistat; sovint, s'agreuja a l'adolescència i pot constituir un conflicte important que requereix ajuda psicològica. Aquestes dificultats s'han relacionat amb un dèficit en la comprensió i interpretació de contextos socials i d'interacció. Sovint fan una lectura errònia de les intencions dels altres arribant a provocar situacions conflictives i de malentesos.

És també important la rigidesa cognitiva, és a dir, el dèficit per la planificació i resolució de problemes amb una tendència a perseverar en els errors. En la relació amb els altres aquesta rigidesa pot comportar dificultats de la comprensió des del punt de vista d'altres persones.

També trobem sovint quadres clínics relacionats amb l'ansietat com les fòbies, obsessions i mutisme electiu.

El llenguatge en les nenes amb SXF s'inicia amb un cert retard, però no tan acusat com en els nens. Les primeres paraules apareixen cap als 1,8 anys (Artigas et al, 2001).

Acostumen a tenir una correcta articulació de sons i bona adquisició gramatical i de vocabulari. El problema principal està en els aspectes pragmàtics; hi ha un abús de les frases fetes, tenen problemes amb la comprensió de les intencions i

en la interpretació de gestos i mirades. Sovint la important timidesa que pateixen fa que parlin en veu molt baixa, o molt ràpid i de vegades amb riures nerviosos mentre ho fan. També hi ha evitació del contacte ocular en les converses i poden tenir problemes en el manteniment del tema de conversa.

LA SÍNDROME D'ANGELMAN

La síndrome d'Angelman -en endavant SA- està causada per una manca de funcionament de certs gens del cromosoma 15 matern. Afecta a 1 de cada 20.000 ó 30.000 nadons vius i provoca alteracions neurològiques importants: deficiència mental severa, retard greu del desenvolupament motriu, epilèpsia, atàxia, trastorns del son i absència de parla.

La majoria dels pacients (un 70 per cent) tenen una deleció en el cromosoma 15 d'origen matern; altres pacients presenten disomia, mutació de la imprompta o mutació en el gen UBE3A. També hi ha un grup de pacients sense alteració genètica coneguda però que presenten la clínica pròpia de la síndrome. No hi ha grans variacions clíniques entre els diferents subtipus, tot i així, els nens amb disomia o mutació de l'imprompta acostumen a tenir un fenotip una mica més lleu però també situat en el rang de retard mental sever. El risc de recurrència és variable depenent de l'alteració genètica que causa la síndrome.

El fenotip conductual en la síndrome d'Angelman

Segons un estudi realitzat (Artigas et al., 2005) basant-se en un qüestionari a 80 famílies de l'estat espanyol i 35 d'Argentina, els primers símptomes preocupants per la família són els problemes de succió que es donen en més del 50 per cent dels nens amb SA; també és freqüent la debilitat o absència del plor.

L'aparença feliç, amb un somriure o riure molt fàcilment provocable és potser una de les característiques més distintives d'aquesta síndrome. Sovint tenen també atacs de riure que no sempre són apropiats a la situació però que gairebé sempre són desencadenats per algun fet.

Una altra de les característiques més pròpies d'aquesta entitat és la fascinació per l'aigua. No es dona en tots els nens però en els que la tenen pot arribar a constituir un autèntic problema ja que, unida a la manca de sensació de perill i a la impulsivitat, els posa en situacions compromeses: es poden tirar a les piscines o ficar-se vestits a la banyera, etc...

Els nens amb síndrome d'Angelman són habitualment hiperexcitables i tenen greus problemes d'atenció. Són també hipermotòrics. Aquestes tres característiques són especialment marcades a la infància i tendeixen a desaparèixer a l'edat adulta però fa que siguin uns nens força difícils i esgotadors per a les famílies. Un altre factor que fa especialment dura la infància d'aquests pels pares nens és el problema de son. Necessiten menys hores de son que els altres nens i poden tenir

conductes molt distorsionadores associades a l'insomni (aixecar-se, destruir coses,...). Hi ha estudis que parlen d'un 85-90 per cent de nens afectats amb aquest problema (J. Clayton-Smith, 1993). Les edats pitjors semblen ser entre els 2 i 6 anys amb tendència a millorar a mesura que el nen es fa més gran.

Els nens amb la SA poden presentar estereotípies com conductes mastica-tòries, aleteigs amb els braços, etc. Tenen també una tendència excessiva a xuplar objectes i portar-s'ho tot a la boca.

El control d'esfínters s'assoleix aproximadament en un 60 per cent dels casos durant la infància; l'edat mitjana d'aquesta adquisició és sis anys i mig (Buntix et al., 1995).

A la majoria d'ells no els agraden els canvis en la rutina i donen senyals de disconformitat quan això passa: cridar, agitar-se motriument... D'altra banda però, la conducta amb els desconeguts pot arribar a ser excessivament confiada si els hi cau bé, abraçant-se en excés, etc.

Són encara pocs els estudis de seguiment amb sèries llargues de pacients que permetin conèixer l'evolució natural de la síndrome. Tot i així, s'ha de tenir en compte que els recursos (en l'àmbit mèdic, educatiu, social...) que van tenir els pacients que ara són adults són molt diferents dels que gaudeixen avui dia els nens que tenen síndrome d'Angelman; això fa que els estudis amb adults no siguin totalment equiparables al que serà l'evolució en els nens d'avui. Hi ha, per exemple, una gran diferència en l'evolució dels pacients institucionalitzats durant molts anys (pràctica habitual anys enrera) i els que no ho estan.

Una de les persones que ha fet més estudis de seguiment i ha estudiat pacients adults és la genetista britànica Jill Clayton-Smith (1993).

Els resultats d'aquests estudis es poden resumir en les següents constatacions:

- Salut física: En general la salut física és bona; el problema principal solen ser les convulsions, l'escoliosi i el refluxe gastroesofàgic.

En quant a les convulsions, acostumen a ser un problema més greu a la infància que a l'edat adulta; tot i que darrerament hi ha estudis que suggereixen que tornen a aparèixer en adults, no sembla ser, però, el cas de la majoria. En dones, les convulsions són més freqüents durant el període premenstrual. L'escoliosi es troba en aproximadament el 40 per cent d'adults amb la síndrome. En alguns d'ells és present des de la infància i s'agreuja amb el creixement físic que experimenten a l'adolescència.

- Fenotip conductual: Algunes de les característiques de conducta semblen canviar amb l'edat; la hiperactivitat, que pot ser un important problema a la infància, disminueix i en molts casos dona pas a una hipomobilitat que també pot arribar a ser problemàtica. L'aparença feliç i el comportament sociable es manté. Els adults continuen, també, manifestant ansietat davant els canvis en les rutines; en aquests primers mesos crida l'atenció la debilitat del plor.

El **perfil del llenguatge** associat a aquesta síndrome es caracteritza per una parla absent o limitada a poques paraules. Cap als 18 mesos de vida algun d'ells inicia la parla amb una paraula (habitualment "mama" o "papa"), que utilitzen habitualment sense sentit propositiu. En un estudi amb 82 pacients anglesos (Clayton-Smith, 1993) el 30 per cent no deien cap paraula i cap d'ells en pronunciaven més de sis. Els nens amb disomia uniparental semblen tenir millors habilitats verbals (poden utilitzar entre 10 i 20 paraules) però la parla conversacional no s'arriba a assolir (Williams et al, 1995).

La majoria de les persones amb SA tenen un nivell comprensiu superior a l'expressiu i en molts casos es pot arribar a utilitzar un sistema augmentatiu de comunicació (plafons visuals, fotografies, etc) que els permeti expressar-se més enllà del que poden amb paraules.

SÍNDROME DE WILLIAMS

La síndrome de Williams està causada per una microdeleció en el cromosoma 7 que en la majoria dels casos apareix de forma esporàdica, tot i que s'ha descrit algun cas familiar. Afecta a 1 de cada 20.000-25.000 nadons vius i en la mateixa proporció en ambdós sexes.

El fenotip conductual dels nens amb síndrome de Williams

El nivell intel·lectual de les persones afectades acostuma a estar en els límits de moderat a sever si ho mesurem amb proves convencionals; malgrat això, les seves capacitats lingüístiques expressives i algunes habilitats socials fan que el seu rendiment diari sembli millor.

El perfil cognitiu és molt disharmònic i variable. En l'àmbit visoespacial tenen una bona percepció del detall que contrasta amb les greus dificultats de percepció de la globalitat. La memòria de cares sembla ser una funció preservada i també és bo el reconeixement d'estats d'ànim per l'expressió facial. La memòria auditiva és molt bona i semblen tenir una especial habilitat per la música, sent molts d'ells capaços de tocar un instrument. En l'àmbit auditiu un símptoma molt comú és la hiperacusia, és a dir, una excessiva sensibilitat pels estímuls auditius que fa que puguin arribar a trobar molestos sons que per altres persones no ho són. (Udwin, 1995).

En l'àmbit conductual, durant el primer any de vida trobem sovint dificultats de son i alimentació, poden arribar a ser bebès molt irritables. Aquest patró remet normalment durant el segon any i a partir d'aquest moment es converteixen en nens molt socials i comunicatius, amb tendència a la desinhibició social, inclús amb desconeguts.

La hiperactivitat és especialment present en la infància i tendeix a millorar amb els anys. Els dèficit d'atenció són també freqüents.

La majoria de persones amb SW mostren una personalitat ansiosa, amb preocupacions excessives per temes recurrents, poden arribar a patir crisis d'angoixa.

En aquesta síndrome són especialment importants les **característiques de llenguatge**. Coexisteixen importants dèficits cognitius amb capacitats lingüístiques en l'àmbit expressiu superiors en alguns aspectes a la capacitat global de l'individu. (Bellugi 1994)

El perfil de llenguatge associat a aquesta síndrome seria: retard variable en l'adquisició, nivell comprensiu inferior a l'expressiu, temes restringits i sovint repetitius, vocabulari ampli i ben contextualitzat amb preferència per paraules que s'utilitzen poc, llargues, tècniques inusuals, frases gramaticalment correctes, amb sobreutilització d'estructures complexes (passives, de relatiu...), abundància de frases fetes i expressions rebuscades, tendència a la xerrera i baixa noció d'economia d'informació en el missatge.

Aquest patró de llenguatge, poc habitual en persones amb dèficit intel·lectual, provoca, de vegades, una sobrevaloració de la seva capacitat cognitiva real. Malgrat aquestes "especials habilitats lingüístiques" la comunicació es troba sovint compromesa. Pares i professors d'aquests nens relaten que darrera una aparent facilitat per a iniciar converses es troben dificultats importants per mantenir-les. La sensació, moltes vegades, és que la persona amb SW no té massa en compte l'interlocutor en el seu discurs.

SÍNDROME DE PRADER-WILLI

La síndrome de Prader-Willi (SPW) és deguda a una manca de funcionament de certs gens del cromosoma 15 patern. Genèticament és molt semblant a la síndrome d'Angelman però les manifestacions clíniques són molt diferents. Afecta aproximadament a 1 de cada 15.000 nadons vius d'ambdós sexes.

El fenotip conductual dels nens amb síndrome de Prader-Willi

El nivell de discapacitat intel·lectual és en la majoria dels afectats, de retard lleu. No semblen haver diferències en edat (és a dir, no és degeneratiu) sexe i pes; tot i així, cal tenir en compte que els que pateixen més obesitat tenen més problemes associats (somnolència diürna, complicacions físiques...)

Perfil cognitiu

El fet de conèixer quins són els aspectes afavorits i quin els que ofereixen més dificultat és de gran ajuda per la planificació dels aprenentatges. En un estudi de Dyckens et al. (1992) s'arribava a les següents conclusions sobre el perfil cognitiu dels nens amb SPW. Aspectes afavorits: memòria a llarg termini, comprensió i descodificació lectora, vocabulari expressiu, organització perceptiva, habilitat de reconèixer i avaluar relacions espacials. Els aspectes que oferien més dificultat eren: el processament seqüencial, l'aritmètica, la memòria visual i motora a curt termini i una rigidesa cognitiva important, que a la vegada

porta problemes en la conducta ja que interfereix moltíssim en la relació amb els altres.

El fenotip conductual dels afectats per aquesta síndrome és variable amb l'edat. Les característiques generals són les següents: els primer mesos de vida són bebès molt passius amb una dificultat molt important de succió i deglució per la hipotonia neonatal. Aquest problema, de vegades, obliga a fer l'alimentació mitjançant sonda nasogàstrica durant uns mesos, i costa molt guanyar pes. De petits, aproximadament fins els 3 ó 4 anys, no és freqüent trobar problemes de conducta, són nens força riallers, afables i fàcilment acomformables, tot i així encara preocupa la tendència a una excessiva passivitat.

Cap als 4 ó 5 anys fins més o menys els 10 anys sol ser una etapa amb moltes rebequeries; un tema preocupant és sovint l'alimentació, ja que molts d'ells desenvolupen hiperfàgia i es fa necessari controlar la quantitat d'ingesta perquè si no poden fàcilment convertir-se en obesos. És fàcilment comprensible que, després dels problemes inicials d'alimentació, si el nen no està diagnosticat i no es coneix aquest risc, cap família es preocupi d'entrada pel guany de pes. Si durant els primers mesos hi ha hagut un diagnòstic i una informació correcta, és convenient treballar els correctes hàbits alimentaris, de manera que quan s'inicia la hiperfàgia no sigui quan comencen les "restriccions i les dietes". Això acostuma a ser molt frustrant pel nen. S'ha observat que en els casos on hi havia d'entrada uns bons hàbits d'alimentació el canvi no ha estat tan traumàtic.

A partir dels 10 anys els principals problemes de conducta es relacionen amb l'obtenció de menjar i poden empitjorar a mesura que el jove guanya en independència.

A l'adolescència és freqüent una tendència a la baixa autoestima. També és freqüent la poca energia (agregujada per l'obesitat). Sovint es donen quadres depressius.

Els estudis amb persones adultes demostren que en ambients controlats els problemes de conducta remetent una mica i són més susceptibles de respondre a les intervencions terapèutiques.

No són infreqüents les conductes agressives, en molts casos en forma d'autoagressió (arrancar-se pells i crostes principalment), destrucció d'objectes propis (ulleres, etc.) i en alguns casos agressió cap els altres, especialment en situació de rebequeries i pèrdua de control.

Altres aspectes a tenir en compte són: un elevat llindar de sensibilitat al dolor, (és a dir, poden no sentir dolors força intensos) que pot portar a situacions mèdicament complicades ja que pot emmascarar la gravetat d'una malaltia.

La incapacitat pel vòmit que es dona en moltes persones amb SPW, pot arribar a ser un important problema en els casos de fases hiperfàgiques i d'ingesta de substàncies no alimentàries.

PSICOPATOLOGIA ASSOCIADA

Les persones que pateixen la SPW tenen una major vulnerabilitat per determinats

trastorns psiquiàtrics. El més freqüent és el trastorn obsessiu-compulsiu amb idees recurrents relacionades amb el menjar i conductes d'emmagatzemament i col·leccionisme. Els trastorns depressius són poc freqüents a la infància i sembla que afecten més a nens que a nenes (Dyckens, E. M. i Cassidy, S. 1995). En edats joves i adultes són una mica més freqüents i sembla que afecten per igual a ambdós sexes; com sovint passa amb les persones amb discapacitat intel·lectual es pot manifestar clínicament amb agressivitat i irritabilitat enlloc de manifestacions de tristesa.

S'han descrit també casos de trastorns psicòtics en persones que pateixen aquesta síndrome (Bartolucci, G. y Younger, J. 1994). Generalment d'inici agut i amb abundància de simptomatologia positiva (al·lucinacions, deliris...).

El llenguatge

El llenguatge sol aparèixer també amb cert retard. L'adquisició de nou vocabulari pot ser bona però els problemes articularis i de veu (aguda i amb hipernasalitat) poden dificultar la intel·ligibilitat de la parla (Kleppe, et al. 1990).

L'estructuració de les frases acostuma a ser poc complexa però la tendència que tenen a l'argumentació fa que sovint utilitzin frases fetes que poden donar una impressió de llenguatge més elaborat.

CONCLUSIONS

L'objectiu del nostre coneixement hauria de ser sempre la millora de la qualitat de vida dels nostres pacients. Un correcte diagnòstic és, en realitat, un dret. L'experiència ens demostra que per moltes famílies conèixer el diagnòstic del seu fill suposa un alleujament important de l'angoixa i de la culpa. A més, en molts casos, la possibilitat d'entrar en contacte amb altres famílies amb el mateix problema proporciona un suport terapèutic important.

En paraules del propi Nyhan (1995), *“en la pràctica clínica se'ns recorda constantment que el que uns pares realment volen saber és com serà el seu fill amb el pas dels anys. (...) el que és més important són les conductes amb les quals conviuen cada dia. Són aquestes conductes les que poden destruir una familiar o portar cap a l'institucionalització, no pas el QI o l'estat dels enzims. (...) Una informació adequada sobre el que es pot esperar, connectar els pares amb grups de suport o amb altres famílies que tenen nens amb el mateix fenotip porta a desenvolupar maneres realistes d'enfrontament...”*

ARTIGAS-PALLARES, J., BRUN-GASCA, C., GABAU-VILA, E.: "Aspectos médicos y neuropsicológicos del síndrome X-frágil", *Revista de Neurología*, 2 (1) (2001), 42-54.

ARTIGAS-PALLARES, J., BRUN-GASCA, C., GABAU-VILA, E., GUITART-FELIUBADALO, M., CAMPRUBI-SÁNCHEZ, C.: "Aspectos médicos y conductuales del síndrome de Angelman", *Revista de Neurología*, 41 (11) (2005), 649-656.

BARTOLUCCI G, YOUNGER, J. Tentative Classification of neuropsychiatric disturbances in Prader-Willi syndrome. *Journal of Intellectual Disability research* 1994; 38: 621-638.

BELLUGI U, WANG P P, JERNIGAN TL. Williams syndrome: an usual neuropsychological profile in Broman S H Grafman J (eds). *Atypical cognitive deficits in Developmental Disorders.* Hillsdale NJ Lawrence Erlbaum: 22-83.

BUNTIX IM, HENNEKAM R, BROUWER OF, et al. Clinical profile of Angelman syndrome at different ages. *American Journal of Medical Genetics* 1994; 56: 176-183.

CLAYTON-SMITH J. Clinical research on Angelman syndrome in the United Kingdom: observations on 82 affected individuals. *American Journal of Medical genetics* 199; 46: 12-15.

DYCKENS EM, CASSIDY S. Correlates of maladaptive behavior in children and adults with Prader-Willi syndrome. *American Journal of Medical Genetics* 1995; 60: 546-549.

DYCKENS EM, HODAPP RM, WALSH K, NASH L. Profiles, correlates and trajectories of intelligence in Prader-Willi syndrome. *Journal of the American Academy of Child and Adolescence Psychiatry* 1992; 31:6: 1125-1130.

FLINT J, YULE W. Behavioral phenotypes a, RUTTER,M., TAYLOR,E., HERSOV. L (eds.) *Child and adolescent psychiatry*, 3rd edn. Oxford: Blackwell Scientific, 1994; 666-687.

HAGERMAN RJ. Physical and behavioural phenotype a HAGERMAN and CRONISTER Fragile-X syndrome. *Diagnosis, treatment and research.* (2nd ed.) Baltimore and London: The John's Hopkins University Press, 1996.

HATTON DD, SIDERIS J, SKINNER M, MANKOWSKI J, BAILEY DB JR, ROBERTS J, MIRRETT P. Autistic behavior in children with fragile X syndrome: Prevalence, stability, and the impact of FMRP. *Am J Med Genet Part* 2006; A 140A:1804-1813.

KLEPPE SA, KATAYAMA KM, SHIPLEY KG, FOSHEE DR. The speech and language characteristics of Children with Prader-Willi syndrome. *Journal of Speech and Hearing Disorders* 1990; 55: 300-309.

MOSER HW. Prevention of mental retardation (genetics) a L. Rowitz(Edi.) Mental retardation in the year 2000. New York: Springer-Verlag, 2002.

NYHAN WL. Foreword, an O'Brien i Yule Behavioural Phenotypes. Cambridge University Press, 1995.

TURK J, GRAHAM P. Fragile X syndrome, autism and autistic features. Autism 199; 1: 175-197.

UDWIN O, DENNIS J. Psychological and behavioural phenotypes in genetically determined syndromes: a review of research findings, a O'Brien iYule Behavioural Phenotypes. Cambridge University Press, 1995.

WILLIAMS CA, ZORI RT, HENDRIKSON J, STALKER H, MARUM T, WHIDDEN E. i DRISCOLL DJ. Angelman syndrome Current Problems in Pediatrics 1995;25:216-231.
