

**EVALUACIÓN NEUROPSICOLÓGICA DEL LENGUAJE EN UN PACIENTE
CON SÍNDROME DE MOEBIUS (SM) RESIDENTE DE LA CIUDAD DE MEDELLÍN**

MARÍA ANGÉLICA CRUZ CASTRO

**Artículo de investigación - Reporte de caso para optar al título de
Psicóloga**

Asesora:

CLAUDIA M. VALENCIA MARÍN

Mg (c) en Psicología

**UNIVERSIDAD DE ANTIOQUIA
FACULTAD DE CIENCIAS SOCIALES Y HUMANAS
DEPARTAMENTO DE PSICOLOGÍA
MEDELLÍN
2015**

**Evaluación neuropsicológica del lenguaje en un paciente con Síndrome de Moebius
(SM) residente de la ciudad de Medellín ***

**Neuropsychological language assessment in a patient with Mobius Syndrome settled in
Medellín**

María Angélica Cruz Castro

Departamento de Psicología, Universidad de Antioquia, Medellín, Colombia

*En el marco del proyecto “Caracterización clínica y cognitiva de una muestra de pacientes con Síndrome de Moebius en Colombia”. Financiado por Comité para el Desarrollo de la Investigación (CODI) de la Universidad de Antioquia, Grupo de Neurociencias de Antioquia y Fundación Moebius Colombia (FNMC).

EVALUACIÓN NEUROPSICOLÓGICA DEL LENGUAJE EN UN PACIENTE CON SÍNDROME DE MOEBIUS (SM) RESIDENTE DE LA CIUDAD DE MEDELLÍN

María Angélica Cruz Castro*

Claudia Valencia Marín*, Néstor Ruge Peña*

RESUMEN

El Síndrome de Moebius (SM) es una rara patología neurológica, caracterizada por una parálisis facial uni o bilateral congénita no progresiva, debida a una agenesia o aplasia de los núcleos de los nervios craneales VII y VI, lo cual provoca la parálisis facial y alteración de los movimientos laterales de los ojos, respectivamente. En el SM se manifiestan dificultades significativas en la expresión del lenguaje (especialmente para la articulación); no obstante este no ha sido un tema muy explorado en la literatura. Por ello, en el presente artículo se pretende describir las características del lenguaje en un paciente con SM residente de la ciudad de Medellín, identificadas a través de la realización de una evaluación neuropsicológica del lenguaje, utilizando las pruebas de lenguaje, habilidades metalingüísticas, lectura, escritura, aritmética y atención de la Evaluación Neuropsicológica Infantil (ENI). Los resultados muestran que la alteración del lenguaje en el SM abarca no solo la expresión sino también la comprensión de este, involucrando aspectos atencionales y del aprendizaje.

Palabras clave: Síndrome de Moebius, Parálisis facial, Lenguaje, Habla, Evaluación Neuropsicológica

* Autora, Estudiante de Psicología, Universidad de Antioquia, correo: angelicacruz21@gmail.com

* Asesora, Mg (c) en Psicología, Universidad de Antioquia, correo: cmval21@gmail.com

* Colaborador, Médico y cirujano, Universidad Militar Nueva Granada, correo: nestor_rugep@yahoo.es

NEUROPSYCHOLOGICAL LANGUAGE ASSESSMENT IN A PATIENT WITH MOBIUS SYNDROME SETTLED IN MEDELLÍN

SUMMARY

Mobius syndrome is a rare neurological pathology, which is characterized by uni-or bilateral non progressive congenital facial paralysis on account of an agenesis or aplasia of the cranial nerves nucleus (VII and VI), leading to facial paralysis and lateral eyes movements alteration, respectively. Patients with Mobius exhibit significant troubles with language expression (primarily joint troubles); however this topic has not been deeply explored in the medical literature. On account of this, the present article aims to describe the main language characteristics in a Mobius patient who resides in Medellín, identified through the fulfillment of neuropsychological language tests, using language tests, metalinguistic abilities, reading, writing, arithmetic and the attention tests of the Evaluación Neuropsicológica Infantil (ENI). According to the results of the tests, the patient showed alteration of the language and understanding, along with failures in attention and learning aspects.

Key Words: Mobius syndrome, Facial paralysis, Language, Speech, Neuropsychological Assessment.

INTRODUCCIÓN

El Síndrome de Moebius (SM) es una rara patología neurológica, caracterizada por una parálisis facial uni o bilateral congénita no progresiva, debido a una agenesia o aplasia de los núcleos de los nervios craneales: VII (nervio facial) y VI (nervio oculomotor externo o abducens), lo cual provoca la parálisis facial y alteración de los movimientos laterales de los ojos, respectivamente (Sixto, Ortega, Aguilar, Valdés & Martínez, 2011). La prevalencia estimada de este síndrome es de 0.0002-0.002% de nacimientos, en Estados Unidos (Kuklik, 2000; Verzijl, van der Zwaag, Cruysberg & Padberg, 2003; citados por Briegel, 2006).

La etiología del SM se desconoce, pero se ha encontrado factores genéticos y la hipótesis sobre un daño vascular isquémico (Ramírez, Marín, Isaza, Saldarriaga & Pachajoa, 2014). En las últimas décadas, se ha relacionado el SM a la exposición prenatal a Misoprostol (Pachajoa, Castro, Ramírez-Gil, Ramírez-Cheyne & Isaza, 2010) (análogo sintético de la Prostaglandina E1), el cual es utilizado como medicamento antiulceroso, y que además tiene indicación gineco-obstétrica ya que su actividad uterotónica lo hace eficaz como inductor de parto y como agente abortivo (Cavieres, 2011). Los estudios sugieren que existe una fuerte asociación entre el intento de aborto con Misoprostol y el posterior nacimiento de individuos con SM, al utilizarlo por vía oral y vaginal durante el primer trimestre de embarazo, solo o asociado a otros oxitócicos como metotrexato o mifepristona (Cavieres, 2011; Ferreira, 2014).

Es común que el SM se asocie con alteración de otros nervios craneales, tales como: hipogloso (XII), vago (X), acústico (VIII) y glossofaríngeo (IX) (Pérez, 2010). Específicamente, la alteración de estos nervios puede afectar el aparato estomatognático, por lo cual es frecuente

que los pacientes presenten disartria debido a la dificultad en los movimientos de los labios, a lo que pueden sumarse las dificultades en la movilidad de la lengua (afectación del nervio XII) o del paladar (nervio X) (Pérez, 2010). Los principales problemas se dan al pronunciar las consonantes bilabiales y aquellos sonidos que requieren fricción de la lengua contra el paladar (Pérez, 2010).

En la literatura, se menciona la existencia de retraso en el lenguaje en el SM, aproximadamente entre el 14-55% de los pacientes (Verzijl, et al., 2003; Meyerson & Foushee, 1978; Sjögreen, Andersson-Norinder & Jacobsson, 2001; citados por Briegel, 2006); y aunque las causas no están claras ni se han estudiado a profundidad, se menciona que aspectos como la discapacidad intelectual (DI), las discapacidades físicas, la pérdida de la audición, las hospitalizaciones frecuentes y tempranas, y la falta de refuerzo para los intentos de articulación, son algunas de las explicaciones posibles (Meyerson & Foushee, 1978; citado por Briegel, 2006).

Las facies de máscara y la disartria pueden hacer que sea muy difícil para las personas con SM comunicar sus sentimientos y necesidades de una manera que las otras personas puedan entenderlos de forma apropiada. Por tal motivo, se les insta a desarrollar otras alternativas tales como: mecanismos compensatorios para la articulación, uso de lenguaje corporal, uso de la voz expresiva y un vocabulario enriquecido, y sobre todo la verbalización de los sentimientos (Meyerson & Foushee, 1978; Sjögreen, et al., 2001; citados por Briegel, 2006).

La mayoría de investigaciones encontradas reportan dificultades en el habla en el SM, por ejemplo, Meyerson & Foushee (1978), Sjögreen, Anderson-Norinder & Jacobsson (2001), Goldberg, DeLorie, Zuker & Manktelow (2003) y Ferreira (2014) encuentran problemas en este tipo de pacientes debido en gran parte a la parálisis facial, la cual les produce problemas

articulatorios y esto se traduce en trastornos en el habla; aspecto que de acuerdo a la investigación de Ferreira (2014), es una característica del síndrome que no depende del uso de Misoprostol como abortivo; estudio que es apoyado y resaltado por Pereira & Shwarz (2014). Por su parte, Briegel (2006) abarca un espectro más amplio y reporta un retraso en el desarrollo del lenguaje en el SM.

Por otro lado, Briegel et al. (2009) relatan que en su estudio dieron cuenta de un mejor desempeño en las pruebas verbales en comparación con las pruebas de ejecución en los pacientes con SM, quienes aseguran que esto podría ser debido al desarrollo de mecanismos compensatorios por parte de dichos pacientes. Es preciso mencionar que dicho estudio ha sido el que más ha ampliado en información sobre el lenguaje en SM y lo hizo a través de una evaluación de inteligencia, más no de lenguaje propiamente.

En su mayoría las investigaciones sobre el lenguaje en el SM se han centrado en las dificultades motoras para la articulación de las palabras debido a la afectación de las expresiones faciales, más no se han ocupado de evaluar otras áreas del lenguaje, tales como la comprensión, la expresión, la repetición, la lectura y la escritura; sumado a esto, se evidencia que en las investigaciones reportadas no se especifican los instrumentos utilizados para evaluar el lenguaje y el habla, lo que genera dudas e inconsistencias sobre el tema. Otro aspecto importante es que en la mayoría de investigaciones evalúan sujetos que difieren significativamente en las edades, presentando grandes diferencias y variaciones en los resultados obtenidos.

En Colombia no hay reportados estudios del lenguaje en personas con SM hasta la fecha; frente a lo cual es preciso mencionar que investigaciones como la realizada recientemente por la Fundación Moebius Colombia (FNMC) muestran cifras considerablemente altas de ocurrencia

del SM en Colombia, por lo cual, resulta evidente que este síndrome requiere ser ampliamente estudiado, ya que Colombia podría tener una epidemiología de SM significativamente alta a nivel mundial. Hasta la fecha, se ha identificado 150 personas con este síndrome en nuestro país y el estudio reportado hasta el momento con la población más numerosa es el de Mackinnon et al. (2014) con 114 sujetos.

En este artículo se describen las características del lenguaje en un paciente con SM residente de la ciudad de Medellín, identificadas a través de la realización de una evaluación neuropsicológica del lenguaje, utilizando las pruebas de lenguaje, habilidades metalingüísticas, lectura, escritura, aritmética y atención de la Evaluación Neuropsicológica Infantil (ENI) (Matute, Roselli, Ardila & Ostrosky, 2007).

DESCRIPCIÓN DEL CASO

Paciente de 7 años de edad, diagnosticado con SM, varón, nacido de padres no consanguíneos, escolarizado, residente de la ciudad de Medellín, Colombia. Madre con un antecedente de aborto previo no inducido durante el primer trimestre. Paciente producto de la segunda gestación, con antecedente de uso de 2 tabletas (400mcg) de Misoprostol vía vaginal, a la sexta semana de gestación. La madre niega consumo de alcohol o cigarrillo durante el embarazo. Madre con hipotiroidismo controlado durante el embarazo. Se realizó 9 controles prenatales. Todos los controles ecográficos reportados fueron normales. Parto por cesárea indicada por estrechez pélvica a las 37 semanas de gestación. Peso: 2.800 grs y talla: 49 cms al nacimiento.

El examen físico evidenció: paciente al nacer dismórfico, con hipotonía generalizada, esotropía marcada, pie equino varo bilateral, con dificultad para la succión y deglución; además parálisis facial bilateral.

En este paciente se aplicaron en total 42 tareas de la ENI, pretendiendo abarcar un amplio rango de procesos neuropsicológicos involucrados en el lenguaje, como lo son: repetición, expresión, comprensión, habilidades metalingüísticas, lectura, escritura; además se aplicaron tareas de atención y de aritmética, para analizar posibles dificultades asociadas que pudieran afectar el aprendizaje. Lo anterior teniendo en cuenta el valor diagnóstico que tiene la ENI para profundizar en el conocimiento sobre las características neuropsicológicas del lenguaje de la población colombiana. Dicha prueba ha sido aplicada en poblaciones infantiles típicas y clínicas (Matute, Inozemtseva, González & Chamorro, 2014); y ha permitido profundizar en el conocimiento sobre trastornos ligados al neurodesarrollo, tales como la Dislexia, la Discalculia, el Trastorno por Déficit de Atención e Hiperactividad, y algunos síndromes genéticos (Matute, Inozemtseva, González & Chamorro, 2014).

Aun teniendo en cuenta que la ENI emplea para su evaluación diversas tareas que en su mayoría no dependen del tiempo de ejecución sino de la calidad de la realización, y que se puntúan teniendo en cuenta un análisis cuantitativo y un análisis cualitativo que permite resultados más detallados; se encontró, de acuerdo a los resultados obtenidos tras realizar la evaluación y teniendo en cuenta los puntajes normativos por edad que brinda la ENI para su interpretación (Ver tabla 1), que el desempeño del paciente está muy por debajo del promedio, obteniendo puntuaciones significativamente bajas en la totalidad de las pruebas que le fueron aplicadas.

Tabla 1. Puntajes obtenidos por el paciente de acuerdo a su edad

Dominios, subdominios y pruebas		Puntaje bruto	Puntaje escalar	Suma de puntajes escalares	Puntaje estándar	Percentil
Lenguaje						
1. Repetición				10	<51	<0.1
	1.1 Sílabas (8)	5	5			5
	1.2 Palabras (8)	2	0			<0.1
	1.3 No palabras (8)	3	0			<0.1
	1.4 Oraciones (8)	2	5			5
2. Expresión				18	75	5
	2.1 Denominación de imágenes (15)	3	2			0.4
	2.2 Coherencia narrativa (7)	2	9			37
	2.3 Longitud de la expresión (306)	25	7			16
3. Comprensión				5	<51	<0.1
	3.1 Designación de imágenes (15)	2	0			<0.1
	3.2 Seguimiento de instrucciones (10)	0	0			<0.1
	3.3 Comprensión del discurso (8)	1	5			5
Habilidades Metalingüísticas				22	60	0.4
1. Síntesis fonémica (8)		1	8			26
2. Conteo de sonidos (8)		0	3			1
3. Deletreo (8)		0	3			1
4. Conteo de palabras (8)		2	8			26
Lectura						
1. Precisión				6	<51	<0.1
	1.1 Lectura de sílabas (8)	3	4			2
	1.2 Lectura de palabras (11)	5	2			0.4
	1.3 Lectura de no palabras (8)	3	0			<0.1
	1.4 Lectura de oraciones (10)	0	0			<0.1
	1.5 Palabras con error en la lectura en voz alta	-	-			-
2. Comprensión				10	55	0.1
	2.1 Comprensión de oraciones (10)	0	1			0.1
	2.2 Comprensión en la lectura en voz alta (8)	0	3			1
	2.3 Comprensión en la lectura silenciosa (8)	0	6			9
3. Velocidad				-	-	-
	3.1 Lectura en voz alta	-	-			-
	3.2 Lectura silenciosa	-	-			-
Escritura						
1. Precisión				11	<51	<0.1
	1.1 Escritura del nombre* (2)	0	4			2
	1.2 Dictado de sílabas (8)	0	1			0.1

	1.3 Dictado de palabras (8)	0	2			0.4
	1.4 Dictado de no palabras (8)	0	2			0.4
	1.5 Dictado de oraciones (20)	0	2			0.4
	1.6 Palabras con errores en la copia*	-	-			-
	1.7 Palabras con errores en la recuperación escrita	-	-			-
2.	Composición narrativa			9	70	2
	2.1 Coherencia narrativa (7)	0	3			1
	2.2 Longitud de la producción narrativa	0	6			9
3.	Velocidad			-	-	-
	3.1 En la copia de un texto	-	-			-
	3.2 En la recuperación escrita	-	-			-
Aritmética						
1.	Conteo (8)	3	4		70	2
2.	Manejo numérico			24	70	2
	2.1 Lectura de números (8)	2	5			5
	2.2 Dictado de números (8)	2	7			16
	2.3 Comparación de números escritos (8)	1	8			26
	2.4 Ordenamiento de cantidades (8)	0	4			2
3.	Cálculo			29	80	9
	3.1 Serie directa (8)	0	3			1
	3.2 Serie inversa (8)	0	7			16
	3.3 Cálculo mental (12)	3	9			37
	3.4 Cálculo escrito (14)	2	10			50
Atención						
1.	Atención visual			0	<51	<0.1
	1.1 Cancelación de dibujos (44)	2	0			<0.1
	1.2 Cancelación de letras (82)	0	0			<0.1
2.	Atención auditiva			13	80	9
	2.1 Dígitos en progresión (8)	3	5			5
	2.2 Dígitos en regresión (7)	2	8			26

Específicamente, los resultados muestran las siguientes características del lenguaje del paciente: en las tareas de lenguaje el paciente evidenció problemas articulatorios sobre todo para pronunciar sonidos con las letras m,n y r, hipofonía, nasalización y efecto del tamaño del estímulo, esto último se manifestaba en la presencia de más errores cuando aumentaba el tamaño y la complejidad de la tarea.

También se observaron parafasias (semánticas, fonológicas y visuales), baja fluidez verbal, baja riqueza lexical e incapacidad para concretar el seguimiento de instrucciones. A nivel de las habilidades metalingüísticas, presentó imposibilidad para realizar las tareas de conteo de sonidos y deletreo debido a una dificultad para el reconocimiento de los sonidos. El paciente resultó ser inevaluable para las tareas de lectura y escritura, ya que son habilidades que el niño aún no ha desarrollado. En aritmética presentó deficiencias pues sólo sabe contar hasta 10 y no logra hacer cálculos mentales. Por último, las tareas de atención evidenciaron que el niño no comprende bien las instrucciones y se distrae fácilmente.

DISCUSIÓN

El SM es considerado como una enfermedad rara y que no ha sido muy explorada, por lo que son escasos los estudios sobre el síndrome reportados hasta la fecha, y se ha investigado las posibles causas de la enfermedad, las afectaciones que produce a nivel motor e intelectual, la relación con otros tipo de síndromes o enfermedades y sus condiciones clínicas (Bandim, Ventura, Miller, Almeida & Santos, 2003; Briegel, Schimek, Kamp-Becker, Hofmann & Schwab, 2009; Verzijl, Van Es, Berger, Padberg & Van Spaendonck, 2005; Briegel, 2007), entre otros. Respecto al lenguaje en el SM, no se encuentran muchas investigaciones cuyo objetivo sea indagar acerca de las características y el estado de éste en dicha población, pese a las evidentes dificultades que manifiestan estos pacientes en el área del habla y la expresión del lenguaje.

El estudio de Meyerson y Foushee (1978) es el único cuyo objetivo principal fue investigar acerca del habla, el lenguaje y la audición en el SM, en un esfuerzo por desarrollar un

análisis comprensivo de las habilidades comunicativas de los individuos con diagnóstico de SM. En este estudio, se examinaron un total de 22 pacientes con SM, de los cuales 7 fueron evaluados directamente por ellos y, adicionalmente, recogieron 15 informes de casos de pacientes con SM, a través de colegas en todo los Estados Unidos. Ellos analizaron las características y comportamientos de dichos 22 pacientes, junto con los informes publicados anteriormente sobre pacientes con SM.

Los autores concluyeron que la implicación constante del nervio facial en el SM crea los problemas más significativos en términos del habla, esto debido a la parálisis facial que se desarrolla (en mayor o menor medida) en los pacientes con SM, la cual se manifiesta como disartria flácida, evidenciando dificultades en los movimientos articulatorios y en la producción consonante, lo que se traduce en un retraso y/o ininteligible lenguaje oral. El análisis de los estudios de casos indicó que aquellos con la afectación más grave de los nervios craneales y con más asociación a otras anomalías, tenían retrasos más graves y problemas motores en el habla. Sin embargo, los niños mayores y los adultos jóvenes en la muestra total presentaron habla inteligible, esto gracias a los mecanismos compensatorios utilizados por ellos para minimizar los efectos característicos de la disartria y hacer que el discurso oral fuera pedagógicamente útil y apropiado, y aceptable para el funcionamiento normal de su vida.

El estudio de Sjögren et al. (2001) tuvo como objetivo describir las disfunciones orofaciales observadas en un estudio prospectivo y multidisciplinario de individuos con SM. La metodología de ésta investigación se llevó a cabo con la participación de 25 pacientes con SM (entre 2 meses hasta los 54 años de edad), en el cual se realizaron observaciones clínicas por parte de diferentes médicos especialistas. Los resultados de la investigación mostraron parálisis facial bilateral en 16 pacientes y unilateral en 9; anomalías orofaciales tales como: disfunción de

la lengua, micrognatia, microglosia, paladar hendido y labio leporino. Además, 17 presentaron problemas en el habla, 16 reportaron dificultades para la alimentación durante la infancia, 14 tuvieron problemas para comer y finalmente 8 con babeo.

Aunque en el artículo no se especifica cuáles fueron los instrumentos utilizados para la evaluación del habla, respecto a las dificultades en ésta la investigación arrojó que de los pacientes evaluados: 3 no tenían habla y, además de deterioro de la función motora oral, estos tres tenían un trastorno de comunicación severo asociado con autismo y discapacidad intelectual; 6 presentaron disartria severa con habla incomprensible como consecuencia de la afectación en los sonidos labiales y linguales causada por la alteración motora oral; tres de estos pacientes fueron además diagnosticados con Autismo y retraso en el desarrollo del lenguaje; uno de los pacientes sin habla utilizó imágenes y lenguaje de señas para comunicarse y otro de ellos simuló su discurso con lenguaje de señas. En 8 de los sujetos se evidenciaron problemas moderados y leves del habla, causados por la deficiencia para el cierre de los labios, la hiper-nasalidad y/o la tartamudez. En conclusión, ésta investigación muestra que los problemas orofaciales son muy comunes en el SM y tienen un impacto significativo en la calidad de vida de los pacientes y sus familiares.

Goldberg et al. (2003) propusieron como objetivo de su estudio investigar qué tan efectivo sería un trasplante bilateral del músculo grácil innervado por el nervio mandibular, frente a los problemas en el habla y la comunicación evidenciados en niños con SM. El estudio se llevó a cabo en 12 pacientes (8 niñas y 4 niños) con SM, con edades entre los 6 y los 16 años, a través de un procedimiento de dos etapas: cada uno recibió el trasplante en dos tiempos separados de 4 a 7 meses. Fue un estudio retrospectivo, en el cual la valoración del habla se llevó a cabo usando un protocolo estandarizado de evaluación del habla, el cual evaluaba: competencia bilabial,

articulación e inteligibilidad. En la articulación fueron identificados los fonemas compensatorios más característicos y la inteligibilidad fue clasificada por un solo observador en una escala subjetiva de 1 a 5, siendo 1 completamente ininteligible y 5 completamente inteligible.

Todos los participantes de la investigación fueron sometidos a terapia del habla antes y después de la cirugía, además las evaluaciones se hicieron antes y después de la cirugía. La evaluación postoperatoria se realizó en promedio 2 años después de la segunda etapa del trasplante. Después de la cirugía, los niños mostraron una mejoría en la capacidad de inteligibilidad de su habla, con una disminución significativa en la frecuencia de uso de fonemas compensatorios en los sonidos: p, b, m, w, sh, f y v. El procedimiento tuvo un evidente impacto positivo en las áreas problemáticas y los autores lo presentan como una herramienta para remediar las afectaciones en el área social que llegan a sufrir los pacientes con SM debido a su dificultad para la expresión en la comunicación y el habla.

Más adelante, Briegel et al. (2009) realizaron un estudio del rendimiento cognitivo en 21 sujetos con SM (de 6 a 16 años de edad), en el cual utilizaron la versión alemana del Wechsler Intelligence Test–III (WISC-III). Estos autores encontraron 18/21 sujetos con SM con puntuaciones en el Coeficiente Intelectual Verbal significativamente más altas comparado con el Coeficiente Intelectual de Ejecución. Particularmente, 20/21 sujetos mostraron puntajes significativamente más altos en el índice de comprensión verbal comparado con el índice de organización perceptual. Específicamente, los sujetos evaluados obtuvieron mejores puntuaciones en los subtest: a) Semejanzas y, b) Vocabulario. En cambio, tuvieron problemas significativos en los subtest de ejecución: a) Rompecabezas y, b) Historietas.

Respecto a estos resultados, los investigadores explicaron que pudo haber influido la restricción del tiempo en las pruebas de ejecución, mostrándose por ello bajo desempeño en estas tareas. Por el contrario, el alto rendimiento de los mismos en las pruebas verbales, pudo deberse al desarrollo de mecanismos compensatorios adquiridos por los pacientes. En el caso de la presente investigación no se logró identificar el uso de mecanismos compensatorios para mejorar el desempeño en las pruebas aplicadas y se evidenció bajo rendimiento tanto en las pruebas con restricción de tiempo (que eran pocas) como en las pruebas que no tenían restricción.

Por su parte, Ferreira (2014) realizó un estudio con un total de 18 sujetos con SM (de 4 meses a 10 años de edad), cuyo objetivo fue verificar si el desempeño en el habla y el lenguaje en los niños con SM cuyas madres reportaron uso de Misoprostol era diferente al desempeño de los niños cuyas madres no reportaron el uso de éste. Para dicho estudio, las madres y/o cuidadores de los niños con SM proporcionaron historias de los casos y a los pacientes les fue revisado el aparato estomatognático y la comprensión y expresión del lenguaje, a través del protocolo de anamnesis y evaluación utilizado con los pacientes con SM en el Departamento de Fonoaudiología de la Universidad Federal de Sao Paulo (UNIFESP). La evaluación indaga: la movilidad, motricidad, tono muscular y postura de los órganos fono-articulatorios, y las actividades de las funciones neurovegetativas. Además, dicho protocolo recoge información del habla, lenguaje y voz.

En total, 11/18 (61.11%) de las madres reportaron el uso de Misoprostol durante el embarazo; la mayoría de sujetos cuyas madres tomaron Misoprostol presentaron parálisis bilateral (83.3%) junto con mala movilidad de la lengua (90.9%) y trastornos en el habla (63.6%). Como conclusión, la investigación expone que los individuos cuyas madres tomaron Misoprostol durante el embarazo mostraron manifestaciones similares a aquellos cuyas madres

no reportaron la ingesta de éste, y también que la dificultad para las expresiones faciales y los trastornos del habla son características comunes de los individuos con SM, sin importar si las madres tomaron Misoprostol durante el embarazo o no.

Posteriormente, Pereira y Shwarz (2014) destacan el artículo de Ferreira (2014), pues en éste se encontró que las dificultades de habla y lenguaje presentes en los pacientes con SM son características del síndrome como tal y no dependen ni son causadas por el uso de Misoprostol.

De acuerdo a los datos obtenidos tras haber evaluado el lenguaje en un paciente con SM residente de la ciudad de Medellín, aplicando diversas pruebas neuropsicológicas de la ENI, se logra encontrar algunas correspondencias entre los hallazgos de la presente investigación y lo que informa la literatura sobre el tema. Como denominador común se identifica que la parálisis facial (debido a la afectación del nervio facial, VII) crea los problemas más significativos en términos de expresión del habla en el SM, pues se asocia con las dificultades para la pronunciación y articulación de los sonidos, la baja fluidez verbal y la pobreza lexical; lo cual ha sido señalado en los estudios anteriormente mencionados (Meyerson & Foushee, 1978; Sjögren et al. 2001; Goldberg et al. 2003; Ferreira 2014; Pereira & Shwarz, 2014).

Con la presente investigación se esperaba encontrar dificultades en el habla en el paciente con SM, específicamente problemas para la articulación de consonantes bilabiales y vibrantes, tal como arrojaron los resultados. Además habla ininteligible, dificultad para la expresión del lenguaje debido a la parálisis facial y dificultades en el desempeño de las tareas de repetición (sobre todo a medida que aumentaba la complejidad en las tareas). No obstante, se creía que en las tareas de comprensión (del lenguaje en general y de las lecturas) y en la escritura se evidenciaría un rendimiento dentro del promedio para la edad del niño, lo cual no fue así.

Los resultados encontrados difieren de las apreciaciones que hace Briegel (2006), quien señala que a pesar de los problemas oculares y visuomotores de los niños con SM, su rendimiento académico es adecuado en la lectura y la escritura; contrario al caso en mención para el cual no fue posible llevar a cabo las pruebas de lectura y escritura puesto que para la primera habilidad el niño sólo fue capaz de leer unas pocas palabras aisladas, no oraciones; y en la escritura tan sólo logró escribir su primer nombre, sin hacer uso de mayúsculas ni acentos, a pesar de tener ya 7 años de edad cumplidos y encontrarse escolarizado.

Por último, cabe aclarar que en la presente investigación no se obtienen datos que relacionen las dificultades del lenguaje en el SM con el uso de misoprostol durante el embarazo.

CONCLUSIONES Y RECOMENDACIONES

Claramente el SM causa una afectación en muchas áreas de la vida de una persona (salud, cognitiva, social, ambiental, familiar), por esto se requiere de un tratamiento multidisciplinar que integre todas las áreas principales del paciente para lograr mejoras significativas. Por lo anterior, es pertinente que las investigaciones al respecto aborden todas las áreas mencionadas en pro del bienestar de los pacientes con SM y en la búsqueda de una mejora en su calidad de vida.

Teniendo en cuenta las características particulares que presentan las personas diagnosticadas con SM, en la investigación realizada se pretendió utilizar pruebas de evaluación del lenguaje que fueran sensibles al síndrome como tal y que promovieran un buen desempeño del paciente, con el objetivo de lograr hacer una evaluación acorde a las dificultades propias del

síndrome y que arrojara resultados confiables; sin embargo, tras haber realizado la evaluación, se observó que las discapacidades del SM abarcan gran parte del desarrollo del sujeto y le impiden un buen desempeño en muchas áreas de su vida.

En general, con la investigación se encontró que el desempeño del paciente con SM está muy por debajo del promedio para los niños de su edad, obteniendo puntuaciones significativamente bajas en la totalidad de las pruebas que le fueron aplicadas. Además se logró identificar que en el caso hay asociados problemas atencionales y posibles trastornos del aprendizaje, pues el bajo desempeño no se dio solo en las pruebas de lenguaje propiamente sino también en las tareas de lectura, escritura y aritmética.

Aunque en el paciente evaluado se encontraron dificultades significativas en términos de lenguaje, no se puede hablar de retraso en el desarrollo del lenguaje propiamente dicho, pues las dificultades para desarrollarlo tienen explicación en las características del síndrome como tal.

Recopilando todo lo mencionado, se hace evidente la falencia respecto al tema del lenguaje en el SM, por lo cual es primordial promover su estudio pues ésta es un área que marca especialmente la vida de una persona y que es transversal en su crecimiento y desarrollo, por lo que investigar al respecto se puede traducir en avances que contribuyan a mejoras en el desempeño cognitivo de este tipo de pacientes, traduciéndose en calidad de vida y bienestar.

En conclusión, se le debe apostar al desarrollo de instrumentos de evaluación y rehabilitación sensibles a las discapacidades del síndrome; al diagnóstico y la estimulación temprana y, por último, a la implementación de terapia del habla para que los pacientes con SM alcancen a desarrollar un nivel básico de entendimiento y expresión del lenguaje, logrando adecuadas habilidades comunicativas.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

- Bandim, J., Ventura, L., Miller, M., Almeida, H., & Santos, A. (2003). Autism and Möbius Sequence. An exploratory study of children in northeastern Brazil. *Arquivos de Neuro-Psiquiatria*, 61(2A), 181-185. Recuperado de http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0004-282X2003000200004&lng=en&nrm=iso&tlng=en
- Briegel, W. (2006). Neuropsychiatric findings of Möbius Sequence – a review. *Clinical Genetics*, 70(2), 91-97. Recuperado de <http://onlinelibrary.wiley.com/doi/10.1111/j.1399-0004.2006.00649.x/abstract>
- Briegel, W. (2007). Psychopathology and personality aspects of adults with Möbius Sequence. Letter to the Editor. *Clinical Genetics*, 71(4), 376-377. Recuperado de <http://onlinelibrary.wiley.com/doi/10.1111/j.1399-0004.2007.00787.x/abstract;jsessionid=3F154130FC3E845884C0C5FFB15D1377.f03t01>
- Briegel, W., Schimek, M., Kamp-Becker, I., Hofmann, C., & Schwab, K.O. (2009). Autism spectrum disorders in children and adolescents with Moebius Sequence. *European Child & Adolescent Psychiatry*, 18(8), 515-519. Recuperado de <http://link.springer.com/article/10.1007%2Fs00787-009-0003-1>
- Briegel, W., Schimek, M., Knapp, D., Holderbach, R., Wenzel, P., & Knapp, E.M. (2009). Cognitive evaluation in children and adolescents with Möbius Sequence. *Child: Care, Health and Development*, 35(5), 650-655. Recuperado de <http://onlinelibrary.wiley.com/doi/10.1111/j.1365-2214.2009.00943.x/abstract>
- Cavieres, M. F. (2011). Toxicidad del misoprostol sobre la gestación. Revisión de la literatura. *Revista Médica de Chile*, 139, 516-523. Recuperado de http://www.scielo.cl/scielo.php?pid=S0034-98872011000400015&script=sci_arttext
- Ferreira, Z. C. (2014). Möbius Syndrome: Misoprostol use and speech and language characteristics. *International Archives of Otorhinolaryngology*, 18(3), 239-243.

Recuperado de http://www.scielo.br/scielo.php?pid=S1809-48642014000300239&script=sci_arttext

Goldberg, C., DeLorie, R., Zuker, R. M., & Manktelow, R. T. (2003). The effects of gracilis muscle transplantation on speech in children with Moebius syndrome. *The Journal of Craniofacial Surgery*, 14(5), 687-690. Recuperado de http://journals.lww.com/jcraniofacialsurgery/Abstract/2003/09000/The_Effects_of_Gracilis_Muscle_Transplantation_on.15.aspx

MacKinnon, S., Oystreck, D. T., Andrews, C., Chan, W. M., Hunter, D. G., & Engle, E. C. (2014). Diagnostic distinctions and genetic analysis of patients diagnosed with moebius syndrome. *American Academy of Ophthalmology*, 121(7), 1461-1468. Recuperado de <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/24612975>

Matute, E., Inozemtseva, O., González, A. L., & Chamorro, Y. (2014). La evaluación neuropsicológica infantil (ENI): historia y fundamentos teóricos de su validación. Un acercamiento práctico a su uso y valor diagnóstico. *Revista Neuropsicología, Neuropsiquiatría y Neurociencias*, 14(1), 68-95. Recuperado de <https://revistannn.files.wordpress.com/2014/07/6-la-evaluacion-neuropsicologica-infantil-eni-historia-y-fundamentos-teoricos-de-su-validacion-un-acercamiento-practico-a-su-uso-y-valor-diagnostico-esmeralda-matute.pdf>

Matute, E., Rosselli, M., Ardila, A., & Ostrosky, F. (2007). *Evaluación Neuropsicológica Infantil (ENI)*. México: Editorial Manual Moderno.

Meyerson, M. D., & Foushee, D. R. (1978). Speech, language and hearing in Moebius Syndrome: a study of 22 patients. *Developmental Medicine and Child Neurology*, 20(3), 357-365. Recuperado de <http://onlinelibrary.wiley.com/doi/10.1111/j.1469-8749.1978.tb15225.x/abstract>

Pachajoa, H., Castro, D., Ramírez-Gil, J., Ramírez-Cheyne, J., & Isaza, C. (2010). Primer caso de síndrome de Moebius con comunicación interventricular y pseudocoartación de aorta asociado a exposición prenatal a misoprostol. *Iatreia*, 23(4), S-46. Recuperado de <http://www.redalyc.org/articulo.oa?id=180531677002>

- Pereira, G., & Schwarz, K. (2014). The Etiology of Möbius Syndrome: A Social Problem? *International Archives of Otorhinolaryngology*, 18(3), 227-228. Recuperado de <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC4297032/>
- Pérez, A. (2010). Síndrome de Moebius. *Protocolos diagnósticos y terapéuticos en pediatría*, 1, 80-84. Recuperado de http://www.aeped.es/sites/default/files/documentos/sindrome_de_moebius.pdf
- Ramírez, J., Marín, D., Isaza, C., Saldarriaga, W., & Pachajoa, H. (2014). Asociación VACTERL y síndrome de Moebius en un recién nacido expuesto prenatalmente a misoprostol. *Iatreia*, 27(2), 216-220. Recuperado de <http://aprendeonline.udea.edu.co/revistas/index.php/iatreia/article/view/16587/16200>
- Sixto, S. Ortega, M., Aguilar, M. V., Valdés, H., & Martínez, R. (2011). Síndrome de Moebius. A propósito de un caso. *Revista de Ciencias Médicas*, 15(3), 215-225. Recuperado de http://scielo.sld.cu/scielo.php?pid=S1561-31942011000300021&script=sci_arttext
- Sjögreen, L., Andersson-Norinder, J., & Jacobsson, C. (2001). Development of speech, feeding, eating, and facial expression in Möbius sequence. *International Journal of Pediatric Otorhinolaryngology*, 60(3), 197-204. Recuperado de <http://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S0165587601005328>
- Verzijl, H. T. F. M., van Es, N., Berger, H. J. C., Padberg, G. W., & van Spaendonck, K. P. M. (2005). Cognitive evaluation in adult patients with Möbius Syndrome. *Journal of Neurology*, 252(2), 202-207. Recuperado de <http://link.springer.com/article/10.1007%2Fs00415-005-0637-y>