

Documento de Consenso

Consortio de Clínicas e Investigación en X frágil Prácticas Clínicas

EVALUACIÓN EN EL SINDROME X FRÁGIL



Primera edición: agosto 2012
Última actualización: octubre 2012

Evaluación del Síndrome X Frágil

La expresión del síndrome de X frágil (SXF) puede variar desde un mínimo impacto en el funcionamiento cotidiano hasta retrasos significativos en el desarrollo y déficits cognitivos, problemas académicos, ansiedad social, depresión y trastornos del espectro autista. Los métodos más eficaces y disponibles para el tratamiento de FXS son principalmente proporcionados a través de la educación especial y las diversas formas de tratamientos de salud mental. Con el fin de proporcionar los mejores programas educativos, terapéuticos y de formación profesional, es esencial una cuidadosa y minuciosa evaluación psicológica. En todas las edades tanto en niños como adultos, se deben evaluar de forma individual las fortalezas y debilidades, el funcionamiento adaptativo, la comunicación, las habilidades académicas cognitivas y los problemas conductuales, todos con un enfoque multidisciplinario. Es muy importante integrar la información sobre el funcionamiento cognitivo, de la adaptación y de la conducta con la información obtenida del estado de salud y las evaluaciones clínicas para desarrollar intervenciones integrales. Las evaluaciones médicas y físicas se discuten en detalle y se deben considerar los problemas con el cuidado físico.

Cognición

Hay una variedad de tests para evaluar directamente la cognición en niños y adultos. Para los bebés y los niños pequeños, las Escalas Mullen de Aprendizaje Temprano, las Escalas Bayley de Desarrollo Infantil-3^a Ed. o la Merrill-Palmer revisada, proporcionan información normativa. Cada instrumento tiene sus pros y sus contras, el test de Mullen y Merrill-Palmer revisados tienen la ventaja de proporcionar puntuaciones cognitivas basados completamente en habilidades verbales. El test de Mullen y Merrill-Palmer revisado también se puede utilizar con los niños en edad preescolar. La Escala de Inteligencia Stanford Binet -5^a Ed. (SB-5) y las Escalas de capacidades diferenciales -2 (DAS- 2) se prefieren a menudo, ya que cubren un rango de edad más amplio desde el preescolar hasta adultos (edades 2-85 para SB -5 y las edades de 2 ½ -18 para DAS- 2) . Ambas escalas proporcionan puntuaciones separadas para el razonamiento verbal y no verbal, y el amplio rango de edad de la SB- 5 lo hace particularmente útil con las personas mayores que funcionan dentro de los niveles más bajos de capacidad.

La Escala Internacional de Performance Leiter - Revisada es un completo de medidas no verbales de la cognición de las personas desde el nivel preescolar hasta adultos, por lo que no exige a cada lenguaje receptivo y expresivo. Para las personas con mayor capacidad, hay diferentes versiones de las escalas de Wechsler, con versiones separadas para los niños pequeños 2 ½ - 7 años (Escalas Wechsler Preescolar y Primaria de Inteligencia – 3^a Ed), los niños hasta la adolescencia temprana 6-16 (Escala de Inteligencia de Wechsler para niños- 4^a Ed) y adultos (Wechsler Adult Intelligence Scale 4^a Ed.) , así como de la batería para la Evaluación de Kaufman Niños – 2^a Ed para las edades 3-18 . Las escalas de Wechsler proporcionan puntuaciones separadas para razonamiento verbal y no verbal mientras que la batería de Kaufman se obtiene un material compuesto no verbal y está diseñado para reducir al mínimo instrucciones y respuestas verbales. Adaptable.

Funcionamiento

Además de la cognición, es necesario medir la función adaptativa conocer las habilidades cotidiana del individuo y proporcionan necesitan medidas de información acerca. Las medidas de adaptación se basan en la información que entregan los que cuidan a los niños o adultos y que están familiarizados con la persona, por lo general son los padres, profesores u otras personas. La información se obtiene normalmente a través de una entrevista estructurada, y si bien existen formularios listos, a menudo es difícil para los encuestados completarlos sin ayuda. La conducta adaptativa de Vineland Scales – 2^a ed. , la evaluación de la conducta adaptativa del sistema 2^a ed. Y las Escalas de Conducta Independiente - revisadas cada uno proporciona una puntuación para captar el funcionamiento global de individuos desde el nacimiento hasta los 90 años, pero también proporcionan puntuaciones a través de varios aspectos, incluyendo la comunicación, la socialización, la vida diaria, habilidades motoras y comportamientos desadaptativos para permitir la identificación de las fortalezas y debilidades.

Comunicación

La evaluación de las habilidades de comunicación debe incluir la prueba de lenguaje receptivo (escuchar) , expresivo (hablando) vocabulario, la sintaxis y la fluidez y habilidades pragmáticas. En todas las edades, las evaluaciones óptimas incluyen una combinación de pruebas formales estandarizadas, listas de comprobación y observaciones estructuradas y no estructuradas, requiere la colaboración tanto del Fonoaudiólogo como de un Psicólogo. Por ejemplo, la Escala del lenguaje preescolar 4^a ed. , Test de Comprensión Auditiva del Lenguaje – 3^a ed . , la Evaluación Clínica de la Lengua Fundamentos – 4^a ed. y la evaluación completa de la lengua hablada se administran principalmente por un Fonoaudiólogo. Sin embargo, otras medidas, como las Escalas de Lengua Oral y Escrita (OWLS) y pruebas de vocabulario en imágenes, las pueden administrar un Fonoaudiólogo o un Psicólogo. La BUHOS incluye medidas distintas para el lenguaje oral (edades 3-21), así como una medida muy estructurada de lenguaje escrito (edades 5-21). Las entrevistas estructuradas y listas de control evalúan habilidades de comunicación social y las medidas formales de habilidades pragmáticas se administran típicamente por los psicólogos. Las medidas de la vida social y comunicación son especialmente importantes dada la incidencia de los trastornos del espectro autista, pobres contacto de ojos, y el discurso repetitivo que se presenta en el SXF. La Entrevista Diagnóstica del Autismo - Revisada (ADI- R) y la Escala de Observación Diagnóstica del Autismo (ADOS) proporcionan información detallada acerca de la comunicación y además determinan si un individuo muestra características consistentes con TEA. La escala ADOS tiene cuatro niveles que van desde niños pequeños hasta adultos no verbales. Para niños muy chicos de 2 a 3 años, la prueba de detección de autismo en niños pequeños (STAT) es un test basado en el juego y que mida habilidades de comunicación social.

Test como M- CHAT (checklist modificado para el autismo en los niños pequeños) , la lista de verificación de Padres de las CSBS para niños pequeños, y la Escala de Sensibilidad Social (SRS) y el Social Comunicación Cuestionario (SCQ) para niños y adolescentes, son tests para evaluar la comunicación social, determinar la gravedad de la conducta autista y para la detección de desórdenes del espectro autista (DEA).

Problemas de Conducta

Además de evaluar los comportamientos asociados con los DEA (pobre contacto visual , los déficit en la relación entre pares, comportamiento repetitivo, intereses restringidos), es importante examinar otras dimensiones de la problemática del comportamiento que son aún más comunes en el SXF. Conductas aberrantes o desadaptativas se clasifican normalmente como factores que se expresan internamente (por ejemplo, ansiedad) y que se externalizan (por ejemplo , hiperactividad) . Los tests Child Behavior Checklist y el Formulario de Informe Profesor/Cuidador (Achenbach) Se evalúan con escalas completadas por los padres y otros cuidadores como profesores y cubren las edades de 1,5 años hasta la adultez. Mientras que la evaluación de la conducta System for Children – 2^a ed. (BASC - 2) cubre las edades de 2 a 21 años. Estas medidas de base amplia entregan puntuaciones del dominio global. El Comportamiento Aberrante Checklist- comunitario, el más utilizado y probablemente el más útil para el rango de la función cognitiva en SXF, evalúa los problemas de comportamiento de las personas con edades entre 6 y 54 años, en varias situaciones (hogar, escuela , clínica , centro residencial) , incluyendo irritabilidad, letargo, estereotipia , hiperactividad, y el habla inapropiada. La escala puede ser completada por los padres, educadores especiales, psicólogos, cuidadores directos, enfermeras u otras personas que haya sido evaluada como que tiene suficiente conocimiento de la persona .

Habilidades Académicas

La evaluación de las habilidades académicas es importante para la planificación educativa y vocacional. La obtención información sobre los niveles actuales de rendimiento (por ejemplo, la preparación frente a principios de segundo grado) es esencial para la selección de materiales curriculares adecuados, identificando metas y objetivos para la enseñanza y determinar la necesidad de servicios relacionados (por ejemplo, tecnología de asistencia , terapia ocupacional, modificaciones del medio ambiente , etc.) Al seleccionar las pruebas, es importante considerar la evidencia de que los niños con SXF aprenden y se desempeñan mejor cuando el material se presenta de una manera holística en vez de forma secuencial, y con un formato estructurado en lugar de un formato abierto. Por ejemplo, la Woodcock Reading Mastery Tests- revisado, actualización normativa ofrece señales de imagen y utiliza el llene en el espacio en blanco como procedimientos de evaluación de la comprensión lectora. Formatos de opción

múltiple pueden ser útiles con personas con habilidades más allá del nivel emergente (por ejemplo, pruebas de lectura en silencio o Oral Gray). Para evaluar las matemáticas, la Prueba Kaufman de Logro Educativo – 2^a ed. (KTEA -II) incluye foto apoyado tareas, muchos que sólo requieren una respuesta que señala (Conceptos de Matemáticas y Aplicaciones). Las escalas Oral y Escrita de idiomas (OWLS) y la KTEA -II evalúan habilidades de escritura emergentes y avanzadas mediante las conocidas tareas (por ejemplo , escribir el nombre , copiar palabras , el etiquetado de imágenes , etc) de una manera muy estructurada . En algunos casos, es importante complementar los resultados de las pruebas estandarizadas con la evaluación informal y muestras de trabajo.

Nota del Autor

Esta guía fue escrita por Mónica Dowling, PHD y Deborah Barbouth , MD, y fue revisado y editado por los miembros del consorcio , tanto dentro como fuera de su Comité de Prácticas Clínicas , tiene homologado y representa el consenso actual de los miembros del X Frágil Clínica Consorcio de Investigación . Financiación: Este proyecto fue posible gracias al Convenio de Cooperación U01DD000231 de los Centros para el Control y la Prevención de la Asociación de Centros Universitarios sobre Discapacidades (AUCD) y RTOI 2008-999-03 de AUCD a WT Brown en apoyo de la National Fragile X Clínica y Consorcio de Investigación . Las conclusiones de este informe son de las autoras y no representan necesariamente la posición oficial de la Centros para el Control y la Prevención de Enfermedades. El Consorcio de Clínicas e Investigación del X Frágil fue fundado en 2006 y existe para mejorar la prestación de servicios clínicos a las familias afectadas por cualquier trastorno asociado a X Frágil , y desarrollar una infraestructura de investigación para avanzar en el desarrollo e implementación de nuevos y mejores tratamientos . Por favor, póngase en contacto con el Consejo Nacional de Fundación X frágil para más información al (800) 688-8765 o www.fragilex.org .

Traducido por: M.Sc. M Angélica Alliende