

EVALUACIÓN NEUROPSICOLÓGICA AG-1 EN EDAD PEDIÁTRICA

Existe una enorme variabilidad de déficits en el neurodesarrollo de pacientes con AG-1, resultando por tanto imposible crear un único perfil neuropsicológico que sea definitorio para estos pacientes. El resultado es multifactorial y depende por tanto de otras muchas variables: genéticas, subtipo bioquímico, cribado neonatal, apoyos al aprendizaje y terapias, crisis encefalopáticas o dietéticas entre otras.

No obstante; los instrumentos actuales de evaluación estandarizada neuropsicológica, nos permite establecer generalidades con la muestra obtenida en el Registro Nacional de pacientes, dividiéndolos en dos grupos: <4 años y >4 años en edad pediátrica.

En la siguientes tablas se reflejan dichas pruebas:

Pacientes AG-1 < 4 años

Proceso	Prueba
Capacidad cognitiva	Bailey-III
Lenguaje	Bailey-III
Motricidad fina	Bailey-III
Motricidad gruesa	Bailey-III
Funcionamiento psicosocial	CBCL

Pacientes AG-1 > 4 años

Proceso	Prueba
Capacidad Intelectual	CI KBIT
Razonamiento Abstracto	Inteligencia Fluida K-BIT
Lenguaje	Inteligencia Cristalizada K-BIT
Atención	Claves (WISC V)
Velocidad de procesamiento	TMT-A
Funciones ejecutivas/Memoria operativa*	TMT-B
Habilidad visuocognitiva/Función ejecutiva	Figura de Rey-Osterrieth
Velocidad psicomotora*	Grooved Pegboard
Funcionamiento psicosocial	CBCL

En menores de 4 años, los hitos psicomotores son alcanzados con normalidad, con un rendimiento medio en las diferentes áreas evaluadas: cognición, motricidad; mejor gruesa que fina y lenguaje; mejor en comprensivo que en expresivo. No obstante, como ya se indicó anteriormente, se observa una gran variabilidad entre pacientes, algunos de ellos situándose en puntuaciones extremas negativas. **En mayores de 4 años**, lo que encontramos es una función cognitiva preservada pero con un rendimiento inferior al esperado en la habilidad visuocognitiva y atención; situándose en un déficit focal en funciones ejecutivas: organización, planificación, flexibilidad, generación de alternativas y control inhibitorio.

Además, el daño cerebral que presentan muchos de estos pacientes en ganglios basales y la distonía muscular que la acompaña, hace que todo lo que tenga que ver con la destreza motriz en general y fina en particular se vea mermada. Por tanto, son frecuentes la disgrafía, la dispraxia y la ataxia. A nivel de aprendizaje, no son capaces de acompañar el ritmo curricular. Es frecuente la falta de comprensión por parte de los

docentes de estos alumnos achacándose como causa de sus dificultades de manera errónea, a la falta de capacidad cognitiva general, sin atender de manera adecuada a las focalidades y a los recursos de los que disponemos para atenderlas.

Todo ello puede producir por supuesto autoaislamiento social por una falta de seguridad y confianza en las propias competencias, además de un rechazo escolar evidente sobre todo en las etapas escolares más avanzadas, con absentismo y abandono de forma prematura de la educación y la formación. Por supuesto esto dificulta la transición a la vida adulta y el acceso a la vida laboral del paciente con Ag-1.

ORIENTACIONES ESCOLARIZACIÓN

Los pacientes diagnosticados de Aciduria glutárica tipo 1, deben de seguir un control exhaustivo en su dieta y en el desarrollo psicomotor. Los niños con esta enfermedad corren un mayor riesgo de sufrir descompensaciones metabólicas con repercusiones importantes en neurodesarrollo. Resulta por tanto imprescindible tener en cuenta las siguientes consideraciones:

- Establecer un enfoque preventivo con la inclusión de los pacientes en grupos de atención temprana, a pesar de que en el momento actual no presente dificultades, para minimizar la posibilidad de que aparezcan alteraciones neurocognitivas en el futuro.
- Evaluación y seguimiento neuropsicológico como protocolo general.
 - o Exploración inicial del neurodesarrollo para los niños que comiencen la escolarización que nos proporcione una línea base de aprendizaje; y seguimiento anual posterior del mismo por parte del equipo de orientación del centro escolar al que pertenezcan.
- Fomentar la coordinación entre los profesionales (médicos, docentes, neuropsicólogos, orientadores, terapeutas...) con un mismo objetivo, que es la generalización de los aprendizajes y adaptación de la enseñanza con una misma finalidad común: **LA MEJORA DEL BIENESTAR Y FUNCIONALIDAD DEL PACIENTE**. Favoreciendo así el enfoque transdisciplinar.
- Implicar a la familia como agente activo del cambio en el proceso de mejora de los niños y las niñas, mediante reuniones periódicas con los padres o figuras de referencia. Es necesario que tengan conocimiento de los avances y las áreas de mejora para incidir sobre estos aspectos.

- Asegurar la implementación de los apoyos y medidas educativas basados en las necesidades del paciente afectado y su familia; dejándose guiar por los especialistas en el neurodesarrollo, y siendo lo suficientemente flexibles para entender la naturaleza cambiante y moldeable del cerebro. De esta manera, adaptarnos a las exigencias del medio y académicas que puedan ir surgiendo en cada etapa educativa.
- Priorizar el potencial del paciente para incidir en la mejora de las áreas deficitarias.
- Los niños con AG-1 ha menudo sufren ingresos hospitalarios de forma recurrente, con las consecuencias ausencias durante un gran periodo de tiempo del ámbito escolar. Sería por tanto de gran ayuda que los docentes pudieran anticiparles los contenidos de trabajo, y proporcionales las herramientas de trabajo o alternativas para que en su reincorporación no se encuentren tan perdidos.
- Psicoeducación sobre la aciduria glutárica tipo 1 a los profesionales implicados en el manejo con estos pacientes, y las implicaciones de cuidado personal y familiar que exige esta enfermedad para un mayor entendimiento y comprensión de la misma.
- En etapas más avanzadas de la escolarización, puede ser habitual la aparición de alteraciones en los procesos atencional y ejecutivos: organización, planificación, impulsividad...con cierta repercusión en el ámbito emocional y social del adolescente. Por tanto, todos nuestros esfuerzos deben ir encaminados a preservar un autoconcepto adaptativo, favoreciendo los espacios de escucha entre los alumnos; logrando así una cohesión de grupo. No se habla por tanto de limitaciones, si no de diversidad funcional e individual, lo cual repercutirá en un mayor bienestar emocional.
- Entender la motivación como base del aprendizaje de nuestros alumnos con dificultades. Supone un reto para todos los profesionales saber llegar a ellos creando nuevas formas de experimentar el conocimiento de forma dinámica y atendiendo a los intereses y a sus necesidades individuales.
- Saber priorizar los objetivos de trabajo, no siempre concordantes con las generales del grupo o del currículo de etapa, dentro de una escala de exigencias académicas en pro de la adaptación y beneficio del alumno.

Zaida Moreno Ramos

*Neuropsicóloga clínica y educativa.
Especialista en psicodiagnóstico y
atención temprana. Investigación y
neurociencia.*

Dra Berta Zamora Crespo

*Neuropsicóloga clínica con
especialización en neurodesarrollo e
investigación en neurociencia.*