



Neurology perspectives



20050 - SÍNDROME DE WILLIAMS. A PROPÓSITO DE UN CASO

Rubí Callejón, J.¹; Pérez Díaz, N.²; Alcaraz Inglés, F.³; Fernández Rubí Callejón, J.³; Contreras Villanueva, M.³; Rodríguez Dueñas, L.³; Martínez García, V.³; Navarro Arellano, T.³; Suleiman Fernández, K.³; Villegas Escudero, L.³

¹Unidad de Neurología. Clínica Neurológica Rubí; ²Centro Infantil de Atención Temprana. Clínica Neurológica Rubí; ³Unidad de Neuropsicología. Clínica Neurológica Rubí.

Resumen

Objetivos: Describir el perfil del neurodesarrollo de un niño de 4 años con síndrome de Williams.

Material y métodos: Se administró el Inventario de desarrollo Battelle para identificar las dificultades asociadas al perfil del participante. Esta batería evalúa las siguientes áreas del desarrollo: personal-social, adaptativa, motora, comunicación y cognitiva.

Resultados: Presenta señales de alerta en todas las áreas de desarrollo, con niveles muy por debajo de lo esperado para su edad en la mayoría de subáreas. En el área personal y social, se obtienen puntuaciones por debajo de la media en expresión de sentimientos y afecto, autoconcepto, interacción con los compañeros, colaboración y rol social. Con respecto al área adaptativa, las puntuaciones se sitúan por debajo de la media en atención, comida, vestido, responsabilidad personal y aseo. En el área motora, presenta dificultades significativas tanto en motricidad fina como en motricidad gruesa. En el área de comunicación, también se obtienen puntuaciones por debajo de la media en comunicación receptiva y en comunicación expresiva. Por último, con respecto al área cognitiva, las subáreas principalmente afectadas son memoria y desarrollo conceptual.

Conclusión: El paciente presentaba en el momento de la valoración un desarrollo inferior al esperado en referencia a su grupo normativo de las áreas evaluadas, dando todo ello lugar a una falta de funcionalidad en el día a día. Las dificultades presentadas por el sujeto de estudio no coinciden con las descritas en investigaciones y/o literatura relacionada con este síndrome, lo que sugiere la posibilidad de comorbilidad con otros trastornos del neurodesarrollo o de variabilidad fenotípica del mismo.