

CARACTERIZACIÓN, EVALUACIÓN Y DISEÑO DE INTERVENCIÓN EN UNA NIÑA AFECTADA POR EL SÍNDROME DE MIDAS

CHARACTERIZATION, ASSESSMENT AND INTERVENTION DESIGN IN A GIRL AFFECTED BY MIDA'S SYNDROME

José Peirats Chacón

Eva Zornoza Gallego

Didàctica i Organització Escolar. Universitat de València

Recibido: 18/03/2015

Aceptado: 30/06/2015

Resumen:

Este trabajo presenta los resultados de una investigación sobre un caso de síndrome de Midas, una enfermedad considerada rara. Es un trastorno genético que origina, entre otros trastornos, microftalmia, defectos en la piel, epilepsia persistente y retraso en el desarrollo. Nuestra pretensión ha sido la de describir, contextualizar y evaluar un caso mediante una metodología de corte cualitativo, con el objetivo final de realizar un programa de intervención familiar adecuado a las características de la niña que padece este síndrome. Concluye este trabajo señalando la escasa literatura científica publicada hasta ahora, nula en el aspecto educativo, la necesidad del seguimiento del programa de intervención familiar y la urgencia en realizar más estudios sobre enfermedades raras.

Palabras clave: Síndrome de Midas, enfermedades raras, intervención familiar, educación especial, estimulación temprana.

Abstract:

This work summarizes results from a case study undertaken in Mida's Syndrome, a disease which is considered to be particularly rare. It is a genetic disorder, which among many other disorders causes microftalmia, skin imperfections, persistent epilepsy, and underdevelopment. The aim of this manuscript is to describe, contextualize, and assess a personal Mida's Syndrome case by means of qualitative methodology, and to create a family intervention strategy which addresses all the features that the girl suffering this syndrome has. We conclude this work by pointing out how limited the scientific literature is on this syndrome, and is in fact non-existing with regard to the educational aspect. We also highlight the need to follow a family intervention program, and we stress the urgency in undertaking more studies about rare diseases such as Mida's Syndrome.

Keywords: Mida's syndrome, rare diseases, family intervention, special education, early stimulation.

Introducción

El síndrome de Midas está considerado como una enfermedad rara (ER), que la Unión Europea define como aquella que tiene una prevalencia de menos de 5 casos por 10000 habitantes, lo que equivale a un 6-8% de la población. Las ER son un problema de salud y de interés social, al afectar a aspectos relevantes en la vida de los pacientes, debido a que en su mayoría se trata de trastornos crónicos graves que aparecen en edades tempranas.

Palau (2009) pone de manifiesto algunas de sus características, como son: la falta de conocimiento científico sobre sus enfermedades, la dificultad para el acceso a un diagnóstico correcto, el retraso en el diagnóstico, la falta de cuidados y atención multidisciplinaria, la falta de información de calidad y de apoyo en el momento del diagnóstico, las consecuencias sociales adversas, la dificultad y la falta de equidad en el acceso al tratamiento, la rehabilitación y los cuidados, la pérdida de confianza en los servicios médicos y sociales y cierto desinterés por parte de los profesionales de la salud.

En el caso que nos ocupa, la falta de información sobre el síndrome de Midas, y las dificultades para acceder al tratamiento, fueron las causas que incitaron a la familia de Ainhoa, la niña de 3 años con síndrome de Midas sobre la que hemos realizado este estudio, a crear una asociación para recaudar fondos y fomentar la investigación sobre dicho síndrome, un trastorno genético que afecta principalmente a mujeres ya que, generalmente, es letal en los hombres. Según los datos que maneja la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER)¹, Ainhoa es el único caso con síndrome de Midas en este país y solamente existen 50 personas diagnosticadas en todo el mundo.

Ainhoa presenta las características propias de su trastorno genético: microftalmia, defectos lineales de la piel, epilepsia resistente, agenesia total del cuerpo caloso, retraso en el desarrollo y problemas de crecimiento, que más adelante explicaremos. Todas estas dificultades le generan grandes problemas de aprendizaje que han motivado la permanencia un año más en una escuela infantil. En este curso asiste a un centro específico de Educación Especial, ya que las necesidades que presenta no pueden ser atendidas en el marco de las medidas de atención a la diversidad de los centros ordinarios, según indica el artículo 74 sobre escolarización de la Ley Orgánica 2/2006, de 3 de mayo, de Educación. En esta ley se destaca, como uno de sus pilares básicos, la importancia de la calidad y la equidad de la educación. Con ello se pretende desarrollar al máximo las capacidades de las personas; si todos somos diferentes, los programas deberán estar adaptados a las necesidades e intereses de cada uno en particular.

El síndrome de Midas

El síndrome microftalmia con defectos lineales de la piel –en adelante MLS- o síndrome de Midas es una enfermedad rara y severa del desarrollo, que se hereda como

¹ En <http://www.enfermedades-raras.org/> (Consulta el 24/06/2013).

un rasgo dominante ligado al cromosoma X, con letalidad masculina; por tanto, los casos que se describen son principalmente mujeres (Morleo, Pramparo, Perone, Gregato, Le Caignec, Mueller, Ogata, Raas-Rothschild, de Blois, Wilson, Zaidman, Zuffardi, Ballabio y Franco, 2005).

Este fenotipo ha sido descrito con una gran variedad de nombres incluyendo el síndrome de Midas² (microftalmia, aplasia dérmica y esclerocórnea), el síndrome MLS³ (microftalmia con defectos lineales de la piel), y el síndrome Gazali-Temple (Marvin, Duquette, Hogge, Hunter y Toriello, 2000).

Según Morleo y Franco (2011) el síndrome MLS fue descrito por primera vez por Al-Gazali et al. (1990) e inicialmente fue conocido por el nombre de síndrome Gazali-Temple. Sin embargo, Enright, Campbell, Satllings, Hall, Green, Sweeney, Barnes y Watson (2003) defienden que la microftalmia con defectos lineales de la piel (MLS) fue descrita por primera vez en 1988 en tres pacientes con translocaciones que resultaron de una delección del cromosoma Xp22.3. No obstante, en 1993 Happle, Daniels y Koopman acuñaron el término Midas para este síndrome, aunque desde 1994 el término aprobado es el de síndrome MLS, ya que la aplasia dérmica no es una característica histológica, por lo que el término síndrome de Midas para la delección Xp22.3 es menos apropiado que el síndrome MLS.

Características del síndrome MLS

Los signos y síntomas de éste síndrome varían en gran medida, incluso entre afectados de la misma familia. Sin embargo, Morleo y Franco (2011) señalan, basándose en distintas investigaciones, que existen una serie de signos mayores presentes en al menos el 80% de los casos, y otros menores que aparecen en menos del 80%.

En base a sus aportaciones, señalamos los signos mayores: microftalmia (tamaño muy pequeño de uno o ambos globos oculares) y/o anoftalmía (sin globo ocular), que puede ser unilateral o bilateral. Y defectos lineales de la piel (presentes en el 95% de las personas afectadas), que están presentes desde el nacimiento y generalmente implican la cara y el cuello, aunque el cuero cabelludo y la parte superior del tronco también pueden estar involucrados. Estas lesiones generalmente se curan con el tiempo, dejando una mínima cicatriz residual.

En cuanto a los signos menores, los detallamos por orden de frecuencia: anomalías oculares variables que pueden incluir: esclerocórnea, quistes orbitales, microcórnea, fisuras palpebrales, leucoma corneal, la adhesión iridocorneal, glaucoma congénito con sinequias total o periférica anterior, aniridia, cataratas, un remanente de la arteria hialoidea anterior, opacidad vítrea, y las áreas hipopigmentadas del epitelio pigmentario de la retina; desórdenes del sistema nervioso central: agenesia del cuerpo calloso⁴, anencefalia, microcefalia, hidrocefalia, retraso mental, y convulsiones infantiles; retraso

² En base a las siguientes iniciales: *microcornea, dermal aplasia and sclerocornea*.

³ En base a las siguientes iniciales: *microftalmia with linear skin*.

⁴ La agenesia del cuerpo calloso (ACC) se caracteriza por ausencia total o parcial de la principal comisura interhemisférica, el cuerpo calloso. Las características clínicas incluyen déficit intelectual (80%) y/o epilepsia de fácil control y/o trastornos de la conducta.

en el desarrollo; defectos congénitos del corazón: miocardiopatía hipertrófica, miocardiopatía oncocítica, defectos septales auriculares y ventriculares, taquicardia supraventricular, fibrilación ventricular y otras arritmias; estatura baja; hernia diafragmática; distrofia ungueal; fositas preauriculares y pérdida auditiva; y malformaciones genitourinarias: ano anterior o imperforado, útero bicorne, genitales ambiguos, hipospadias en el pene de los hombres con un cariotipo 46, XX y pseudotail.

Sin embargo, hay algunos autores que describen algunas características diferentes en sus casos. Por un lado encontramos que Enright et al. (2003) describen un caso de una niña con síndrome MLS que tiene algunas características que no habían sido descritas antes: estenosis pulmonar y pubertad precoz. Por su parte, Bermejo, García, Puente, Ortolá, Galiana, García-Climent y Pérez (2012) añaden más características comunes de las personas con síndrome de MLS: puente nasal amplio, propensión a las infecciones, dificultad para la alimentación, alteraciones renales y rasgos dismórficos caracterizados por una facies plana. Además, en el caso que presentan la niña tiene un quiste de cola en la ceja izquierda, tampoco descrito.

El diagnóstico clínico del síndrome MLS se realiza cuando dos criterios mayores están presentes, aunque hay personas con diagnóstico molecular de MLS a las que sólo se les ha identificado uno de los dos criterios (Morleo y Franco, 2011). Sin embargo, Wimplinger, Rauch, Orth, Schwarzer, Trautmann y Kutsche (2007), señalan que mientras algunos pacientes presentan los típicos defectos en la piel y no presentan ninguna alteración ocular, otros muestran microftalmia pero no áreas aplásicas en la piel.

Como ya hemos indicado antes, existen casos dentro de la misma familia de dos personas que padecen el síndrome MLS. Wimplinger et al. (2007) recogen que en 1991 Allanson y Ritcher informaron de los primeros dos casos con síndrome MLS y que presentaban una gran variabilidad intrafamiliar fenotípica. Y también estudian el caso de una madre y su hija con este síndrome; la madre es asintomática, solo presenta un crecimiento capilar posterior de inserción baja y la hija presenta las características típicas del síndrome de MLS.

Etiología e incidencia

El síndrome MLS se hereda de forma ligada al cromosoma X, por ese motivo afecta principalmente a mujeres. En la gran mayoría de los pacientes, este síndrome se asocia con delección terminal de la región Xp22.3 (Morleo et al. 2005) aunque según Enright et al. (2003) este síndrome tiene diferentes identidades y puede ser el resultado de diferentes defectos en el mismo gen. Por ejemplo, García Rabasco, De Unamuno, Martínez, Febrer Bosch y Alegre de Miquel (2012) señalan en una investigación que, aunque el 75% de las personas con MLS presentan anormalidades cromosómicas en el Xp22, resultado de una copia del gen HCCS, existen tres casos de personas con el síndrome MLS con una única mutación de un nucleótido en este gen. Además, algunos pacientes muestran las características del síndrome MLS, pero carecen de una delección o una mutación supresora intragénica en el gen HCCS.

Algunos autores como Enright *et al.* (2003) o Morleo y Franco (2011) añaden que, aunque el síndrome MLS es letal en varones con 46 XY, se han detectado ocho varones

con MLS con un cariotipo aparente 46 XX. Además, añaden que se ha detectado sólo un caso de un varón con 46 XY con síndrome de MLS, pero éste murió unas horas después de su nacimiento. Enright et al. (2003) también destacan la dificultad para detectar el síndrome MLS ya que, con el suyo, suman tres casos de personas a las que con las pruebas convencionales del *g-banding* no se revelaban anomalías genéticas y sólo han podido ser detectadas con el análisis por hibridación fluorescente *in situ* (FISH).

Sin embargo, la incidencia del síndrome MLS no está lo suficientemente clara, Morleo y Franco (2011) apuntan que existen 56 casos diagnosticados en el mundo, y según FEDER el caso de Ainhoa es el único en España. Sin embargo hemos encontrado, en diferentes artículos y noticias de prensa, tres casos más de niñas con síndrome MLS en España y contactado con dos de ellas, una de Cataluña y otra de Benidorm. Por tanto, aunque se afirme que hay 56 casos en todo el mundo, probablemente serán muchas más las afectadas.

Tratamiento del síndrome MLS

En este punto cabe destacar que, aunque hemos encontrado aportaciones en la literatura científica que ofrecen información sobre la definición, las características y la etiología del síndrome MLS, en lo referente a la intervención sólo hemos podido descubrir una que se ocupa del tratamiento. Concretamente, Morleo y Franco (2011) proponen el siguiente procedimiento:

- Uso de prótesis en personas con microftalmia severa y anoftalmía. En algunos casos también se puede considerar la cirugía oftalmológica.
- Tratamiento dermatológico regular de las lesiones lineales de la piel.
- Remisión al pediatra neurólogo para evaluar y tratar las posibles anomalías neurológicas: microcefalia, convulsiones, etc.
- Tratamiento rutinario para la hernia diafragmática, cardiomiopatía, defectos congénitos del corazón, y otras malformaciones cuando estén presentes.
- Es apropiada la estimulación temprana y la educación especial si existe un retraso madurativo.

Desde nuestro ámbito de estudio nos vamos a ocupar, en las siguientes páginas, de este último aspecto.

Estudio

Objetivo

Si al iniciar el estudio advertimos la inexistencia de programas e intervenciones educativas y además nos parecía importante ofrecer orientaciones a los padres, nos planteamos como objetivo de nuestro trabajo: *Caracterizar la sintomatología del síndrome MLS del caso, para diseñar un plan de intervención en el contexto familiar adaptado a sus características.*

Con una serie de objetivos específicos:

- Revisar la literatura publicada sobre el síndrome MLS.
- Observar a la niña en diferentes ámbitos de su vida, para conocer a fondo sus características y reacciones en contextos reales.
- Analizar las necesidades que presenta, mediante una escala de desarrollo para niños ciegos.
- Diseñar una propuesta de intervención, como respuesta a sus necesidades educativas especiales.

Método

Por consiguiente, nos hemos centrado en el diseño de caso único. Esta elección se justifica porque permite confirmar, cambiar, modificar o ampliar el conocimiento sobre el objeto de estudio, por su carácter único y por su carácter revelador (Rodríguez, Gil y Jiménez, 1999). En nuestro caso, al comienzo de la investigación partíamos de la certeza de que este caso era el único con síndrome MLS en España y, al no encontrar aportaciones centradas en la educación familiar o institucionalizada de los niños con esta enfermedad, podíamos ampliar el conocimiento sobre el mismo. Además, como hemos podido comprobar en los apartados anteriores, las características de las personas con síndrome MLS varían de unas a otras. Por ese motivo y siguiendo el modelo de Stake (1999), nos hemos centrado en un *estudio intrínseco de caso*, ya que no nos interesa aprender sobre otros casos, o sobre un problema general, sino sobre un caso en particular.

Para analizarlo, desde una perspectiva cualitativa, nos hemos basado en el análisis documental, a través de sus diagnósticos médicos, en nuestras observaciones y en entrevistas realizadas tanto a los padres como a diferentes agentes que intervienen con Ainhoa. Tal y como indican Quecedo y Castaño (2002), las entrevistas pueden ser de tres tipos: historias de vida, las dirigidas al aprendizaje sobre acontecimientos y actividades que no se pueden observar directamente, y las orientadas a proporcionar un cuadro amplio de una gama de contextos, situaciones o personas.

En el estudio hemos utilizado los tres tipos señalados: con la familia empleamos el primero, ya que nos explicaron todo el proceso del diagnóstico de Ainhoa, y el desarrollo que había tenido desde entonces hasta ahora. El segundo con una maestra de la ONCE, en la que se trató el trabajo que realizaba con la niña y cómo se coordinaban los profesionales que formaban parte de su educación. Por último, las entrevistas realizadas en el Centre de Desenvolupament Infantil i Atenció Primerenca de la Mancomunitat de la Safor (CDIAP) y en el Centro Avanzamos estuvieron orientadas a proporcionar un cuadro amplio de contextos o situaciones, ya que en este caso los entrevistados hablaron sin nosotros preparar la conversación.

También detallamos las características del contexto familiar, ya que ha sido el lugar donde se han realizado la mayor parte de las observaciones y la evaluación. Para

finalizar, exponemos los recursos educativos con los que cuenta Ainhoa para poder analizarlos y justificar nuestra propuesta de intervención en el contexto familiar.

Características de Ainhoa y situación familiar

Es una niña de tres años y medio diagnosticada con el síndrome de Midas⁵. En el embarazo, después de la realización de una amniocentesis, a los padres se les comunicó que la niña tenía una anomalía genética que en aquel momento catalogaron como síndrome de Turner, asegurándoles que sólo tendría problemas de crecimiento y que, con el tratamiento adecuado, la niña disfrutaría de una vida normal.

Al nacer la niña tenía un peso y un tamaño adecuados, aunque permaneció unos días en observación y para realizarle pruebas. Los resultados fueron normales en todas excepto la última, una resonancia magnética, donde se manifestó que la niña tenía una malformación cerebral sin curación, agenesia total del cuerpo caloso. Más adelante, los padres advirtieron que no respondía adecuadamente y tras una exploración en el hospital le diagnosticaron las anomalías oculares. Finalmente, se realizó un estudio en el que se le diagnosticó, en mayo del 2010, síndrome de Midas.

En consecuencia, la niña presenta anomalías oculares bilaterales: microftalmia, esclerocórnea, leucoma adherente y cataratas. Actualmente, tiene una discapacidad visual total; es decir, no ve prácticamente nada, sólo algunos bultos con el ojo derecho y con el izquierdo nada. Le han realizado dos trasplantes de córnea, uno a los 6 y otro a los 8 meses, pero sin resultados satisfactorios y se encuentra en lista de espera preferente para realizarle otro trasplante.



Imagen I: Características físicas de Ainhoa a los cuatro meses y en la actualidad. Se observan los defectos oculares y las marcas residuales de las lesiones lineales de la piel.

Además, la niña tiene lesiones en la piel desde su nacimiento, lineales focales de aplasia dérmica. Aunque con la aplicación de un tratamiento poco a poco están desapareciendo, dejando una mínima marca residual casi imperceptible. La agenesia total del cuerpo caloso le ocasiona un retraso en el desarrollo, sobre todo en áreas

⁵ Usamos, ahora, esta terminología porque la familia conoce la enfermedad de su hija por ese nombre, y es el que está escrito en su diagnóstico, aunque en la literatura sobre el tema, sobre todo en la que está escrita en inglés, se defiende que es más apropiado el término síndrome MLS.

motoras y lenguaje y en un CI menor de lo habitual. Y tiene problemas de crecimiento, ya que ha estado siempre muy por debajo de su percentil. También presenta retraso en el desarrollo cognitivo y cambios de humor, pero lo más preocupante, según afirman sus padres, es la epilepsia resistente que sufre.

En cuanto a las características, señalamos que es una niña muy alegre y cariñosa, sociable y se relaciona tanto con adultos como con otros niños de su edad; aunque, según la familia, normalmente los demás juegan y ella queda aislada, jugando sola. A veces se enfada y cuando no quiere hacer una cosa se tira al suelo, muerde o estira del pelo a los demás, aunque se está interviniendo para que deje de hacerlo o cuando lo haga se disculpe. Es importante señalar que, en todas las entrevistas realizadas, se ha coincidido en que uno de sus puntos fuertes es la orientación por el sonido. Además, según la entrevista realizada en el Centro Avanzamos, Ainhoa aprende muy rápido y es muy fácil enseñarle cosas a través del juego y las canciones.

Finalmente indicar que se le ha realizado el dictamen de escolarización. En principio se barajaron las opciones de asistir a un centro de educación especial (CEE) u organizar una escolarización combinada entre el CEE y el centro ordinario. Finalmente se llegó a la conclusión de que era mejor la escolarización en CEE al considerar que con una discapacidad visual grave era mejor asistir a un solo centro. Aunque, como señala el Decreto 39/1998 de 31 de marzo, del Gobierno Valenciano, de ordenación de la educación para la atención del alumnado con necesidades educativas especiales, las decisiones de escolarización (NEE) son de carácter reversible y están sujetas a un seguimiento continuado por parte del centro y las unidades de apoyo.

En cuanto a la familia, es de clase media y ambos padres trabajan. Se trata de una familia muy unida en la que no solo los padres, sino el resto de la familia colabora en la educación y el cuidado de la niña.

Como ya hemos adelantado, según los datos que maneja FEDER es el único caso que existe en España con síndrome de Midas. Por esa razón los padres aseguran que se sienten solos, ya que no encuentran referentes en otros niños con la misma enfermedad que les puedan servir de guía o para conocer cómo puede ser su evolución. Además, no conocen información relevante sobre el síndrome de Midas ya que ni siquiera en la página de la federación, de la que son afiliados, se encuentra en el listado de enfermedades raras.

Por esta razón están empeñados en dar a conocer la enfermedad de su hija, por lo que realizan campañas para recaudar fondos para los tratamientos, organizan eventos solidarios y desean impulsar una asociación que fomente la investigación sobre el síndrome de Midas. Conocen que la enfermedad de su hija no tiene cura, pero quieren ofrecerle una mayor calidad de vida intentando que sea lo más independiente posible. Por ese motivo, la niña cuenta con recursos educativos adicionales, los cuales vamos a explicar a continuación.

Recursos educativos implicados

Asistió el pasado curso a un centro infantil de la localidad de Gandía con apoyo educativo de la ONCE, donde ha permanecido un año más de lo habitual, al considerar, familia y educadores, que era lo mejor para ella al no estar preparada todavía para entrar en un Centro de Educación Infantil y Primaria (CEIP)

Sin embargo, contaba con una serie de recursos educativos adicionales. En primer lugar, al ser discapacitada visual dispone de una maestra de apoyo de la ONCE una vez por semana, donde realizaba una intervención de media hora. En segundo lugar, la niña asistía al CDIAP para recibir otras tres sesiones de media hora de rehabilitación a la semana, dos de ellas con la fisioterapeuta para mejorar la movilidad de la niña, el desplazamiento, a sortear obstáculos, subir y bajar escaleras, etc. y una con la psicóloga para trabajar la manipulación de objetos, mejora de la comunicación, cognición y autonomía.

No obstante, la familia pensaba que los dos servicios educativos no eran suficientes para mejorar el desarrollo de su hija y, en consecuencia, desde abril de 2013 también recibe atención temprana en el centro Avanzamos, tal como podemos ver en la Ilustración 2, un centro especializado en rehabilitación neurológica infantil y adulta, donde asiste cuatro sesiones de una hora a la semana, dos con la fisioterapeuta del centro y las restantes con la psicóloga.



Imagen II: Estimulación somática en la piscina de bolas del Centro Avanzamos.

Afirman los padres que la niña ha avanzado sensiblemente en este centro y, aunque supone un gran esfuerzo económico, van a mantenerlo. En nuestro caso, apuntamos que han sido unos grandes colaboradores en este trabajo, al permitir nuestra asistencia. Sin embargo, aunque pensamos que la atención temprana es muy beneficiosa, es enorme la cantidad de sesiones que recibe la niña; tal vez con una adecuada orientación podría asumir la familia algunas de las intervenciones.

Desarrollo analítico del proceso seguido

Empezamos con una entrevista a la familia de Ainhoa en la que nos explicaron algunas de las características de su hija, la situación escolar y analizamos cómo realizar el trabajo. Posteriormente, buscamos aportaciones en la literatura, resultando muy

difícil al no encontrar información sobre el síndrome de Midas, también nos pusimos en contacto con FEDER, aunque no nos facilitaron datos relevantes. No fue hasta que relacionamos el síndrome de Midas con el síndrome de MLS, cuando empezamos a localizar más artículos, aunque todos del ámbito médico y en inglés.

En un primer momento, optamos por centrar parte del trabajo de campo en el entorno escolar, y nos pusimos en contacto con su centro infantil. Se mostraron muy interesados en un principio aunque más adelante la directiva no nos concedió el permiso necesario. Replanteamos el trabajo y decidimos pasarle una escala de desarrollo, para identificar sus necesidades y elaborar una intervención totalmente adaptada a ella.

En un primer momento seleccionamos la Guía Portage de Educación Preescolar, ya que evalúa cinco áreas de desarrollo y proporciona la posibilidad de realizar actividades que conduzcan a la adquisición de diferentes destrezas o habilidades. Sin embargo, observamos que muchos de los ítems no tenían sentido para una niña con ceguera total. Por ese motivo, comenzamos la búsqueda de otras escalas que estuvieran adaptadas a personas con esa discapacidad y nos interesamos por el “Proyecto Oregón”, una adaptación de la Guía Portage para evaluar a niños con discapacidad visual, aunque nos resultó imposible conseguirla al estar protegida por derechos de autor y ser de uso institucional restringido.

En esos momentos, tras hablar con profesionales relacionados con la discapacidad visual, nos recomendaron el Inventario de Desarrollo Batelle ya que evalúa las áreas personal/social, cognitiva, motriz, comunicativa y de conducta adaptativa, y también está preparado para identificar las necesidades de las personas con discapacidad y en concreto tiene adaptaciones para niños ciegos. El problema era que está pensado para niños con discapacidad visual parcial, es decir, con restos visuales, y no para niños que presentan una ceguera total.

En esta búsqueda de las pruebas más adecuadas, la profesora de la ONCE nos recomendó la guía de desarrollo “En los zapatos de los niños ciegos” (Lucerna y Gastón, 2004), destinada a niños de 0 a 3 años y que se puede descargar de Internet⁶. Los profesionales de la ONCE utilizan a menudo este recurso ya que es una guía sencilla que se adapta a todo tipo de niveles, además nos resultaba útil para identificar sus necesidades en cada ámbito y posteriormente realizar una intervención coherente y adaptada a sus características. Además una psicóloga de la ONCE había pasado a Ainhoa la escala Reynell-Zinkin para niños pequeños con déficits visuales y nos proporcionarían los resultados obtenidos para contrastarlos con los nuestros. Posteriormente, visitamos la sede de la ONCE para entrevistarla, conocer el trabajo que se estaba realizando, las características de la niña y recibir orientaciones acerca de la guía.

Más adelante, realizamos una entrevista con los profesionales que atienden en atención temprana a Ainhoa en el CDIAP, donde hicimos nuestras primeras observaciones de las actitudes y comportamiento de la niña. Por otro lado, también entrevistamos por segunda vez a los padres y observamos a la niña en el contexto familiar durante 5 sesiones. Para finalizar, asistimos durante otras 5 sesiones al Centro

⁶En <http://educacion.once.es/appdocumentos/educa/prod/En%20los%20zapatos%20de%20los%20ninos%20ciegos.pdf> (Consulta el 27/05/2013).

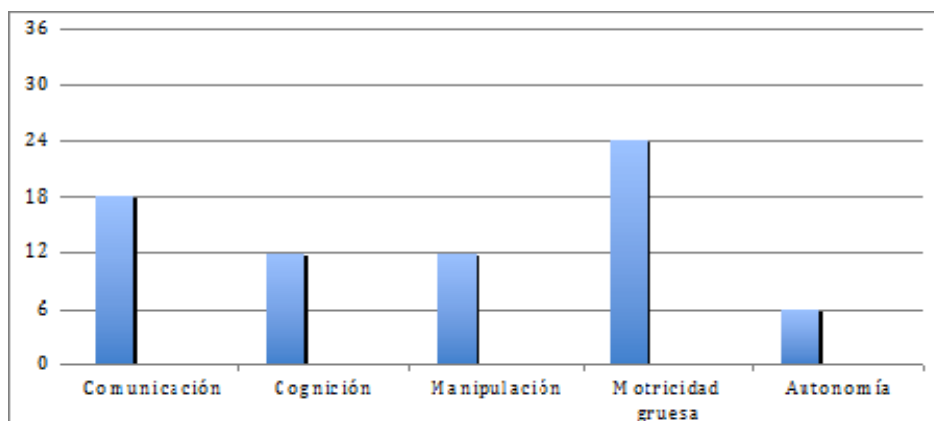
Avanzamos, donde nos ayudaron resolviendo dudas y aconsejándonos para realizar la intervención tanto de los padres como nuestra.

Discusión de resultados

La escala de desarrollo está destinada a padres y profesionales, por lo que decidimos que la aplicaran primero los padres y luego nosotros, para obtener una evaluación más completa. Se realizó en casa, donde la familia efectuó la observación de forma ininterrumpida a lo largo de una semana. En nuestro caso, la acometimos en dos sesiones de una hora en casa y durante nuestras visitas en el Centro Avanzamos.

Gracias a esta escala hemos podido comprobar en qué rango de edad se encontraba el desarrollo de Ainhoa en cada área y qué objetivos tenía adquiridos, cuáles estaban en proceso de adquisición y cuáles no.

Una de las cuestiones a destacar es que no alcanzamos la misma edad en todas las áreas, (Gráfico 1) ya que en cada una tiene una evolución diferente. Por ejemplo, en el área de motricidad gruesa la niña muestra un mayor desarrollo, por lo que se llega en esta área hasta los 3 años, en cambio en el área de manipulación solo hasta los 24 meses.



Gráfica 1. Desarrollo de Ainhoa en las diferentes áreas según la prueba “En los zapatos de los niños ciegos”.

También hemos observado que el desarrollo es diferente en cada área, y que destaca sobre todo en las áreas de comunicación, lenguaje y socialización y motricidad gruesa, esquema corporal y organización espacial. Es destacable que, aunque muchas veces establecemos el desarrollo de Ainhoa en un periodo del desarrollo, hay algunos objetivos de periodos posteriores que sí se dominan.

En cuanto al lenguaje señalamos que la niña alcanza un desarrollo en torno a los 18-24 meses de edad. Destacar que es capaz de decir muchas palabras y de responder a preguntas sencillas, como por ejemplo “¿Cómo estás? ¿Quieres agua? ¿Quieres la canción en el ordenador o la cantamos nosotras?”, y repite todo lo que oye. Sin embargo, algunas veces las palabras que utiliza tienen sentido en el contexto pero otras veces no, por ejemplo últimamente repite muchas veces “policía, policía”, lo que sería

una ecolalia, un rasgo muy frecuente en los niños con discapacidad visual según indican Lucerga y Gastón (2004).

En el área cognitiva y manipulativa encontramos que Ainhoa tiene un desarrollo evolutivo menor que oscila entre los 12 y los 18 meses.

A nivel de motricidad gruesa, observamos que se encuentra en un desarrollo comprendido entre los 24 y los 30 meses. La niña no tiene problemas de movilidad, sus problemas se derivan de su discapacidad visual y cabe destacar que aunque sabe andar es importante que adquiera seguridad y, sobre todo, que camine con las manos por delante para orientarse y si se cae no se lastime en la cabeza. El problema es que en la calle se desplaza todavía en carro y debería empezar a caminar aunque fueran distancias cortas, para aprender en situaciones reales y no en los centros de atención temprana.

Por último, en el área de hábitos y autonomía la niña muestra un desarrollo entre 6 y 12 meses. Es debido, sobre todo, a que la niña en la comida tiene muchos problemas y todavía come papilla. No sabe morder ni usar muy bien la lengua, por lo que se realizan ejercicios para mejorar los movimientos de la lengua y la boca en general y pueda comenzar a probar comida sólida.

Como podemos comprobar en la muestra que como ejemplo presentamos a continuación (Tabla 1), ambas conclusiones, las de la familia y las nuestras, son muy similares. Sólo se diferencian en pocos casos, cuando consideramos que un concepto o habilidad se encuentra en proceso de aprendizaje y ellos opinan que ya está adquirido.

OBJETIVOS	Criterios de evaluación: Sí/No	
	Familia	Investigadora
De 0 a 6 meses		
1. Da señales de respuesta a los estímulos externos	SÍ	SÍ
2. Presta atención al sonido y busca la fuente	SÍ	SÍ
3. Vuelve la mano para coger el objeto	SÍ	SÍ
4. Se muestra atento cuando le hablan	SÍ	SÍ
De 6 a 12 meses		
5. Reconoce sonidos familiares y juguetes propios	SÍ	SÍ
6. Muestra preferencia por un objeto y lo retiene	SÍ	SÍ
7. Busca entre sus piernas cuando cae el objeto	SÍ	SÍ
8. Coge por coordinación oído-mano	SÍ	SÍ
9. Entiende el "toma"	NO	SÍ
10. Retira un pañuelo de su cara	SÍ	SÍ

11. Retira una pantalla para encontrar un objeto escondido	NO	NO
De 12 a 18 meses		
12. Señala tres partes de su cuerpo	SÍ	SÍ
13. Muestra interés por los objetos	NO	NO
14. Entiende el “dame”	NO	NO
15. Busca objetos escondidos en diversidad de lugares	NO	SÍ
16. Tira de una cuerda para conseguir un objeto	NO	NO
De 18 a 24 meses		
17. Mantiene la atención durante periodos cortos de tiempo	SÍ	SÍ
18. Comprende deprisa/despacio como actividad sensoriomotora	NO	NO
19. Comprende arriba/abajo como actividad sensoriomotora	NO	NO
20. Inicia el juego del “como si...”	NO	NO

Tabla I: Resultados evaluación del área de comprensión sensoriomotora y cognición

En esta segunda parte vamos a comparar nuestros resultados con los obtenidos en la escala Reynell-Zinkin, aplicada por la ONCE en marzo de 2013. En primer lugar es importante señalar que cada una tiene una estructura diferente, aunque los ítems que se evalúan son similares, por lo que las comparaciones por áreas que vamos a realizar son aproximadas.

La escala Reynell-Zinkin cuenta con las siguientes subescalas: adaptación social, comprensión sensomotriz, exploración del ambiente, respuesta al sonido y comprensión verbal y vocalización y lenguaje expresivo. El área de adaptación social está relacionada con la autonomía en tareas de alimentación y vestido y en este caso, el desarrollo de Ainhoa equivaldría entre 1,2 y 1,4 años frente a los 6-12 meses que ha puntuado en la guía de desarrollo. Aunque la edad varía, podemos señalar que las conclusiones extraídas en ambas pruebas son las mismas, el problema es que no evalúan los ítems de la misma forma.

En el área de comprensión sensomotriz se evalúa la capacidad de exploración y el conocimiento de objetos concretos y su manejo. En este caso, presenta un desarrollo entre 1,5 y 1,7 años. Las conclusiones extraídas no encajan en ninguna de las áreas que nosotros hemos evaluado, ya que los ítems que presenta se encuentran, en parte, dentro del área de manipulación y dentro del área de cognición, en las que hemos señalado que se encuentra en un desarrollo entre los 12 y los 18 meses.

Los ítems del área de exploración del ambiente contemplan la capacidad de orientación del niño y capacidad de ubicación de cosas en el ambiente. También formarían parte tanto del área de manipulación como del área de motricidad gruesa y en este caso la puntuación que ha obtenido es equivalente a 1,2-1,5 años. En nuestra guía el desarrollo motor de Ainhoa se encuentra entre los 24 y los 30 meses, un resultado que dista mucho del suyo.

Las áreas, respuesta al sonido y comprensión verbal y vocalización y lenguaje expresivo, se incluirían en el área de comunicación. En ambas, Ainhoa presenta entre 1,7 y 1,10 años y en la guía su desarrollo comunicativo se encuentra entre los 18 y 24 meses.

Como podemos ver, la puntuación obtenida en cada escala es diferente. Esto se debe a que la estructura no es la misma ya que, por ejemplo, en el área de exploración del ambiente se evalúan objetivos tanto del área de motricidad gruesa como del área de manipulación, y en nuestro caso los resultados obtenidos en cada una de esas áreas son muy diferentes. Otro de los motivos puede ser que, la escala Reynell-Zinkin se aplicó en marzo y nosotros en junio y, como señalan los profesionales del Centro Avanzamos (ECA), en estos dos últimos meses la niña ha mejorado mucho al estar más controlada la epilepsia. Por último recordamos que la guía no pretende ser rigurosa, sino que su finalidad es convertirse en un instrumento para orientar tanto a padres como a profesionales (Lucerga y Gastón, 2004).

Propuesta de intervención

Una vez analizadas las características de Ainhoa hemos podido comprobar cuáles son las necesidades que presenta, por tanto hemos elaborado un plan de intervención para implementarse en el contexto familiar.

En consecuencia, hemos aconsejado la intervención de los padres ya que la niña recibe muchas horas de estimulación dirigida y en contextos institucionales, pero lo que necesita es aprender en situaciones reales y a lo largo de su vida. Es por eso que no planteamos un número concreto de sesiones de intervención, aunque debería ser realizada durante julio y agosto al proponer una serie de objetivos en las diferentes áreas del desarrollo relacionados con la playa.

La elección del tema es debido a varios motivos, entre ellos es que por los trasplantes de córnea no ha ido nunca a la playa. Este año lo permiten los médicos recomendándoles caminar por la arena. Otro de los motivos es que ese espacio ofrece muchas posibilidades para alcanzar los diferentes objetivos. Para ello, hemos propuesto varias actividades para cada objetivo, con algunas que sirven para varios.

A continuación presentamos, por problemas de espacio, sólo la tabla de intervención para el desarrollo del lenguaje, indicando que el plan comprende, además las áreas de comprensión sensoriomotora y cognición, manipulación, motricidad gruesa, esquema corporal y organización espacial, habilidades y autonomía.

DESARROLLO DEL LENGUAJE		
OBJETIVOS	ACTIVIDADES	EXPLICACIÓN
1. Aumentar el vocabulario	<p>1. Aprender canciones sobre el verano, el mar y la playa: “En el fondo del mar”, “Bajo el mar”, “Ya llegó el verano”, “Canción del verano”.</p> <p>2. En la playa hay muchas cosas.</p> <p>3. Conocemos la playa.</p>	<p>1. Las canciones podemos empezar a aprenderlas en casa con el ordenador y cantarlas. Luego cuando vayamos a la playa, las podemos cantar ya que a la niña es lo que más le gusta.</p> <p>2. Diremos todas las cosas que hay en la playa y ella las repetirá, de esta manera aprenderá vocabulario y practicará algunos fonemas. “En la playa tenemos peces, agua, algas, toalla, conchas, sombrilla, cubos, rastrillo, estrellas de mar, arena, crema del sol, helados, pelota de playa...”.</p> <p>3. Con esta actividad lo que pretendemos es que asocie la palabra a los objetos. Diremos la palabra “agua” y la tocaremos, y así con todos los objetos sucesivamente para que no aprenda las palabras en abstracto.</p>
2. Obedecer órdenes sencillas	1. A guardar.	1. La niña tiene que empezar a guardar los juguetes, por eso cuando estemos en la playa después de jugar con diferentes cosas (rastrillo, cubo, pala, pelota) le diremos a Ainhoa que recoja. Seguramente no querrá así que podemos usar la canción de “A guardar, a guardar...”, o podemos hacerle un refuerzo positivo: “si guardas nos bañamos” o “si guardas te pongo esta canción”. Lo importante es que se acostumbre a guardar todos los días y que lo convierta en una rutina.
3. Construir frases de 2 o 3 palabras	1. Repetimos.	1. En este caso, la única forma de que Ainhoa construya frases más complejas es que repita. Está comenzando a decir frases de dos palabras cuando repite, así que en este caso se deberían afianzar las frases de dos palabras y posteriormente comenzar con las de tres palabras.

Tabla II: Propuesta de intervención en el área de desarrollo del lenguaje.

Conclusiones

Tras analizar los datos recogidos podemos responder a la pregunta que nos cuestionábamos al principio de la investigación: *¿Es posible describir, contextualizar y evaluar el síndrome de Midas en una niña de corta edad con objeto de diseñarle un programa de intervención?* En este caso, podemos decir que gracias a la colaboración de la familia y de algunos profesionales que intervienen en su educación la respuesta es afirmativa, aunque nos hubiera gustado poder llegar más lejos.

Otro aspecto a señalar, aunque ya lo adelantábamos, es el no contar con otras referencias que se ocuparan del tratamiento educativo de las personas con síndrome MLS. Aunque hay que destacar a Morleo y Franco (2011) que proponen un tratamiento integral, aunque basado en el ámbito médico, donde señalan la necesidad de la atención temprana y la educación especial para las personas con este síndrome.

Cabe destacar también que, en el estado en el que hemos dado por finalizado el estudio, existe una clara vía de trabajo abierta, como es la de llevar a cabo la propuesta de intervención que hemos elaborado, y posteriormente evaluar los resultados obtenidos para comprobar si las actividades propuestas son las adecuadas para conseguir que Ainhoa alcance los objetivos y mejore en las diferentes áreas de desarrollo.

Además, planteamos la necesidad de abordar el estudio de la situación del registro de ER en España y compararlo con el de otros países. En nuestro caso decidimos comenzar la investigación cuando advertimos la necesidad de información de la familia sobre la enfermedad de su hija, que le pudiera proporcionar referentes para saber cómo sería su evolución. Ahora hemos documentado la existencia de más casos en España y creemos que estos padres podrían haberse ahorrado mucho sufrimiento si desde un primer momento hubieran recibido más información.

Al respecto señalamos que en 2003 se creó la Red Epidemiológica de Investigación en Enfermedades Raras (REPIER), bajo el programa del Instituto de Salud Carlos III denominado Redes Temáticas de Investigación Cooperativa (RETICS). Esta red desarrolló (Posada, Martín-Arribas, Ramírez, Villaverde y Abaitua, 2008) el primer atlas de distribución geográfica de las ER en España, evaluó la existencia de registros de ER existentes, facilitó el ulterior desarrollo de planes autonómicos y acciones sociosanitarias y planteó un marco de necesidades a desarrollar. No obstante, dicha red finalizó su labor y nadie ha continuado sus trabajos, por lo que la epidemiología de las ER en España está aún por desarrollar.

Para acabar, señalar que recientemente el Comité de Expertos de Enfermedades Raras de la Unión Europea (EUCERD) adoptó un conjunto de *Recomendaciones Principales sobre el Registro de Pacientes de Enfermedades Raras y Recogida de Datos* en su octava reunión, celebrada a principios de junio de 2013. Las Recomendaciones del EUCERD reclaman una operatividad internacional de registros y bases de datos para poder poner en común y compartir el conocimiento y los datos y se pide la implicación de todas las partes interesadas, incluyendo los pacientes, diseñadores de políticas,

investigadores, clínicos e industria en el diseño, mantenimiento y gobierno de los registros⁷.

Referencias bibliográficas

- Bermejo, R.; García, E.; Puente, R.; Ortolá, L.; Galiana, N.; García-Climent, A. y Pérez, A. (2012). Síndrome de MIDAS: diagnóstico postnatal tras detectar en el feto un retraso del crecimiento intrauterino. *Diagnóstico Prenatal*, 24, 73-77.
- Enright, F.; Campbell, P.; Satllings, R.L.; Hall, K.; Green, A.J.; Sweeney, E.; Barnes, L. y Watson, R. (2003). Xp22.3 Microdeletion in a 19-Year-Old Girl with Clinical Features of MLS Syndrome. *Pediatric Dermatology*, volumen 20 (2), 153-157.
- García-Rabasco, A.; De-Unamuno, B.; Martínez, F.; Febrer-Bosch, I.; Alegre-de-Miquel, V.; (2012). Microphthalmia with linear skin defects syndrome. *Pediatric Dermatology* 1-2.
- Lucerga, R. y Gastón, E. (2004). *En los zapatos de los niños ciegos: guía de desarrollo de 0 a 3 años*. Madrid: ONCE.
- Marvin, M. Duquette, D. Hogge, W. Hunter Y. Toriello, H. (2000). Prenatal diagnosis of MIDAS/MLS syndrome associated with a deletion at Xp22.1. *Genetics in Medicine* 2, 111–111
- Morleo, M.; Pramparo, T.; Perone, L.; Gregato, T.; Le Caignec, C.; Mueller, RF.; Ogata, T.; Raas-Rothschild, A.; de Blois, MC.; Wilson, LC.; Zaidman, T.; Zuffardi, O.; Ballabio, A. y Franco, B. (2005). Microphthalmia with linear skin defects (MLS) syndrome: clinical, cytogenetic, and molecular characterization of 11 cases. *American Journal of Medical Genetics* 137 (2), 190-8.
- Morleo, M. y Franco, B. (2011). Microphthalmia with Linear Skin Defects Syndrome. En Pagon RA, Adam MP, Bird TD, et al., editors. *GeneReviews™* [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993-2013.
- Palau, F. (2009). Enfermedades raras, un paradigma emergente en la medicina del siglo XXI. *ElSevier*, 134 (4), 161-168.
- Posada, M; Martín-Arribas, C.; Ramírez, A.; Villaverde, A. y Abaitua, L. (2008). Enfermedades raras. Concepto, epidemiología y situación actual en España. *Anales del Sistema Sanitario de Navarra*, Vol. 31, Suplemento 2, 9-20.
- Quecedo, R. y Castaño, C. (2002). Introducción a la metodología de investigación cualitativa. *Revista de Psicodidáctica*, 14. Recuperado el 12 de diciembre de 2013 desde <http://www.redalyc.org/articulo.oa?id=17501402>
- Rodríguez, G.; Flores, J. y García, E. (1999). *Metodología de la investigación cualitativa*. Málaga: Aljibe.
- Stake, R. E. (1999). *Investigación con estudio de casos*. Madrid: Morata.

⁷ En <http://www.eurordis.org/es/news/las-recomendaciones-eucerd-para-los-registros-de-enfermedades-raras-promueven-la-interoperabilidad> (Consulta el 04/06/2013).

Wimplinger, I.; Rauch, A.; Orth, U.; Schwarzer, U.; Trautmann, U. y Kutsche, K. (2007). Mother and daughter with a terminal XP deletion: Implication of chromosomal mosaicism and X-inactivation in the high clinical variability of the microphthalmia with linear skin defects (MLS) syndrome. *ElSevier*, 50, 421-431.