

11. RESULTATS

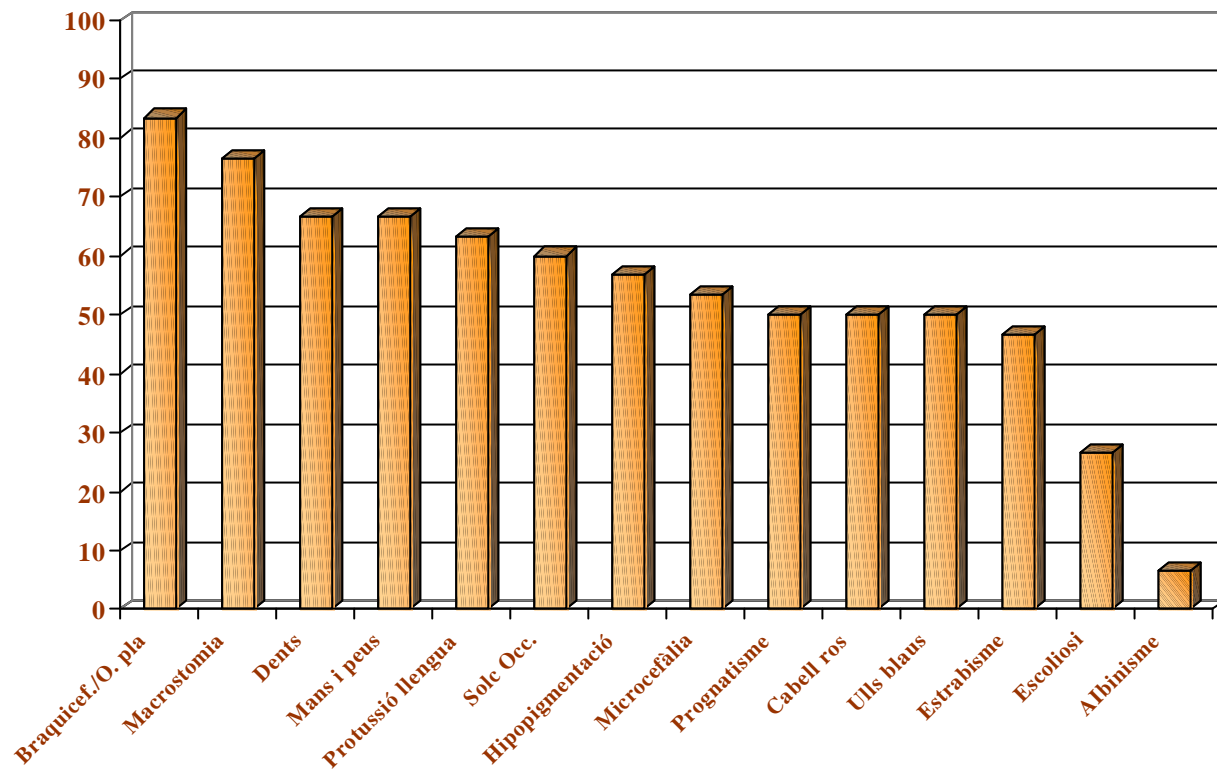
Els càlculs estadístics d'aquest estudi s'han realitzat amb el paquet estadístic SPSS 9.0.

La següent taula recull el càlcul de percentatges en que s'observen cadascun dels trets estudiats de fenotip físic en aquesta mostra. També es presenta una puntuació global pel fenotip físic, extreta a partir de la suma de la presència de les diferents característiques.

TAULA VI: FREQUÈNCIA D'OBSERVACIÓ DELS TRETS DEL FENOTIP FÍSIC

CARACTERÍSTICA	PERCENTATGE D'APARICIÓ
BRAQUICEFÀLIA/OCCIPUCI PLA	83.4%
MACROSTOMIA (BOCA GRAN)	76.6%
DENTS SEPARADES	66.7%
MANS I PEUS PETITS	66.7%
PROTUSSIÓ DE LA LLENGUA	63.3%
SOLC OCCIPITAL	60%
HIPOPIGMENTACIÓ DE LA PELL	56.7%
MICROCEFÀLIA	53.3%
PROGNATISME	50%
CABELL ROS	50%
ULLS BLAUS	50%
ESTRABISME	46.7%
ESCOLIOSI	26.7%
ALBINISME OCULAR	6.7%
FENOTIP FÍSIC: TOTAL PUNTUACIÓ (Puntuació màxima possible:28)	Mitjana 13.46 Desviació: 3.55 Rang: 9-21

A la següent gràfica observem la distribució d'aquests trets físics a la mostra:



El reduït nombre d'individus no permet fer correlacions ni amb les diferents alteracions moleculars ni amb grups d'edat. Tot i així, ja que hi ha estudis que suggereixen que l'escoliosi s'agreuja amb l'edat i que la hipopigmentació no apareix en el grup de disomia uniparental, mostrem a les següents taules els percentatges desglossats d'aquests aspectes.

TAULA VII: PERCENTATGE D'ESCOLIOSI PRE I POSTPUBERAL.

S'ha pres com a punt de tall d'edat puberal els 14 anys en els nens i els 12 en les nenes. Aquestes edats són les corresponents als pics de creixement puberal de les taules de Tanner (1976).

	PERCENTATGE D'ESCOLIOSI	Valor p
PREPUBERAL	26.9%	1
POSTPUBERAL	25%	

S'ha realitzat la prova chiquadrat per a validar estadísticament aquesta diferència, el valor "p" de Fisher indica que no hi ha cap diferència significativa entre el grup pre i postpuberal pel factor escoliosi en aquesta mostra.

TAULA VIII: PERCENTATGE D'HIPOPIGMENTACIÓ PELS DIFERENTS GRUPS D'ALTERACIÓ MOLECULAR

ALTERACIÓ MOLECULAR	HIPOPIGMENTACIÓ
DELECIÓ	73.9%
DISOMIA UNIPARENTAL	0
ESTUDI MOLECULAR NORMAL	0

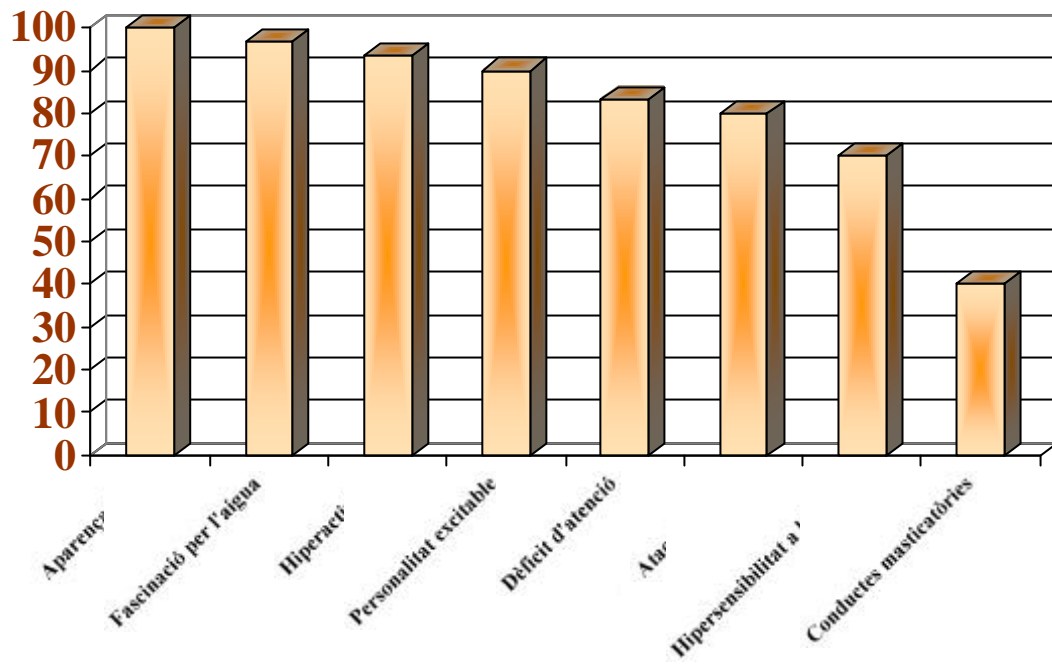
L'únic grup que presenta hipopigmentació és el que correspon als nens amb deleció. Cap dels casos de disomia ni d'estudi molecular normal presenta aquesta característica. El baix nombre d'individus del grup de disomia (tres) només ens permet descriure aquestes diferències, sense poder validar-les estadísticament.

TAULA IX: FREQUÈNCIA D'OBSERVACIÓ DELS TRETS DEL FENOTIP CONDUCTUAL.

Es presenta aquí el mateix càlcul que s'ha realitzat pel fenotip físic amb els diferents trets de fenotip conductual.

	PERCENTATGE D'APARICIO
APARENÇA FELIÇ	100%
ATRACCIÓ/FASCINACIÓ PER L'AIGUA	96.7%
CONDUCTA HIPERACTIVA	93.3%
PERSONALITAT EXCITABLE	90%
DEFICIT D'ATENCIÓ	83.4%
ATACS DE RIURE	80%
HIPERSENSIBILITAT A LA CALOR	70%
CONDUCTES MASTICATÒRIES	40%
TOTAL PUNTUACIÓ FENOTIP CONDUCTUAL (Puntuació màxima possible:16)	Mitjana: 12.6 Desviació: 2.4 Rang: 5-16

GRÀFICA DE DISTRIBUCIÓ DE PERCENTATGES DELS TRETS FÍSICS EN AQUESTA MOSTRA



RESULTATS REFERENTS ALS ASPECTES NEUROLÒGICS ESTUDIATS.

TAULA X: ASPECTES RELACIONATS AMB L'EPILÈPSIA PEL TOTAL DE LA MOSTRA.

TRET	RESULTATS
Presència epilèpsia	100%
Edat inici	Mitjana: 2 anys 1 mes Desviació: 16.5 mesos Rang : 8 mesos-7 anys
Gravetat de l'epilèpsia	-Crisis monomorfes bona resposta monoteràpia: 26.7 % -Crisis polimorfes controlades mèdicament: 50% -Crisis rebels a la medicació: 23.3%
Status epilèptics	-Cap status: 83.3% -Status epilèptics: 6.7% -Status de son: 10%
EEG	-Desconegut: 16.7 -No característic: 33.3% -Característic: 50%

La gravetat de l'epilèpsia és un dels factors que s'ha senyalat que varia amb l'edat, és per això que s'ha realitzat el càlcul de la mitjana d'edat per a cada grup de gravetat.

TAULA XI: RELACIÓ ENTRE LA GRAVETAT DE L'EPILÈPSIA I L'EDAT.

GRAVETAT DE L'EPILÈPSIA	NOMBRE DE CASOS	MITJANA D'EDAT (en mesos)	DESVIACIÓ TIPICA
Crisis monomorfes amb bona resposta amb monoteràpia.	8	51.5	37
Crisis polimorfes controlades mèdicament.	15	125.6	51.2
Crisis rebels a la medicació.	7	112.2	39.4

- DESENVOLUPAMENT MOTRIU

Un 73% dels nens de la mostra havia assolit la marxa autònoma. Un 26.7 % encara no caminava.

La següent taula mostra les edats en què s'adquireixen les habilitats motrius de sedestació i marxa autònomes.

TAULA XII: EDAT D'ADQUISICIÓ DE LA SEDESTACIÓ I MARXA AUTÒNOMA.

	MITJANA	DESVIACIÓ TÍPICA	RANG
INICI SEDESTACIÓ (en mesos)	16.03	5.3	6-24
INICI MARXA (en mesos)	48.6	28	19-132

- TRASTORN DEL SON

TAULA XIII: PRESENCIA DEL TRASTORN DEL SON

	PERCENTATGE
MODERAT o en remissió.	43.3%
IMPORTANT	33.3%

TAULA XIV: CORRELACIÓ DEL TRASTORN DEL SON AMB L'EDAT .

COEFICIENT DE CORRELACIÓ DE SPEARMAN	SIGNIFICACIÓ $p <$
-0.041	0.831

No existeix correlació significativa entre el trastorn del son i l'edat actual.

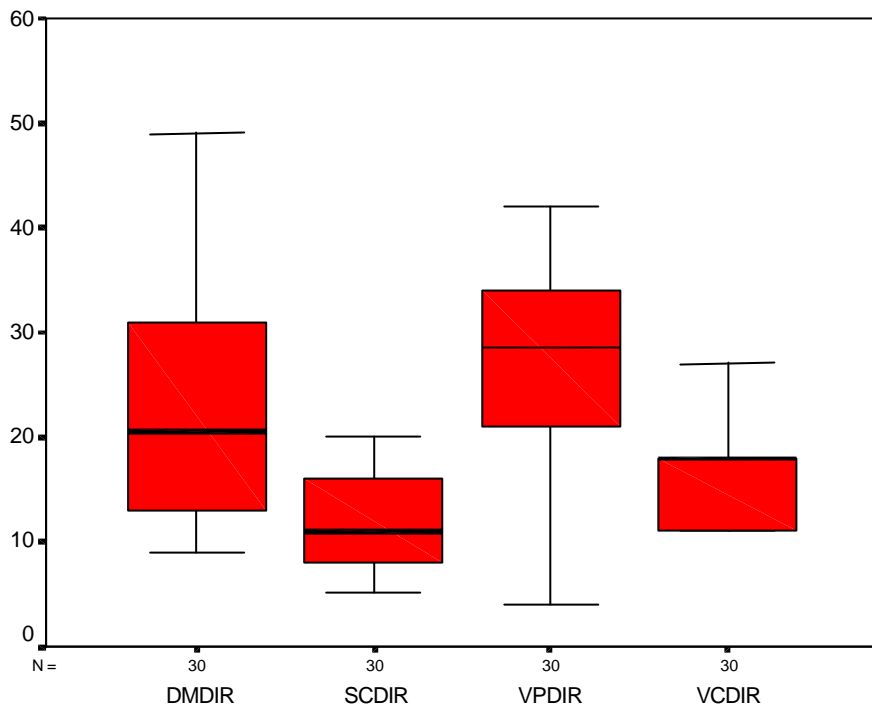
- RESULTATS DE LES PUNTUACIONS DEL QÜESTIONARI ICAP.

- La següent taula mostra les mitjanes i desviacions de la puntuació general del test ICAP i per a cadascuna de les escales. També recull les puntuacions màxima i mínima de la mostra per a cada escala.

TAULA XV: RESULTATS DEL QÜESTIONARI ICAP.

ESCALES ICAP	Puntuació directa (mesos)			Puntuació típica		
	Mitjana	Desviació	Rang	Mitjana	Desviació	Rang
Puntuació general	19.2	6.3	7-32	20.1	24.7	3-83
Habilitats motrius	21.8	10.1	9-49	25.2	26.3	3-76
Social i comunicativa	11.8	4.29	5-20	18.2	19.7	3-76
Vida personal	27.06	9.5	4-42	35.7	29.4	3-102
Vida comunitat	16.6	4.7	11-27	23.4	25.8	3-73

- En aquesta gràfica s'observa la distribució de puntuacions per a la mostra, per tal d'observar si existeix un perfil de conducta adaptativa que es doni a la majoria del grup.



DMDIR: Habilitats motrius.
SCDIR: Social i comunicatiu.
VPDIR: Vida personal.
VCDIR: Vida a la comunitat.

- ESTUDIS DE CORRELACIONS.

A les següents taules es mostren els càlculs de correlacions que s'han suggerit com a possibles a les hipòtesis del treball.

TAULA XVI: CORRELACIÓ DE LES PUNTUACIONS DE L'ICAP AMB LA GRAVETAT DE L'EPILEPSIA:

PUNTUACIÓ ICAP	COEFICIENT DE CORRELACIÓ DE SPEARMAN	SIGNIFICACIÓ $p <$
Puntuació general	-0.641	0.0001
Habilitats motrius	-0.680	0.0001
Social i comunicativa	-0.592	0.001
Vida personal	-0.561	0.001
Vida en la comunitat	-0.460	0.010

Existeix correlació molt significativa entre la gravetat de l'epilèpsia i les següents escales de l'ICAP: "puntuació general", "habilitats motrius", "social i comunicativa" i "vida personal". L'escala "vida en la comunitat" mostra una correlació significativa bilateral.

TAULA XVII: CORRELACIÓ DE LES PUNTUACIONS DE L'ICAP AMB EL TRASTORN DEL SON

PUNTUACIÓ ICAP	COEFICIENT DE CORRELACIÓ DE SPEARMAN	SIGNIFICACIÓ $p <$
Puntuació general	-0.064	0.737
Habilitats motrius	-0.046	0.808
Social i comunicativa	0.006	0.974
Vida personal	-0.107	0.573
Vida en la comunitat	0.137	0.470

No existeix correlació significativa entre cap de les puntuacions de l'ICAP i el trastorn del son.

TAULA XVIII: CORRELACIÓ DE LES PUNTUACIONS DE L'ICAP AMB LA PUNTUACIÓ GLOBAL DE FENOTIP FÍSIC

PUNTUACIÓ ICAP	COEFICIENT DE CORRELACIÓ DE SPEARMAN	SIGNIFICACIÓ $p <$
Puntuació general	-0.086	0.690
Habilitats motrius	-0.034	0.860
Social i comunicativa	-0.045	0.835
Vida personal	-0.212	0.319
Vida en la comunitat	-0.137	0.522

No existeix correlació significativa entre cap de les puntuacions de l'ICAP i la puntuació global del fenotip físic.

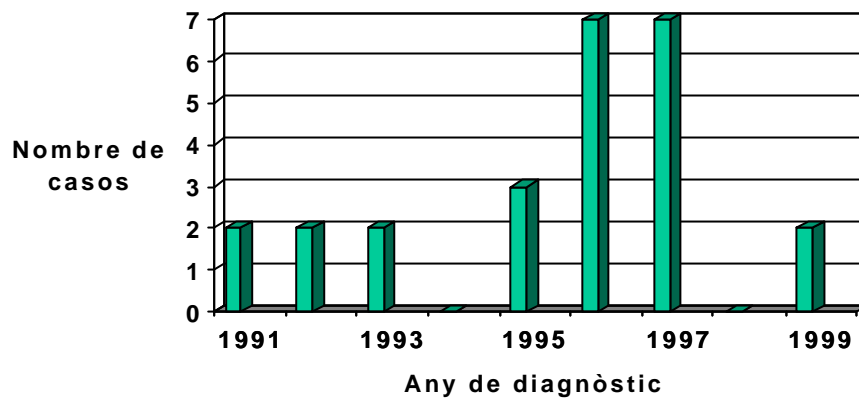
TAULA XIX: CORRELACIÓ DE LES PUNTUACIONS DE L'ICAP AMB LA PUNTUACIÓ GLOBAL DE FENOTIP CONDUCTUAL

PUNTUACIÓ ICAP	COEFICIENT DE CORRELACIÓ DE SPEARMAN	SIGNIFICACIÓ $p <$
Puntuació general	-0.525	0.003
Habilitats motrius	-0.415	0.022
Social i comunicativa	-0.420	0.021
Vida personal	-0.487	0.006
Vida en la comunitat	-0.485	0.007

Existeix correlació molt significativa entre la puntuació global del fenotip conductual i totes les escales de l'ICAP.

ANY DE DIAGNÒSTIC

- Gràfica de distribució de l'any de diagnòstic de laboratori pels casos de la mostra



TAULA XXI: CORRELACIÓ ENTRE L'EDAT ACTUAL I L'EDAT AL DIAGNÒSTIC

COEFICIENT DE CORRELACIÓ DE SPEARMAN	SIGNIFICACIÓ p<
0.912	0.0001

Existeix correlació molt significativa entre l'edat actual i l'edat en que es va realitzar el diagnòstic.

12. DISCUSSIO

El present treball és, com ja s'ha dit, bàsicament descriptiu. També hem esmentat abans que no hi ha moltes publicacions que estudiïn sèries importants de nens amb la síndrome d'Angelman. Per tal de comentar de manera més ordenada tot el que s'extreu dels resultats obtinguts he decidit presentar la discussió estructurada en els diferents punts estudiats.

FENOTIP FÍSIC

Els resultats de l'estudi del fenotip físic mostren que, en aquest grup, no tots els trets es donen amb la mateixa freqüència; hi ha característiques que, de manera evident o moderada, semblen estar associades més consistentment a la síndrome. Aquestes són: la **braquicefalia** i **occipuci pla** (83.4%), el **solc occipital** (60%) i la **macrostomia** (76.6%) amb **protussió lingual** (63.1%) i les **dents separades** (66.7%); aquestes tres darreres juntes confereixen una expressió facial molt característica a la majoria de nens amb la síndrome d'Angelman. Contrasta la dada de braquicefàlia i occipuci pla amb la freqüència observada per Williams et al (1995) on parla d'aquest criteri com a associat (per tant, observat només entre el 20 i el 80% dels nens amb la síndrome).

No es disposa de dades d'altres estudis per a totes les característiques, però les que podem comparar queden registrades a continuació:

Les dades de **microcefàlia** pel global del grup coincideixen amb l'estudi de Smith (1996), aproximadament la meitat de la mostra en ambdós casos. Si ho desglossem per alteracions genètiques sembla que, contràriament a la troballa de Moncla (1999),- 90% dels casos de deleció i 35% dels de no-deleció- en el nostre estudi és un tret més freqüent en el grup de no-deleció (100% casos disomia, 60% estudi molecular normal i 47.8% deleció). Tanmateix no es poden extreure conclusions perquè el nostre grup de no-deleció és molt reduït: 2 nens amb disomia uniparental i 5 amb estudi molecular normal.

L'**estrabisme** presenta resultats pràcticament idèntics a la sèrie estudiada per Clayton-Smith (1993), l'autora britànica troba aquesta característica en un 42% dels nens i nosaltres en un 46.7%.

Els percentatge de nens amb **hipopigmentació** és també molt similar al que va trobar Moncla (1999). Desglossant els percentatges d'hipopigmentació per a les diferents alteracions genètiques podem comparar millor els resultats obtinguts: a la nostra mostra un 73% dels nens amb deleció i cap dels casos de disomia, presenten aquesta característica; en l'estudi de Moncla (1999), un 70% dels casos de deleció i cap dels de no-deleció la presenten. L'explicació a aquest fet és que la deleció d'aquest cromosoma inclou el gen P, que codifica per a una proteïna transportadora de tirosina que és important per sintetitzar melanina.

El percentatge d'**escoliosi** que hem trobat (26.7%) és globalment superior a l'11% descrit per Clayton-Smith (1993) i no s'evidencia la diferència trobada en altres estudis entre el grup pre i post puberal. En el nostre estudi s'ha pres com a punt de tall l'edat de 12 anys per les nenes i 14 pels nens per a separar el grup pre-puberal del post-puberal, aquesta és l'edat que les taules de desenvolupament puberal de Taner (1976) mostren com a punt màxim per a cada sexe.

A la nostra mostra es dona en un 26.9% versus un 25% dels casos postpuberals. A l'estudi de Buntix (1995) es mostra un percentatge de 8% en petits i 38% en grans.

Quant a la **puntuació total del fenotip físic**, veiem que com a mitjana està més de 14 punts per sota del màxim possible (la mitjana és de 13.46, amb una desviació de 3.55 i el màxim possible era 28 punts). No hi ha cap dels casos que presenti la puntuació màxima. Es a dir, que els trets físics associats a aquesta síndrome no tenen perquè trobar-se tots presents per a sospitar el diagnòstic; en aquesta mostra no hi va haver cap nen que presentés la màxima puntuació possible de fenotip físic i només 3 nens (un 10%) presentaven puntuacions superiors a 18. En el següent punt veurem que l'apreciació que podem fer del fenotip conductual és diferent.

FENOTIP CONDUCTUAL

En el grup estudiat el fenotip conductual es presenta de manera molt consistent; sis de les vuit característiques són presents en el 80% o més dels casos.

Aquestes són, per ordre de freqüència:

- Aparença feliç (100%)
- Atracció/fascinació per l'aigua (96.7%)
- Conducta hiperactiva (93.3%)
- Personalitat fàcilment excitable (90%)
- Deficit d'atenció (83.4%)
- Atacs de riure (80%).

Cal destacar la importància de l'**aparença de felicitat**, present en la totalitat dels nens estudiats. Aquest resultat també es troba en l'estudi de Smith et al. (1996) on tots els individus mostren aparença feliç a partir de certa edat, tot i que l'autor remarca que en la infància aquest tret era apreciable en el 95% dels nens.

Entre els trets de fenotip conductual que estudiàvem el menys freqüent ha resultat ser el de "**conductes masticatòries**", que en aquesta mostra era present només en el 40% dels nens, molt per sota de qualsevol de les altres característiques típiques de conducta.

La puntuació mitjana **global del fenotip conductual** és de 12.6 (amb una desviació de 2.4) només 3.4 punts per sota de la màxima possible (16), i aquí sí que trobem nens que compleixen totes les característiques de fenotip conductual, concretament un 13.3% dels nens tenen la puntuació màxima, i més de la meitat (53.4%) obtenen puntuacions de 13 o més.

Aquests resultats posen de manifest una vegada més la importància de tenir en compte el fenotip conductual per les sospites diagnòstiques. En altres síndromes, com la del cromosoma X-fràgil, el fenotip conductual també es mostra més consistent que el fenotip físic, sobre tot en edats prepuberals (Hagerman, 1996). Donat que aquests pacients consulten equips de psicologia des de ben petits és de vital importància

difondre entre aquests professionals informació que permeti col.laborar en diagnosticar aquests casos com més aviat millor.

EPILÈPSIA

La **presència** d'epilèpsia és, en aquesta mostra, del 100%. Ja hem vist, pels estudis que hem revisat i comentat, que és un tret molt freqüentment associat a la síndrome; sembla que està més sovint associada al grup de deleció que als de les altres alteracions, però en la present mostra cal recordar que el grup de disomia només el componen dos casos i, que la presència d'epilèpsia era un dels criteris d'inclusió del grup d'estudi molecular normal. Per tant, no ha d'estranyar aquest percentatge.

La majoria d'estudis situen **l'edat d'inici de l'epilèpsia** abans dels 3 anys, de fet, aquesta dada apareix en els criteris clínics consensuats (Williams et al, 1995a). La mitjana global d'edat de la primera crisi a la nostra mostra és de 2 anys 1 mes (amb una desviació de 16 mesos i mig) i només un 10% dels nens de la mostra (és a dir 3 nens) tenen la primera crisi després dels 3 anys.

Quant a la **gravetat** de l'epilèpsia, no he trobat estudis que la divideixin en diferents categories per a després relacionar-la amb el nivell de desenvolupament; en aquest sentit crec que aquest és un enfoc pioner en l'estudi de la síndrome i que pot aportar informació pronòstica important.

El grup més nombrós és el que presenta crisis polimorfes controlades mèdicament. Tot i així existeix un grup important (23,3%) on les crisis són rebels a la medicació. Estudiant el factor edat en relació a l'epilèpsia, i tal i com s'ha comentat als resultats, existeix una correlació positiva significativa entre edat i gravetat de l'epilèpsia. Si l'analitzem més detalladament observem que el primer grup: "crisis monomorfes", correspon al de menys edat (51 mesos de mitjana), el grup de "crisis rebels a la medicació", el segon quant a mitjana d'edat (112 mesos) i el de "crisis controlades mèdicament", el grup de nens més grans (125 mesos) i també el més nombrós. Això suggeriria que si bé en un principi l'epilèpsia es pot agreujar, amb els anys tendeix a poder-se controlar mèdicament.

ELECTROENCEFALOGRAMA (EEG).

Observem un EEG típic en un 50% dels nens de la mostra, però aquesta era una dada que no disposàvem de tots els casos, hi ha un 16.7% de nens dels que no la tenim. Altres autors (Buntix et al., 1995) ja senyalen que, malgrat la majoria de nens amb SA presenten un EEG alterat, el traçat típic descrit per Boyd et al. (1988) no sempre es troba i pot variar amb l'edat.

CONDUCTA ADAPTATIVA

No hi ha estudis publicats en sèries de nens amb síndrome d'Angelman que mostrin resultats objectivables amb proves de conducta adaptativa. El qüestionari ICAP ha demostrat ser útil per a valorar aquests aspectes ja que permet recollir gran quantitat d'informació important per a avaluar persones amb aquests nivells de discapacitat.

Els resultats ens mostren que com a **puntuació global** directa de conducta adaptativa, cap dels nens estudiats supera el nivell de 32 mesos, és a dir, cap d'ells arriba als 3 anys, així doncs es compleix la hipòtesi tercera d'aquest treball, que situa l'edat màxima de desenvolupament de conducta adaptativa en els tres anys. Si fem una anàlisi més detallada dels diferents aspectes valorats, observem que existeix un **perfil** que es compleix en la majoria dels casos, les escales s'ordenen, de més a menys afectació en: "social i comunicativa", "vida en la comunitat", "habilitats motrius" i "vida personal". Aquests resultats eren els esperats, tenint en compte el que s'havia anat observant en les visites i el que els pares explicaven quant a habilitats dels seus fills. Es compleix així la hipòtesi segona d'aquest treball que preveu un perfil similar a la majoria dels nens on els aspectes més afectats serien el social-comunicatiu i les habilitats de la vida en comunitat.

La variabilitat més gran la trobem en "habilitats motrius" i la més petita en "vida a la comunitat".

L'aspecte més desenvolupat és el de la "**vida personal**", on algun nen arriba a un nivell de 3 anys i mig. Es una impressió freqüent la de que aquests nens, malgrat les grans dificultats motrius, de parla, etc. arriben a conèixer l'entorn i mostren, en la vida quotidiana, habilitats que resulten sorprenents pel seu grau de retard, algunes d'aquestes

habilitats queden recollides en els comentaris de cada cas de la mostra, per exemple, la capacitat de buscar en una cinta de vídeo el fragment que els hi interessa i rebobinar fins que el troben una i altra vegada; manipulant el comandament a distància o els botons de l'aparell . Hi ha una adaptació a l'entorn i a la vida diària que els pares valoren com a molt positiva i que permet una convivència menys difícil; com a contrapartida, mostren grans dificultats davant els canvis.

Les **“habilitats socials i comunicatives”** venen molt marcades per la incapacitat d'adquirir la parla. De la mostra estudiada, cap dels nens arriba al nivell de 2 anys. A més, molts d'ells presenten grans dificultats en la utilització de sistemes augmentatius i alternatius de comunicació (pictogrames, signes manuals, etc.) és per això que resulta tan difícil, per les persones que no coneixen el nen, comunicar-se amb ells. La comunicació dins la família arriba a ser molt millor perquè els pares desenvolupen una comprensió molt gran de les petites manifestacions del nen (reconeixen què vol dir cada tipus de crit, plor, etc.).

Estudiar la relació entre la conducta adaptativa i altres manifestacions clíniques era un altre dels objectius d'aquest treball. L'interès seria principalment pronòstic ja que, si es demostrés la relació, permetria, a través de l'observació de l'afectació clínica en altres àrees, preveure si el nivell de conducta adaptativa seria més o menys bò.

En primer lloc s'ha estudiat la **relació de la conducta adaptativa amb la gravetat de l'epilèpsia**. El nivell general de conducta adaptativa ha demostrat tenir una correlació negativa molt significativa amb la gravetat de l'epilèpsia: és a dir, els nens amb una epilèpsia més severa són els que demostren nivells més baixos de conducta adaptativa. Aquesta correlació es troba tant en la puntuació global com en cadascuna de les subescales. Això confirma la quarta hipòtesi del treball.

Quant a la possible relació entre la **gravetat del trastorn del son i la conducta adaptativa** no s'ha trobat correlació significativa amb cap de les escales. Sembla ser, doncs que, contràriament al que suggeríem, el fet de patir un greu trastorn del son no afecta al desenvolupament de la conducta adaptativa de manera significativa. No es compleix doncs, la hipòtesi cinquena del treball.

La **correlació entre l'expressió de fenotip físic i conducta adaptativa** no és significativa, per tant no permet preveure, a partir dels trets físics un nivell adaptatiu. Aquesta troballa fa que no es confirmi la hipòtesi sisena del present treball. Aquest fet es va estudiar perquè en altres síndromes sí que hi té relació: a la síndrome del cromosoma X-fràgil, en dones, l'expressió de fenotip físic correlaciona significativament amb el nivell cognitiu, i permet per tant, establir elements pronòstics (Fryns, 1986).

Sí que existeix, en canvi, correlació significativa entre **l'expressió de fenotip conductual i el nivell de conducta adaptativa**. Existeix correlació tant en la puntuació global com en cadascuna de les escales. Es a dir, com més elevada és l'expressió del fenotip conductual més baix és el resultat en conducta adaptativa. Això confirma la hipòtesi setena del treball.

COMUNICACIÓ I LLENGUATGE

El desenvolupament del llenguatge i la comunicació mereixen menció apart. La valoració quantitativa del nivell de parla adquirit no n'aporta massa informació: només un dels nens diu espontàniament més de 10 paraules, i més de la meitat de la mostra no en diu cap.

Si volguéssim treure conclusions objectives sobre el llenguatge dels nens amb SA, hauríem d'haver fet un estudi específic al respecte, que podria ser tema d'una recerca tant o més àmplia que aquesta.

Els comentaris que exposo a continuació fan referència tant a les entrevistes amb la família com al que s'ha pogut observar directament en les visites.

La diferència bàsica entre els nens de la mostra no rau en el nombre de paraules, sino en la **capacitat comunicativa**. Inclús els nens que més paraules o signes han après, semblen no tenir clar el valor comunicatiu, d'intermediari, del llenguatge i continuen utilitzant la direcció de l'acció de l'adult com a mitjà preferit: agafar la mà de l'adult i portar-lo cap on ells volen, o fer-li realitzar una acció. Aquesta acció és una constant en tots els nens de la mostra, independentment del seu nivell de paraules o signes adquirit.

Una altra de les conductes comunicatives que hem pogut observar i que tendeix a confondre's, i/o convertir-se, en un problema de comportament és la **conducta d'estirar cabells**; molts dels nens amb síndrome d'Angelman utilitzen aquesta conducta com a mitjà de comunicació amb l'adult: acosten el cap de l'adult cap a ells agafant-els-hi els cabells. Els pares expliquen molt bé aquesta conducta i tenen clar que no hi ha "mala intenció" en aquesta estirada, seria com dir: "vine" o "estigues per mi". Aquesta conducta ha estat comentada tant sovint per les famílies que en un primer moment vaig pensar en plantejar-me com a un objectiu més del treball estudiar amb quina freqüència es donava, però, com passa sovint amb aquestes coses, quan vaig ser conscient de que era freqüent ja havia vist a una part important de la mostra i no havia recollit sistemàticament en tots aquest aspecte. Penso que és plantejable estudiar-ho més endavant com a un aspecte a afegir en la descripció del fenotip conductual associat a aquesta síndrome.

El **nivell de llenguatge comprensiu** és difícil de mesurar objectivament en nens d'aquestes característiques. Està clar per qualsevol persona que ha vist nens amb la síndrome d'Angelman que és superior, gairebé sempre, al nivell expressiu; el que és difícil de destriar és, fins a quin punt és una comprensió contextual i fins a quin punt està afectada la comprensió de llenguatge. S'ha pogut constatar comprensió de paraules aïllades en molts nens però el nivell global d'actuació d'aquests nens demostra una comprensió contextual superior a la comprensió del llenguatge. Aquest fet, també concorda amb les troballes abans esmentades sobre el perfil de conducta adaptativa: sembla que hi ha un desenvolupament òptim (tenint en compte el nivell global) en els aspectes d'adaptació a la vida quotidiana.

Hi ha dos **casos** de la mostra que voldria comentar apart.

El primer, el cas nº 8, un nen amb disomia uniparental, és el que presenta, amb diferència, un desenvolupament de la parla més important. És capaç de dir moltes paraules (més de 10 en la primera visita i en la segona se'n van constatar de noves) i de realitzar signes comunicatius. Produïx sons consonàntics que cap dels altres nens de la mostra és capaç d'emetre (per exemple sons fricatius "s", "f"...) i té molt bona capacitat de repetició de paraules. No sembla tenir la dificultat pràctica buco-facial que tenen tots els altres nens; tot i tenir els trets buco-facials típics de la síndrome (boca gran, macrostomia i protussió lingual). És capaç d'utilitzar el "sí" i el "no" per respondre (no

s'ha pogut observar el “sí” en cap altre nen) i demostra una comprensió de conceptes abstractes (colors, formes...) que no s'ha constatat en cap dels altres nens. Crida l'atenció que els pares comenten que li resulta difícil tant evocar paraules com signes i que per ajudar-lo a recordar la paraula de vegades és suficient amb marcar-li el punt d'articulació del primer sò d'aquesta (per exemple, posar el dit al coll per la “K”). També s'observa que l'aprenentatge de noves paraules o signes està altament condicionat per la motivació (aquest aspecte l'hem observat en altres àrees en tots els nens).

L'altre cas, el nº 23 de la mostra, un nen amb la delecio típica, crida l'atenció per l'elevada capacitat comunicativa i per la comprensió de signes gràfics: reconeix una gran quantitat de dibuixos del sistema PCS (picture communication system) i és capaç d'utilitzar-los per realitzar demandes. Tanmateix només és capaç de dir tres paraules.

DESENVOLUPAMENT MOTRIU

Tal i com s'ha esmentat en l'apartat anterior, hi ha una gran variabilitat en les adquisicions motrius. Un 73.3% dels nens de la mostra tenen assolida la marxa autònoma. En tots els casos és una marxa atàxica.

L'edat en que s'assoleixen algunes fites de desenvolupament motriu és també molt variable; hem registrat l'edat d'inici de sedestació autònoma i l'edat d'inici de la marxa autònoma.

Els resultats són molt semblants als dels altres estudis; la mitjana d'edat d'inici de la sedestació autònoma a la nostra mostra es situa en els 16 mesos de mitjana. A l'estudi de Clayton-Smith (1993) en els 12 mesos i en el de Buntix (1995) als 20 mesos.

L'edat d'inici de la marxa autònoma és al voltant dels 4 anys. En el nostre estudi és als 48.6 mesos i en l'estudi de Buntix (1995) als 44.4 mesos.

EL TRASTORN DEL SON

El trastorn del son, freqüentment dificultat per adormir-se, son fragmentat i conductes distorsionadores durant la nit (aixecar-se, cridar, etc.), és present de manera important a un 43.3% de nens de la mostra i en remissió, o de manera moderada en un 33.3%. Aquestes xifres no són tan elevades com les que trobem en altres estudis; Smith et al. (1996) parlen d'entre un 85-90% de nens amb trastorn important del son.

El fet de codificar també si el trastorn era en remissió o bé moderat tenia com a objectiu estudiar la relació entre la gravetat del trastorn i l'edat. Aquest aspecte ha estat descrit, també per Clayton-Smith (1993), que indica que el trastorn és més greu entre els 2 i 6 anys. A partir de les entrevistes amb els pares semblava que els problemes de son tendien a millorar força a mesura que el nen es feia gran. Aquesta impressió no s'ha confirmat estadísticament. No hem trobat correlació significativa entre el trastorn de son i l'edat. Una de les possibles explicacions és que, actualment, el trastorn del son s'aborda farmacològicament en nens ben petits amb força èxit (a la mostra estudiada s'han trobat bons resultats amb l'administració de melatonina), això faria que, inclús en les edats més baixes, pogués estar en remissió o considerat moderat.

ANY DE DIAGNÒSTIC

El coneixement d'aquesta entitat per part dels professionals repercuteix de manera evident en l'edat en que es diagnostiquen els nens. Hem registrat l'edat en que es va confirmar el diagnòstic en cada nen, és una dada molt variable però els resultats mostren clarament que aquests casos cada vegada es diagnostiquen abans. La correlació entre l'edat actual i l'edat al diagnòstic és molt significativa, és a dir, els nens més petits han estat diagnosticats molt abans que ho van ser els grans.

La mitjana d'edat de diagnòstic en aquesta mostra és de més de 6 anys, tot i així aquesta dada no ens ofereix gran informació perquè la desviació és de més de 5 anys. El nen diagnosticat més precoçment ho va estar als 8 mesos i el diagnòstic més tardà va ser als 17 anys. Tant un com l'altre, com la resta dels nens de la mostra, estaven en mans d'especialistes en desenvolupament infantil des dels pocs mesos d'edat; la diferència va ser, probablement, el nivell de coneixement de l'entitat que tenien aquests especialistes.

A la taula de nombre de casos diagnosticats per any, (veure resultats) s'aprecia un augment importantíssim dels diagnòstics l'any 1996 i 1997; més de la meitat dels nens de la mostra estudiada van ser diagnosticats entre aquests dos anys, aquests van ser les anys en que, arrel dels contactes amb l'Associació de síndrome d'Angelman, vam tenir un nombre més important de primeres visites d'aquests nens a la nostra unitat.