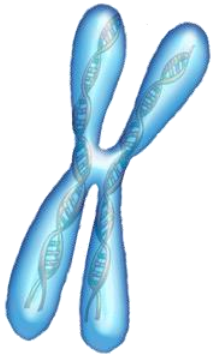


Síndrome de Rubinstein-Taybi

Dr. José López-Táppero

Coordinador Unidad de Foniatría y Logopedia H.U. La Paz

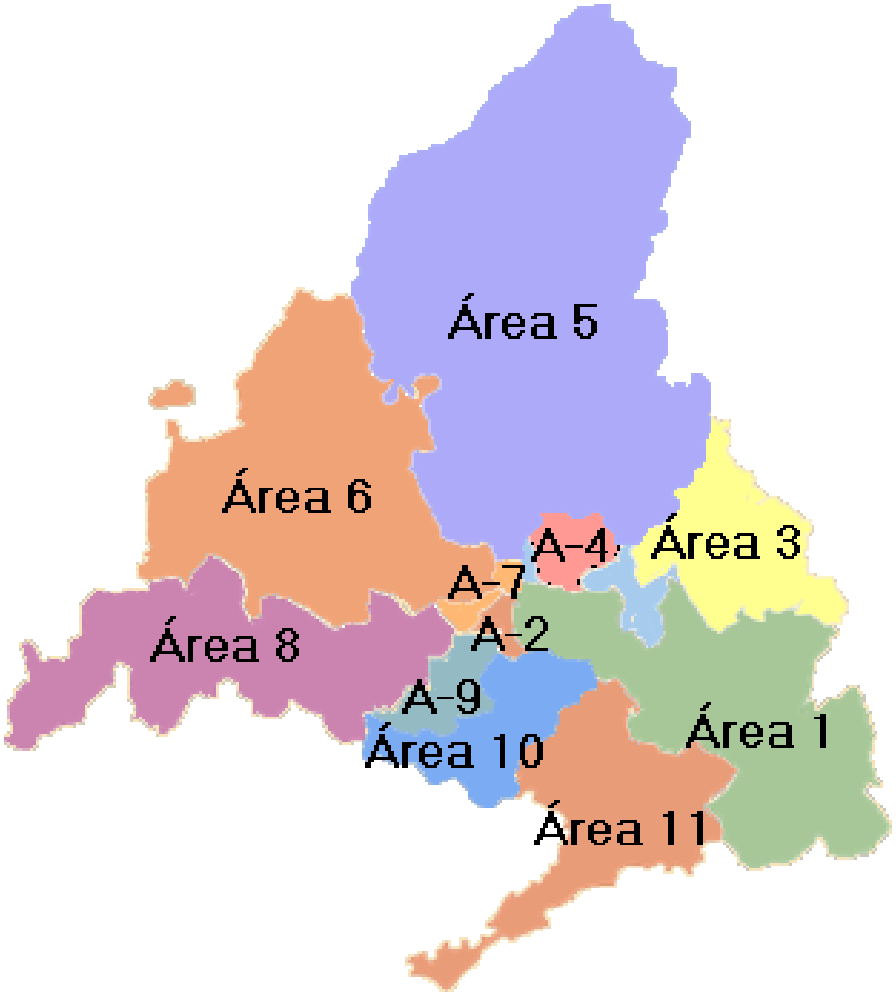
Profesor Asociado Universidad Complutense

14 de marzo de 2015

Hospital Universitario La Paz

Fundado en 1.964

Área Sanitaria 5



Unidad de Foniatría y Logopedia - *UFL*
Fundada en 1965

2 Médicos Foniatras

1 Médico Residente

5 Logopedas

1 Enfermera

Foniatría

Especialidad de la medicina encargada del estudio, investigación, diagnóstico y tratamiento de la patología de la **voz**, **audición, habla, lenguaje y deglución.**

(SOMEF, IALP, UEP, OMS)

¿ Por qué suceden las cosas ?...

Variables evolutivas en general

- Genética.
- Estimulación sensorio-motriz.
- Relaciones sociales.
- Plasticidad cerebral.
- Estimulación acústica y verbal.

Evolución Madurativa

Todos somos diferentes !!!

Etapas previas a la comunicación infantil en particular

Reacciones al mundo sonoro.

↓

Necesidades comunicativas.

↓

Comprensión-Expresión del lenguaje.

↓

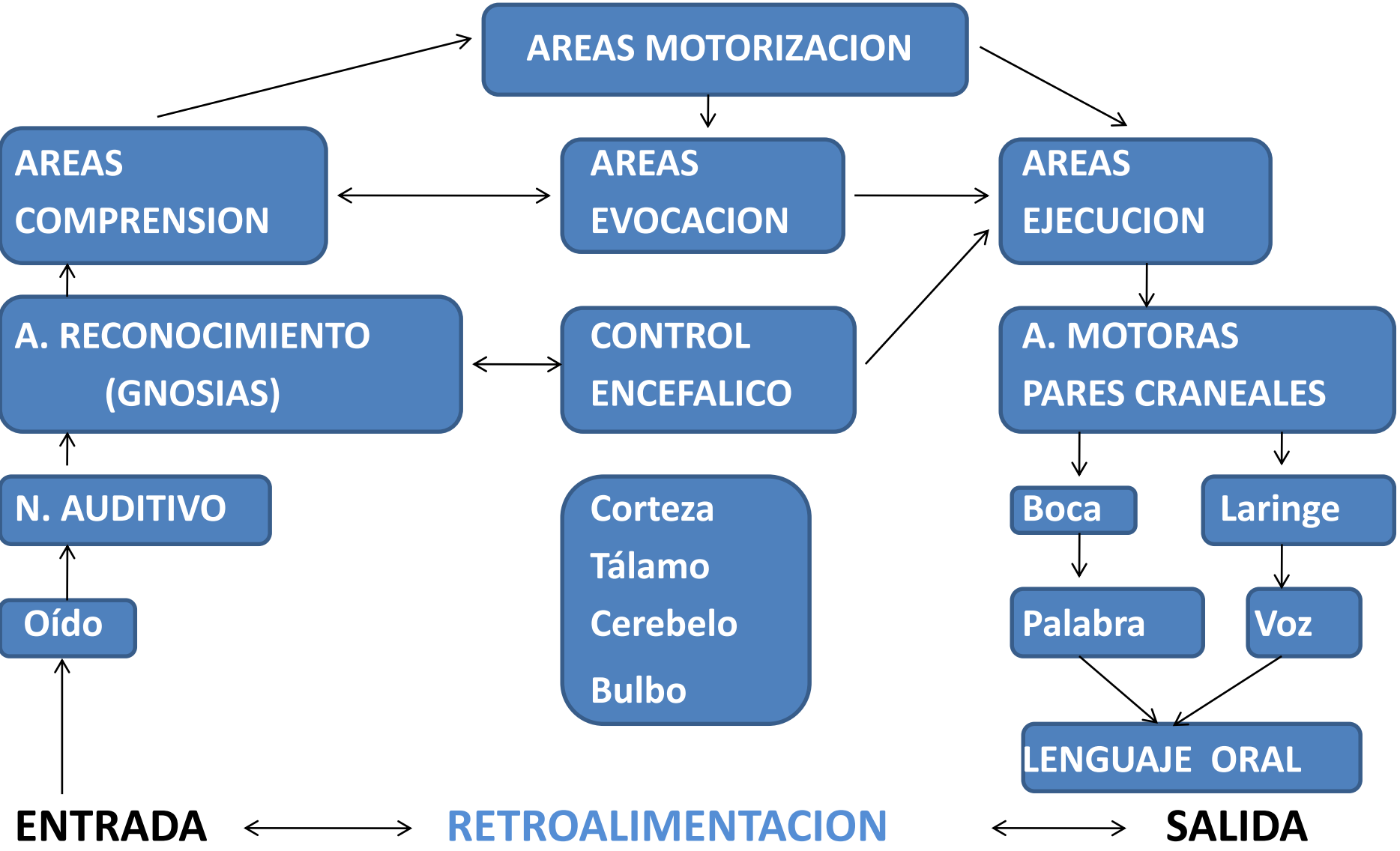
Desarrollo fonológico.

↓

Desarrollo semántico.

¿ Donde está el lenguaje ?...

Lenguaje


AREAS MOTORIZACION
AREAS COMPRENSION
AREAS EVOCACION
AREAS EJECUCION
A. RECONOCIMIENTO (GNOSIAS)
CONTROL ENCEFALICO
A. MOTORAS PARES CRANEALES
N. AUDITIVO
Corteza
Tálamo
Cerebelo
Bulbo
Boca
Laringe
Oído
Palabra
Voz
LENGUAJE ORAL
ENTRADA
RETROALIMENTACION
SALIDA

¿ Qué es normal?...

¿Cómo se entienden los procesos madurativos?...

Como pasa el tiempo !!!…

Edad	Etapa Lingüística	Nº de Palabras	Psicomotricidad
6ª semana	Discriminación auditiva	**Llanto** **Risa**	Reflejos Primarios **(deglución)**
3 meses 6 meses	Inteligencia Sensoriomotriz	A-E A-E-**L-M-P** (Laleo)	Sujeción cefálica Gestos-Señales Sedestación
10 meses 12 meses 18 meses	Comprensión expresión del habla **(Audición)**	**Bisílabos** **3/8 palabras (Jerga)** **20/30 Palabras** **(Ecolalia)**	Gateo Bipedestación Lateralización

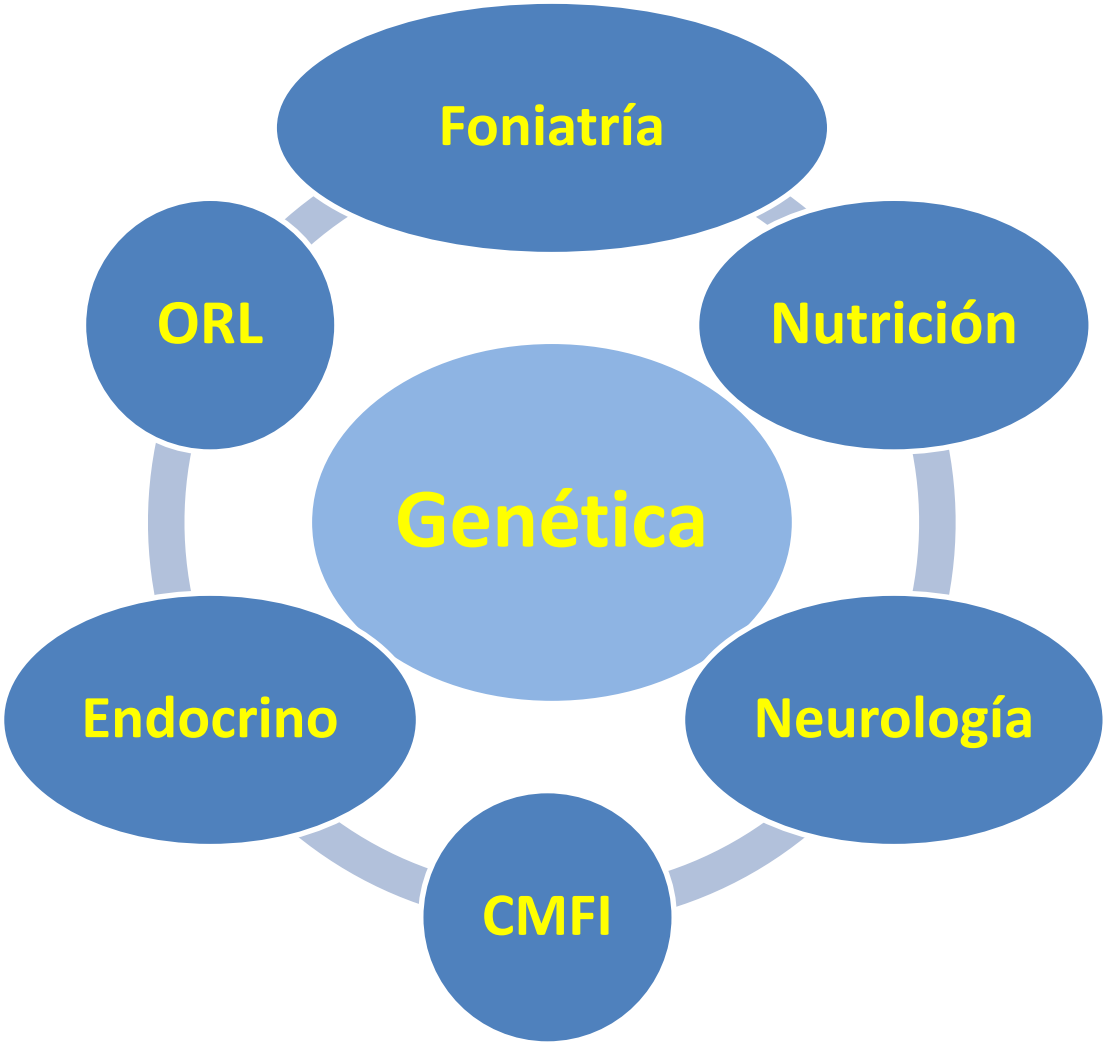
Empieza lo dificil !!!…

Edad	Etapa Lingüística	Nº de Palabras	Psicomotricidad
2 años	Pensamiento Concreto	200 palabras **(Fraseo)**	-Control enuresis diurna -Juegos -Relaciones
3 a 6 años	Pensamiento interior (Egocentrismo)	1200-2500 palabras **(Monólogos)**	- Control enuresis nocturna - Fin lateralidad **- Inicio lecto-escrit**
> 6 años	Pensamiento formal	Mas de 3000 palabras	**Desarrollo del lenguaje y aprendizaje**

Manejo del *SRT*

- ✓ Medico
- ✓ Psicológico
- ✓ Pedagógico
- ✓ Familiar
- ✓ Social

Manejo médico



Manejo por evolución consulta *UFL*

Desde RN a los 6 años

1º. Dificultades en la deglución.

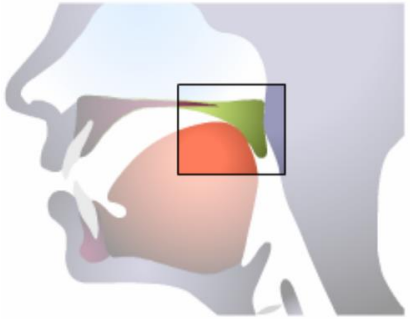
2º. Trastorno articulatorio del habla/voz.

3º. Retraso Global del Lenguaje.

4º. Dificultades de aprendizaje.

Dificultades de la deglución

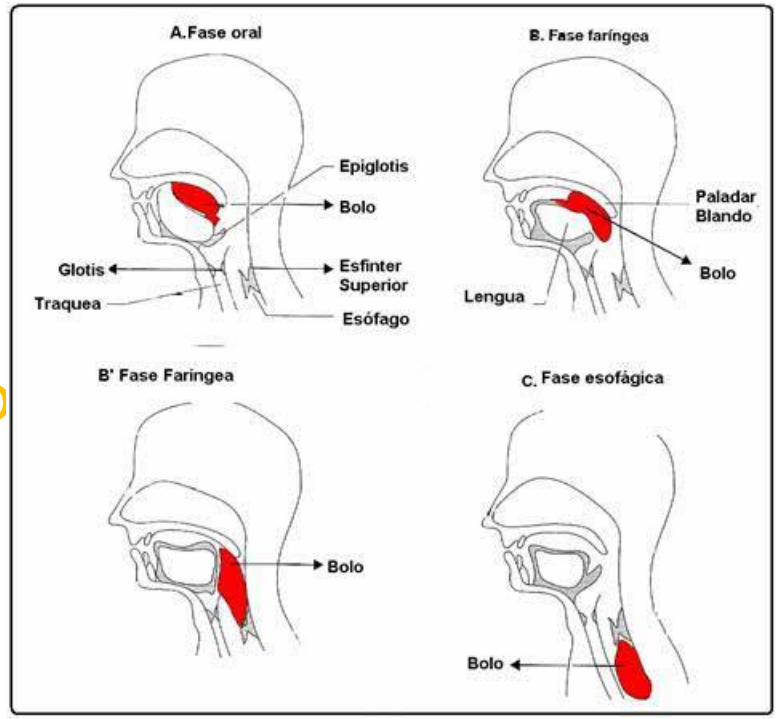
Valoración desde el nacimiento.



- Disfagia orofaringea.
  - Reflejo de prensión-succión.
  - Habilidades lingüo-labiales
  - Dificultad para realizar la conducción del alimento por fallo en el cierre o sello linguo-velo-faringeo, de tipo hipotónico.
  - Exploración y entrenamiento de praxias orofaciales (postura, tetina, etc.).

Dificultades de la masticación

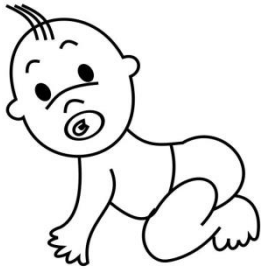
- Dificultad para realizar la coordinación del alimento dentro de la boca.
- Habilidades lingüo-labiales

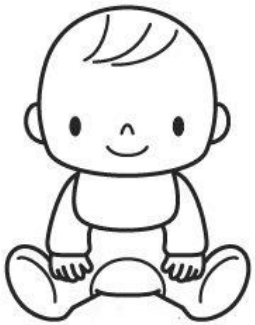


- Manejo de praxias OF
- Exploración y entrenamiento en el manejo de texturas y sabores. Material.
- Coordinación respiratoria.

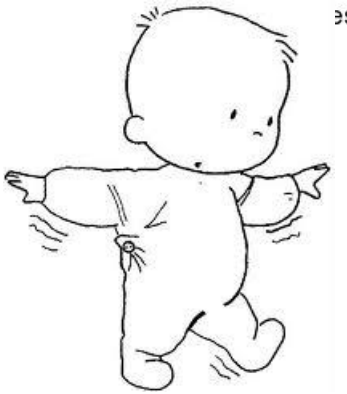
Retraso psicomotor

La estimulación temprana en todo el desarrollo psicomotor discurre paralela a las necesidades comunicativas a lo largo de toda la infancia.





“ El lenguaje sirve para expresar ideas Y sentimientos”



Trastornos del Habla

Desde los 2 a los 4 años

- Rinolalia abierta por IVP.
  - Aumento de escape nasal por fallo cierre velar.
  - M – K – L
- Disglosias palato-dentales
  - S – C – F – D
  - RR – y sinfones.

Terapia logopédica

Trastornos de la voz

Desde los 4 años en adelante

- Hipotonía cordal
- Infecciones de vias altas
- Déficit auditivo

Terapia logopédica

Retraso Global del Lenguaje

Desde los 3 a los 6 años

- Trastorno Fonológico y Semántico-Pragmático.
  - Trastorno expresivo y comprensivo que altera el normal desarrollo del lenguaje, y el inicio de la escolaridad.

Apoyo clínico y educacional del proceso desde la etapa de Educación Infantil.

Dificultades del aprendizaje escolar

A partir de los 6 años

- Desarrollo de la lectoescritura.
- Atención / Relación / Concentración.
- Apoyo Curricular.

Apoyo escolar

Conclusiones

- Intervención foniátrica desde RN o diagnóstico.
- Seguimiento de las dificultades “sin prisas ni alarmismos”.
- Aumentar posibilidades comunicativas.
- Adaptación a cada caso.
- No crear sobretareas, ni sobreprotección.
- Deberes y derechos: “educación”.
- **TRABAJO EN EQUIPO.**

No siempre ha de ser así !!!

Muchas gracias

tappero@telefonica.net