

Un vistazo al síndrome de Aicardi

El síndrome de Aicardi es una condición genética poco frecuente que se manifiesta casi exclusivamente en las niñas. La complejidad de esta condición varía mucho: algunas niñas presentan diferencias menos obvias, y otras tienen problemas más significativas y evidentes. Por lo general, las niñas con esta afección manifiestan cambios en el cerebro y los ojos, y padecen de convulsiones.

Se calcula que la prevalencia es de 1 en 105,000 a 1 en 167,000 casos en los EE. UU.



*Conozca a Joy en
la página 12*

Datos a tener en cuenta

1. Necesidades médicas y alimentarias

Lo que necesitas saber

El tratamiento implica el control de los siguientes aspectos:

Convulsiones

- Pueden tener crisis de sobresalto en respuesta a ruidos repentinos
- Es posible que requieran varios medicamentos
- Ciertas dietas pueden ayudar a controlar las convulsiones
- Pueden tener un estimulador del nervio vago para ayudar a reducir la actividad convulsiva
- Estudios han reportado menor actividad convulsiva con tratamiento de marihuana medicinal

Problemas respiratorios

- Congestión
- Infecciones
- Obstrucciones

- Neumonía
- Estos pueden ser resultado de una aspiración

Problemas ortopédicos

- Escoliosis o cifosis
- Problemas de cadera

Problemas gastrointestinales

- Reflujo
- Constipación
- Problemas digestivos

Problemas de alimentación

- Capacidad de comer y masticar normalmente
- Puede tener dificultad para tragar
 - Una sonda de gastrostomía puede ayudar a reducir la aspiración y aumentar la ingesta de líquidos. Resulta especialmente útil durante los espasmos /enfermedades cuando comer y beber puede resultar más difícil.

Características físicas o síntomas:

No todas las personas con Aicardi desarrollan todas estas características.

El Aicardi tradicionalmente se diagnosticaba basándose en tres hallazgos. A medida que se identificaban más personas y familias con esta enfermedad, se descubrió información adicional que permitía realizar el diagnóstico con solo dos de los tres hallazgos. Por lo tanto, existen pruebas que sugieren que dos de los tres, acompañados por al menos otros dos `s, podrían indicar que el diagnóstico es adecuado.

Triada de hallazgos tradicionales:

- Ausencia del cuerpo calloso (parcial o completa)
 - El cuerpo calloso es la parte del cerebro que se encuentra entre los lados derecho e izquierdo del cerebro y permite que ambos lados se comuniquen.
- Espasmos infantiles

- Muchas niñas desarrollan convulsiones antes de los 3 meses de vida y la mayoría al año de edad.
- Epilepsia resistente a fármacos (difícil de prevenir) con diversos tipos de convulsiones que se desarrollan con el tiempo
- El tratamiento a menudo requiere varios medicamentos anticonvulsivos, una dieta cetogénica o un estimulador del nervio vago.
- Hallazgos en los ojos
 - Lesiones o lagunas en la retina del ojo
 - Las lesiones pueden ser unilaterales, bilaterales y asimétricas
 - Pueden presentarse otros problemas en los ojos
 - Algunos problemas de la visión pueden causar ceguera

Otros hallazgos comunes:

- Otras anomalías en el desarrollo cerebral
- Subdesarrollo del nervio óptico
- Disminución del tono muscular en el tronco con un mayor tono muscular en las extremidades
- Microcefalia (cerebro pequeño), hipotonía en el tronco e hipertonía en las extremidades con espasticidad
- Retraso en el desarrollo de moderado a significativo y retraso intelectual
 - En algunos casos, no se informan discapacidades de aprendizaje o bien son leves
- Los defectos en las costillas/vértebras son comunes
 - Estos pueden causar escoliosis en hasta 1/3 de los individuos afectados
 - Displasia de cadera
- Características de los rasgos faciales
 - Filtrum corto (espacio entre la nariz y la boca)
 - Mandíbula superior prominente con la punta de la nariz respingada y ángulo disminuido del puente nasal
 - Orejas grandes, cejas laterales escasas
- Trastornos gastrointestinales
 - Los padres informan que esto puede resultar difícil de manejar
 - Constipación
 - Reflujo gastroesofágico
 - Diarrea
 - Dificultades para alimentarse. Es posible que la niña necesite una sonda de alimentación.

Otros hallazgos poco frecuentes:

- Manos pequeñas
- Malformaciones de los vasos sanguíneos
- Áreas de la piel pigmentadas
- Existen pruebas de una mayor incidencia de tumores (habitualmente, papilomas de plexo coroideo)
- Menor índice de crecimiento después de los 7 a 9 años
- Aparición temprana o tardía de la pubertad
- Dificultades para regular la temperatura corporal (calor o frío extremo)
- Algunas mujeres de 30 años o más tienen esta afección. Sin embargo, la expectativa de vida es variable y puede estar relacionada con la gravedad de las convulsiones.

Lo que puedes hacer

Visitas frecuentes a los médicos y especialistas para controlar diferentes problemas, según sea necesario.

- Médico de atención primaria y coordinador de atención
- Oftalmólogo
- Ortopedista
- Gastroenterólogo
- Neurólogo
- Endocrinólogo

Convulsiones

- Para minimizar las convulsiones de sobresalto: Brinde advertencias avanzadas si espera que ocurran ruidos altos (máquinas, aspiradora, grapadora, batidora, etc.)
- Desarrolle e implemente un protocolo para convulsiones para los episodios en la escuela
- Si la niña tiene un estimulador del nervio vago (VNS), las personas que le brindan apoyo deben saber cómo se utiliza el imán para activar el VNS. Esta información debe ser parte del protocolo para convulsiones.

2. Apoyos a la educación

Es importante tener **EXPECTATIVAS DE APRENDIZAJE ALTAS** para las niñas que tienen síndrome de Aicardi. **Aliente el uso del plan de estudios educativo BÁSICO y modifique la manera en que se dicta para satisfacer las necesidades individuales de la niña.**

Lo que necesitas saber

- Las estrategias y los apoyos educativos personalizados, flexibles y adecuados son clave para el éxito.
- Es posible que se subestime la capacidad intelectual debido al menor nivel de habilidades funcionales.
 - La evaluación del desarrollo puede resultar difícil debido a problemas relacionados con la atención, la actividad, el habla y la motricidad.
 - La evaluación formalizada tiene limitaciones. Incorpore observaciones en el entorno natural de la niña como parte de la evaluación.
- Las niñas (y ocasionalmente algún niño) presentan habilidades, energía/resistencia y condiciones médicas que varían ampliamente. Conozca a cada uno y aprenda sobre sus desafíos y habilidades únicas.

Visión

La capacidad visual varía mucho entre las niñas que tienen síndrome de Aicardi. El campo visual puede estar restringido y ser asimétrico.

- Se ha informado con mayor frecuencia que los colores que mejor pueden ver son la combinación blanco y negro, rojo y amarillo.
- Los colores claros, pastel y de bajo contraste pueden ser más difíciles de ver.
- Los anteojos correctivos pueden resultar adecuados.

Comunicación

- En cuanto a las habilidades de comunicación, varían desde casos completamente no verbales a aquellos que tienen una comunicación limitada o utilizan formas alternativas para comunicarse, y quienes hablan normalmente.
- Las habilidades sociales a menudo son un punto fuerte. Un patólogo del habla y el lenguaje (SLP) puede recomendar el uso de equipo aumentativo y alternativo de comunicación o el uso continuo del lenguaje de señas para complementar las habilidades de comunicación expresiva.

- Estos equipos están programados para cada niña en particular a fin de proporcionarle una voz y garantizar que pueda comunicarse con otros.
- Los iPad son útiles para muchas niñas.
- Un SLP contribuye con la claridad y el ritmo del lenguaje. Un SLP también puede ayudar con los aspectos gramaticales del lenguaje, tanto en su forma hablada como escrita.
- El apoyo continuo en la comunicación durante el ciclo escolar es importante ya que las habilidades de alfabetización y pragmáticas (el uso del lenguaje para la comunicación social) se vuelven cada vez más importantes en los años de la escuela media y la escuela secundaria.

Motricidad

- Muchas niñas con síndrome de Aicardi presentan problemas de motricidad fina y gruesa. .
- Algunas niñas pueden caminar y otras deben usar silla de ruedas.
- Debido a las convulsiones, las niñas que pueden desplazarse pueden requerir un casco para protegerse en caso de que se caigan durante una convulsión.
- En algunos casos, un lado del cuerpo funciona mejor que el otro, un dato importante a la hora de realizar actividades motrices y utilizar equipo de comunicación.

Lo que puede hacer

Comunicación

- Un patólogo del habla y el lenguaje (SLP) puede recomendar el uso de un dispositivo aumentativo y alternativo de comunicación o el uso continuo del lenguaje de señas para complementar las habilidades de comunicación expresiva.
 - Estos equipos están programados para cada niña en particular a fin de proporcionarle una voz y garantizar que pueda comunicarse con otros dentro de entornos funcionales como el hogar y el aula.
- La terapia del habla y del lenguaje puede ayudar a las niñas con distintos aspectos del habla, incluida la articulación, la fonación, la nasalidad, el ritmo y la respiración así como con el lenguaje, tanto verbal como escrito.
- El apoyo continuo en la comunicación durante el ciclo escolar es importante ya que las habilidades de alfabetización y pragmáticas (el uso del lenguaje para la comunicación

social) se vuelven cada vez más importantes en los años de la escuela media y la escuela secundaria.

- Incorpore las habilidades lingüísticas típicas en las áreas de las habilidades sociales, laborales y de la vida.
- Las niñas con dificultades motrices y del habla a menudo se benefician de la terapia del habla y la terapia ocupacional.
- Enseñe estrategias de aprendizaje para la comunicación no verbal.
 - Evalúe la posibilidad de usar nueva tecnología, computadoras y lenguaje de señas.
 - Incorpore desde el comienzo el uso de apoyos para la comunicación aumentativa como tarjetas con imágenes o tarjetas de comunicación.
 - Para poder comunicarse, la niña debe desear interactuar socialmente con otros en entornos naturales.
 - Asegúrese de que las niñas tengan oportunidades de elegir y de tener control en sus vidas (escoger colores, prendas de vestir, juegos, compañeros de trabajo, etc.)
 - Evalúe la posibilidad de usar varios medios de comunicación, y de saber cuándo utilizar un método en lugar de otro.
 - Busque un sistema de comunicación aumentativa y alternativa (AAC) que maximice el nivel de comunicación social recíproca.
 - Aliente a la niña a señalar con los dedos desde el comienzo para facilitar el uso del equipo a medida que crece.
 - Todas las personas que interactúen con la niña deben tener educación y entrenamiento sobre cómo fomentar la comunicación recíproca con el equipo.
 - Demuestre una y otra vez cómo se utiliza el equipo de AAC para fomentar su uso.
 - Continúe con estrategias que mejoren el control verbal para maximizar su potencial al hablar.
 - Evalúe la posibilidad de un enfoque grupal, como un terapeuta ocupacional, físico o un asesor para que trabaje con el SLP para optimizar el uso de las manos para la comunicación.
 - Considere consultar a un especialista de la vista para obtener información sobre cuál es el mejor campo visual para los equipos o comunicativos

Evalúe la posibilidad de consultar a terapeutas y especialistas para apoyar a los maestros en el aula y paraprofesionales

- Terapia física
- Terapia ocupacional
- Terapia del habla

- Terapia de la visión
- Apoyo musculoesquelético
- Tratamiento para la prevención de complicaciones relacionadas con la escoliosis
- Comunicación alternativa
- Tal vez se requiera apoyo paraprofesional

3. Apoyo sensorial y al comportamiento

Lo que necesitas saber

Social

- Las niñas pequeñas con síndrome de Aicardi a menudo aprenden a responder a pistas e interacciones personales y pueden ser muy intuitivas.
- El interés en otras personas permite a las niñas expresar un amplio rango de sentimientos y formar vínculos estrechos y amistades verdaderas.
- Las niñas pueden y deben participar de actividades familiares y de la clase, tareas domésticas y desarrollar habilidades para la vida diaria.
- Generalmente disfrutan de la recreación, la música y la actividad física.

Lo que puede hacer

- Asegúrese de que las estrategias de enseñanza que utilice sean adecuadas para la niña. Por ejemplo, si la niña ya se muestra *socialmente activa*, asegúrese de que las *intervenciones sean adecuadas para alguien socialmente activa*.
- Sea proactivo respecto de los apoyos al comportamiento. Converse con los padres sobre la participación de profesionales del comportamiento o la salud mental o el uso de medicamentos según sea necesario.
- Las instrucciones y reglas firmes y congruentes y las expectativas claras son útiles.
- Trabaje con el terapeuta ocupacional para saber si una dieta sensorial u otros apoyos sensoriales podrían ser de ayuda.
- Utilice intervenciones y apoyos de conducta positivos.
 - Si existen problemas de conducta, evalúe la posibilidad de realizar una evaluación de conducta funcional.
 - Una evaluación de conducta funcional, cuando se utiliza en el contexto de apoyos de conducta positivos, es un método para desarrollar la comprensión de la función (objetivo) del comportamiento problemático de una persona, e identificar posibles maneras de ayudar a la persona para que cuente con maneras más eficaces y eficientes de satisfacer sus necesidades, evitar el

comportamiento problemático y cambiar las respuestas de los otros de manera que no se refuerce la conducta.

- Luego, desarrolle un plan de apoyo:
 - Comprenda las causas del comportamiento
 - Desarrolle estrategias de prevención
 - Enseñe comportamientos que FUNCIONARÁN para obtener lo que desean

Aquí se presentan algunos recursos relacionados con las evaluaciones conductuales funcionales:

- Evaluación conductual funcional (del Center for Effective Collaboration and Practice)
<http://cecp.air.org/fba/>
- Evaluación conductual funcional (de la Lista de verificación de intervenciones conductuales menos restrictivas)
http://www.ideapartnership.org/documents/ASD-Collection/asd-dg_Brief_FBA.pdf
- Manual de capacitación de evaluación funcional práctica para personal escolar (de Intervenciones y apoyos conductuales positivos)
http://www.pbis.org/common/cms/files/pbisresources/practicalfba_trainingmanual.pdf
- Functional Assessment: What it is and How it Works (Evaluación funcional: qué es y cómo funciona) (de Understood/para problemas de aprendizaje y atención)
<https://www.understood.org/en/school-learning/evaluations/evaluation-basics/functional-assessment-what-it-is-and-how-it-works>
- Recursos/Estrategias prácticas para maestros y cuidadores (del Centro sobre los Fundamentos Sociales y Emocionales para el Aprendizaje Temprano (CSEFEL))
<http://csefel.vanderbilt.edu/resources/strategies.html>
- Comportamiento problemático (Centro de Asistencia Técnica sobre la Intervención Socioemocional)
<http://challengingbehavior.fmhi.usf.edu/>

4. Actividad física, paseos, eventos

Lo que necesitas saber

Copyright, revisado en mayo de 2020; New England Regional Genetics Network

<https://www.negenetics.org/gemss>

- Los cambios en la rutina pueden causar ansiedad, miedo o inquietud. Algunas niñas pueden tener dificultad para enfrentar multitudes o ruidos fuertes o, por el contrario, pueden disfrutarlos.

Lo que puede hacer

- Utilice estrategias de prevención
- Sea proactivo y hable sobre cualquier cambio en la rutina o el entorno con la niña con anticipación.
- Utilice historias sociales e imágenes para ayudarlas a entender el cambio.
- Aliente el uso de su sistema de comunicación para ayudarla a procesar sus inquietudes.

5. Ausencias de la escuela y cansancio

Lo que necesitas saber

Las ausencias pueden ocurrir debido a enfermedades, citas médicas, convulsiones u hospitalizaciones. Las alteraciones del sueño pueden ser un problema.

Lo que puedes hacer

- Analice los patrones de sueño nocturno de la niña con los padres.
- Proporcione una rutina constante.
- Evalúe la temperatura en el ambiente y aumentela o disminúyala si es necesario.
- Programe siestas durante el día o descansos por la tarde, si es necesario.
- Algunas niñas responden a un cambio de ambiente (por ejemplo, dar una caminata) cuando están cansadas.

6. Planificación de emergencia

Lo que necesitas saber

- Los planes de emergencia se determinarán de manera individual, según los comportamientos y problemas médicos.
- Es importante mencionar nuevos signos, síntomas o dolores a los padres de la niña.
- Esté atento a los problemas de regulación de temperatura que pudieran manifestarse y planifique cómo apoyar a la niña, según sea necesario.

Lo que puedes hacer

- Verifique si existe un protocolo para convulsiones y conozca el plan en caso de que la niña tenga una convulsión.
- Cuente con un abundante suministro de medicamentos, alimentos, leche de fórmula, etc. para emergencias.

7. Recursos

GeneReviews: Aicardi

Obtenga más información sobre la genética del síndrome de Aicardi en:
<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1381/>

Aicardi Syndrome Foundation

Aicardi Syndrome Foundation es una organización sin fines de lucro formada por voluntarios dedicada a reunir fondos para la investigación y crear conciencia sobre el síndrome de Aicardi.
<https://aicardisyndrome.foundation.org/>

Conozca a otras niñas con Aicardi y sus familias en Our Aicardi, parte de la red de apoyo de la fundación.
<http://ouraicardilife.org/>

Página de información sobre el síndrome de Aicardi del NINDS

El Instituto Nacional de Trastornos Neurológicos y Accidentes Cerebrovasculares (NINDS) ofrece su página de información sobre el Síndrome de Aicardi en:
<http://www.ninds.nih.gov/disorders/aicardi/aicardi.htm>

Classroom

Accommodations for Students with Visual Issues (Adaptaciones en el aula para alumnos con problemas visuales)

Classroom Accommodations for Students with Visual Issues (Adaptaciones en el aula para alumnos con problemas visuales) es un recurso de Boulder Valley Vision Therapy, P.C. (<https://www.bouldervt.com/>), de Boulder, Colorado. Describe una serie de problemas y ofrece estrategias para lidiar con ellos.
<https://www.bouldervt.com/wp-content/uploads/sites/478/2015/12/227-Course-Handout-CCIRA-2016.pdf>

Medline Plus Reference

Información accesible para el consumidor sobre la genética humana de la U.S. National Library of Medicine (Biblioteca Nacional de Medicina de los Estados Unidos)

<https://medlineplus.gov/genetics/condition/aicardi-syndrome/>

8. Conozcamos a una niña con Aicardi

¡Divirtámonos con Joy!

“Joy es una niña dulce y amorosa” afirma su madre, Sherry. A la edad de 5 años, Joy tiene muchos amigos en la guardería y en la escuela. Le encanta reunirse con amigos y “¡la maestra cree que incluso tiene novio!”, bromea Sherry. Sherry comenta que Joy está tan emocionada todos los días cuando va a la escuela que “me atropella cuando vamos de camino a la puerta”.

A Joy le diagnosticaron síndrome de Aicardi cuando tenía aproximadamente 4 meses y medio. Pasó varios días en el hospital cuando comenzaron sus convulsiones, y el equipo llegó al diagnóstico durante esa hospitalización. En ese momento, tenía convulsiones a cada hora que duraban unos 30 minutos. Con el tiempo, se acortaron y redujeron a solo algunos minutos con la combinación de medicamentos que tomaba. También le implantaron un estimulador del nervio vago (VNS) para ayudarla con las convulsiones.

Joy comenzó a asistir a la escuela cuando tenía 3 años. Comenzó a caminar un poco después de cumplir 3 años y medio. Su día comienza en una guardería y luego el personal de la guardería la lleva a la escuela local. Pasa la mayor parte de su día en un aula típica y parte en un aula de educación especial. Puede comer por sí misma con un poco de ayuda y puede beber de un vaso con tapa. Descubrieron que si el agua está fría, puede tragarla sin problemas. Si se encuentra a temperatura ambiente, le cuesta más y se ahoga. Cuando era más pequeña, su madre descubrió que Joy podía sostener su biberón si era delgado, y por eso compró varias cajas. Joy come todo lo que come su familia. Le cortan la comida en trozos pequeños y así puede comerlos fácilmente. Su IEP menciona detalles sobre la alimentación para que esté segura en la escuela. También tiene algunas sillas que se adaptan a medida que crece para ayudarla con su postura mientras come. Si bien puede caminar, típicamente usa un cochecito de bebé luego de una convulsión cuando su nivel de energía está baja o cuando necesita una siesta. Cuando Joy camina, alguien siempre sostiene su mano en caso de que tenga una convulsión y se caiga. Su familia espera conseguir un casco para convulsiones pronto, ya que los cascos regulares no funcionan.

Sherry cree que Joy puede ver bastante bien cuando mira levemente hacia la izquierda. El equipo aún está reevaluando la vista de Joy.

Joy habla con palabras simples y llegó a aprender hasta 12 palabras. Sin embargo, Sherry cree que cuando suspendieron algunos de sus medicamentos para las convulsiones (al alcanzar el



período de uso recomendado), comenzó a perder palabras a medida que las convulsiones dejaron de estar tan controladas. Recientemente, Joy comenzó a usar dos palabras nuevamente, "Má" y "Ay" cuando se cayó del sofá y lloró. A veces da bofetadas para captar la atención de las personas. Están trabajando para implementar un sistema de comunicación más eficaz.

Consejo de Sherry para otros padres:

- Sherry cree que Joy les enseña a otros lo que es el amor. Está feliz de que se sienta incluida en la escuela y que sus compañeros de clase tengan la oportunidad de conocerla. ¡Todas las niñas son un regalo!
- Los padres deben asistir a las reuniones con una lista y marcar cada punto que se aborda. Una lista preparada resulta útil cuando los padres se sienten abrumados.

Consejo de Sherry para maestros, enfermeros escolares y personal de educación especial:

- Sean pacientes con los padres a medida que se acostumbran al entorno escolar y a las reuniones. Algunos tienen muchos temores y, como equipo, pueden trabajar para superarlos juntos.