



COMILLAS
UNIVERSIDAD PONTIFICIA

ICAI

ICADE

CIHS

FACULTAD DE CIENCIAS HUMANAS Y
SOCIALES

El Síndrome de Williams

Paloma de Blas Cuerpo

Eva María Díaz Mesa

Madrid

2019/2020

Resumen

La presente revisión bibliográfica busca realizar una recopilación de información para dar una visión global sobre los niños con Síndrome de Williams (SW). Es importante mencionar que este trastorno abarca una serie de alteraciones neuropsicológicas bastante características, siendo la capacidad visoconstructiva una de las más alteradas. Sin embargo, el lenguaje y la capacidad musical son los que quedan más preservados. Se incluye también las relaciones que existen entre alteraciones en estructuras cerebrales y déficits neuropsicológicos. A su vez, contiene información sobre el perfil social y escolar de los niños con SW. Finalizando con la descripción de las pruebas utilizadas para su valoración y las posibles intervenciones.

Palabras Clave

Síndrome de Williams (SW), niños, características neuropsicológicas, sueño, social, evaluación y rehabilitación.

Abstract

The aim of following bibliographic review is to compile all the information already published to be able to better understand children with Williams Syndrome (WS). This disorder embodies a series of neuropsychological alterations that are quite characteristic. Their visuospatial skills are the ones that are more damaged. However, their language and musical abilities are the strengths of people with WS. In addition, it includes the relation between their neuropsychological deficits and altered brain structures. Moreover, it contains information about their social and school profiles. Concluding with the description of the tests that are used to asses' children with WS and the possible rehabilitation.

Key Words

Williams Syndrome (WS), children, neuropsychological characteristics, sleep, social, evaluation and rehabilitation.

INDICE

Introducción	4
Justificación.....	4
Objetivos	5
Definición	6
Características neuropsicológicas	6
Percepción visual.....	7
Figura 2.....	8
Figura 1	8
Figura 3.....	9
Figura 4.....	9
Atención	10
Funciones Ejecutivas.....	11
Lenguaje	12
Motricidad gruesa y fina	14
El sueño.....	15
Perfil Social y Escolar.....	16
Figura 5.....	17
Evaluación y rehabilitación.....	18
Conclusiones	21
Discusión.....	22
Limitaciones y Prospectiva	22
Referencias bibliográficas.....	23
Bibliografía	28

Introducción

El Síndrome de Williams fue descrito por primera vez por John C.P Williams en 1961 e investigado junto a sus colaboradores (Barrat-Boyes, Lowe y Williams, 1961). No obstante, los primeros casos se empezaron a ver en los años 50 en el Reino Unido. Durante estos años hubo una epidemia de niños que presentaban una hipercalcemia, baja estatura, problemas cardiovasculares, rasgos de dismorfia facial y un retraso mental (Morris, 2010). Los primeros estudios que dieron importancia al estudio de las características más neuropsicológicas empezaron en los años 80, en concreto uno llevado a cabo por Bellugi, Sabo y Vaid (1988). Estos autores escribieron un libro donde explicaban las dificultades espaciales que tienen estos los niños con SW.

Entonces, el propósito de este trabajo es conocer en profundidad el Síndrome de Williams (SW) y su desarrollo en la población infantil. Es importante hablar de las características generales y sus consecuencias, de su etiología, de las alteraciones a nivel cerebral y cómo estas se relacionan con el neurodesarrollo de los niños con SW. Con todo ello, sería interesante tratar de describir en que consiste dicho trastorno, explicando los aspectos neuropsicológicos, los cognitivos, y las pruebas que se utilizan para evaluarlo. Terminando con las posibles rehabilitaciones que se pueden usar para tratar de aminorar los efectos causados por las alteraciones psicológicas.

Justificación

El neurodesarrollo es un proceso evolutivo que consiste en la maduración del sistema nervioso, y mediante el cual el ser humano aprende a adaptarse al medio. Cuando este desarrollo se ve alterado es cuando se puede hablar de un Trastornos del Neurodesarrollo (TND). Estos se caracterizan por un desarrollo anormal del cerebro debido a una disfunción o lesión cerebral y tienen su origen en la infancia. Además, las alteraciones debidas a dicho trastorno hacen que la persona presente limitaciones al realizar ciertas actividades (Freides, 2009; Artigas-Pallarés, 2011; Artigas-Pallarés, Guitart y Gabau-Vila, 2013).

Los TND se pueden clasificar en tres grupos diferentes: los sindrómicos, los vinculados a una causa ambiental conocida y los que no tienen una causa específica identificada. Respecto a los sindrómicos, son aquellos de tipo hereditario en los que se conoce la región genética responsable y con unos síntomas muy característicos. Suelen presentar alteraciones neurológicas, junto con un fenotipo dismórfico y conductual bastante típico. Los vinculados a una causa ambiental conocida son los más comunes y son todos aquellos que se relacionan con

un traumatismo o se dan durante el embarazo, por ejemplo, los efectos fetales del consumo de alcohol. Por último, los TDN sin causa específica se recogen en el DSM-V y en la CIE-10, y engloban los trastornos de la comunicación, los trastornos de aprendizaje, el trastorno del espectro autista y el trastorno de atención con hiperactividad. El SW entra dentro de los TDN sindrómicos (Artigas-Pallarés, Guitart y Gabau-Vila, 2013).

El SW ha sido un trastorno que ha generado bastante curiosidad en los investigadores del campo tanto de la medicina como de la psicología. También, ha generado frustración puesto que, al ser una enfermedad de tan poca prevalencia, resulta difícil conseguir una muestra significativa. Sin embargo, los investigadores han sido capaces de ir desarrollando teorías para explicar las alteraciones neuropsicológicas y, gracias a los avances de la tecnología en la medicina, relacionarlas con estructuras cerebrales.

El SW está caracterizado como un síndrome raro, afecta a 1 de cada 20.000 niños y presenta una serie de síntomas muy característicos (Puente, Fernández, Alvarado y Jiménez, 2010). Sin embargo, no existen muchos artículos que proporcionen una visión global sobre los niños con SW. Entonces, sería interesante realizar una revisión bibliográfica que aporte una descripción general sobre este síndrome.

Objetivos

El objetivo principal de este trabajo es conocer en profundidad en profundidad el SW, siendo la población infantil el foco de este. Es decir, sus causas, las características principales, su epidemiología y los aspectos neuropsicológicos. Asimismo, conocer sus alteraciones neuropsicológicas y los problemas que presentan. Finalizando con cómo se evalúan y posible rehabilitación.

A su vez, sería interesante saber si existe una relación entre las anomalías cerebrales de las personas con SW y sus alteraciones cognitivas; así como averiguar si existe algún tratamiento para mejorar sus limitaciones.

Del mismo modo, se podría investigar el desarrollo del lenguaje en niños con SW puesto que resulta muy llamativo que, a pesar de presentar un retraso mental, su capacidad lingüística no esté alterada.

Por último, considero que es importante valorar sus altas capacidades musicales y como estas se pueden utilizar para mejorar las intervenciones con niños que padecen SW.

Definición

El SW es un trastorno congénito que afecta a un 0,05% de la población. Este se debe a una deleción de una parte del cromosoma 7, dicha pérdida se produce en la banda cromosómica 7q11.23. Se ha averiguado que el gen ELN regula la elastina por lo que es responsable de ciertas anomalías faciales y síntomas cardíacos puesto que regula la elastina. A su vez, el gen LIMK1 está asociado a las alteraciones visoespaciales que presentan los niños con este trastorno (Barahona, Fernández, Palafox y Puente, 2010).

Los rasgos visibles más característicos son: baja estatura, frente ancha, mejillas producentes, labios abultados, hinchazón alrededor de los ojos y nariz chata. Se suele decir que tienen un aspecto de duende. Además, presentan problemas cardiacos graves, insuficiencia respiratoria, hiperacusia e hipercalcemia. También tienen problemas digestivos (vómitos, estreñimiento) y del sueño. Estos niños suelen nacer con bajo peso y su crecimiento es bastante lento. Otro rasgo muy característico de estos niños son los problemas cardiovasculares, un 75% presentan estenosis en algunos vasos sanguíneos y cardiopatías (Puente, Fernández, Alvarado y Jiménez, 2010).

A su vez, es bastante importante mencionar que presentan una deficiencia mental, presentan un CI leve moderado, entre 40 y 70. Además, tienen dificultades en la motricidad, gruesa y fina, y problemas del neurodesarrollo. En concreto presentan alteraciones en el lenguaje, la memoria, la cognición espacial, la atención y las funciones ejecutivas (planificación, organización y manipulación de la información). Sin embargo, preservan la prosodia, el reconocimiento facial, una sensibilidad ante señales emocionales y una gran capacidad musical (Artigas-Pallarés, Estévez-González, García-Nonell, García-Sánchez, y Rigau-Ratera, 2003; Bellugi, Lichtenberg, Jones, Lai y George, 2000).

Características neuropsicológicas

Los niños con SW presentan una alteración en varias características neuropsicológicas, las más estudiadas han sido: la percepción visual, la atención, las funciones ejecutivas, el lenguaje y la motricidad. En cuanto a la primera, es una de las habilidades más debilitadas en las personas con SW y se relaciona con alteraciones en el lóbulo parietal y occipital. También presentan un deterioro en la atención, con sintomatología de un TDAH. Sus funciones ejecutivas están alteradas, como la flexibilidad cognitiva y la planificación. A su vez, su desarrollo motriz presenta anomalías, siendo la motricidad fina la más afectada. Por último, el

lenguaje es la habilidad que más preservada está, en concreto las áreas relacionadas con el vocabulario y la gramática.

Percepción visual

La percepción visual se refiere a los procesos cognitivos que se llevan a cabo durante la interpretación de un estímulo visual. Los componentes que están involucrados en dicho proceso son la discriminación visual, la memoria visual, la relación visoespacial y la constancia de la forma. Además, varios estudios demuestran que los niños con SW tienen un déficit cognitivo a la hora de realizar tareas que requieran una percepción visoespacial. El componente que más preservado tienen es la discriminación visual y el más alterado es el de la relación visoespacial. (Brown et. al, 2002; Wuang y Tsai, 2017)

En cuanto a la discriminación visual, los estudios demuestran que los niños con SW tienen dificultades para identificar una misma figura si se les presenta en orientaciones diferentes. También confunden figuras similares y les cuesta reconocer una forma si hay varios estímulos presentes. A los niños con SW les cuesta llevar a cabo dichas tareas porque parece que tienden a centrarse más en las diferentes partes y características específicas de un objeto más que ver el objeto en su totalidad (Bellugi et al. 2000; Mervis et. al. 2000; Wuang y Tsai, 2017).

Respecto a la relación espacial, cabría mencionar que las habilidades viso perceptivas están muy alteradas en los niños con SW, presentan grandes dificultades a la hora de dibujar o diseñar. A su vez, les cuesta detectar pequeños cambios en la orientación de un objeto o en la relación entre objetos en ciertos diseños. Unos estudios realizados por Atkinson y otros colaboradores, llegaron a la conclusión de que los déficits espaciales de las personas con SW se explican por una alteración en el lóbulo parietal (figura 1), en concreto en la corriente dorsal. Esta vía se encarga de llevar información visual desde corteza visual primaria hasta el lóbulo parietal (figura 2). Es información de objetos en movimiento y la relación espacial que existe entre objetos dentro del campo visual (Atkinson et al. 2003; Atkinson y Braddick 2011).

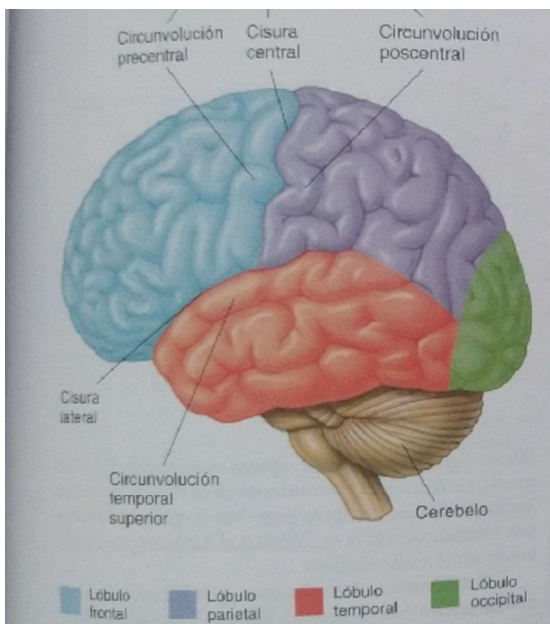


Figura 1: Lóbulos cerebrales. Nota:
Recuperado de “*Biopsicología*”, de Pinel, J.,
2007, p. 75, Madrid, España: Pearson
Educación, S.A.

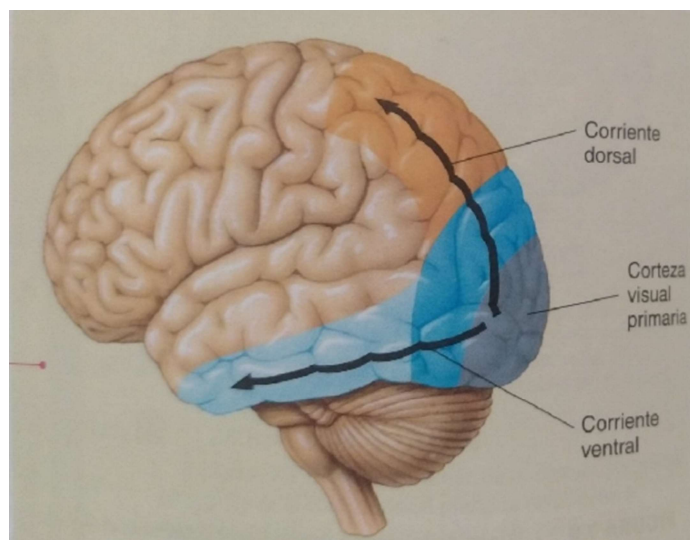


Figura 2: Lóbulo Parietal: corriente dorsal y ventral. Nota:
Recuperado de “*Biopsicología*”, de Pinel, J., 2007, p. 180,
Madrid, España: Pearson Educación, S.A.

En cuanto a la constancia de la forma, el reconocimiento de figura-fondo y el cierre visual, cabría mencionar que los niños con SW tienen grandes dificultades para realizar tareas que involucren dichas funciones. La constancia de la forma es la capacidad para reconocer una forma u objeto específico en diferentes contextos, tamaños y posiciones. Por otro lado, el reconocimiento de figura-fondo es la habilidad para diferenciar entre lo que es el fondo y lo que es un objeto; y el cierre visual se refiere a la capacidad de visualizar una imagen completa cuando sólo se presenta información parcial o una imagen incompleta. Así, las tres funciones requieren la presencia de discriminación visual y capacidad de rotación mental. La rotación mental necesita que la vía dorsal trabaje la información espacial que se utiliza en las representaciones que se almacenan en la vía ventral. El giro inferior frontal, localizado en la corteza ventrolateral prefrontal (figura 3), es el responsable de trabajar con el objeto, utilizando la memoria de trabajo, mientras se rota mentalmente el objeto. Las alteraciones en la constancia de la forma, el reconocimiento de figura-fondo y el cierre visual no son sorprendentes ya que las personas con SW tienen déficits significativos tanto en la discriminación visual como en las habilidades visoespaciales, que son las que están involucradas en la rotación mental (Wuang y Tsai, 2017).

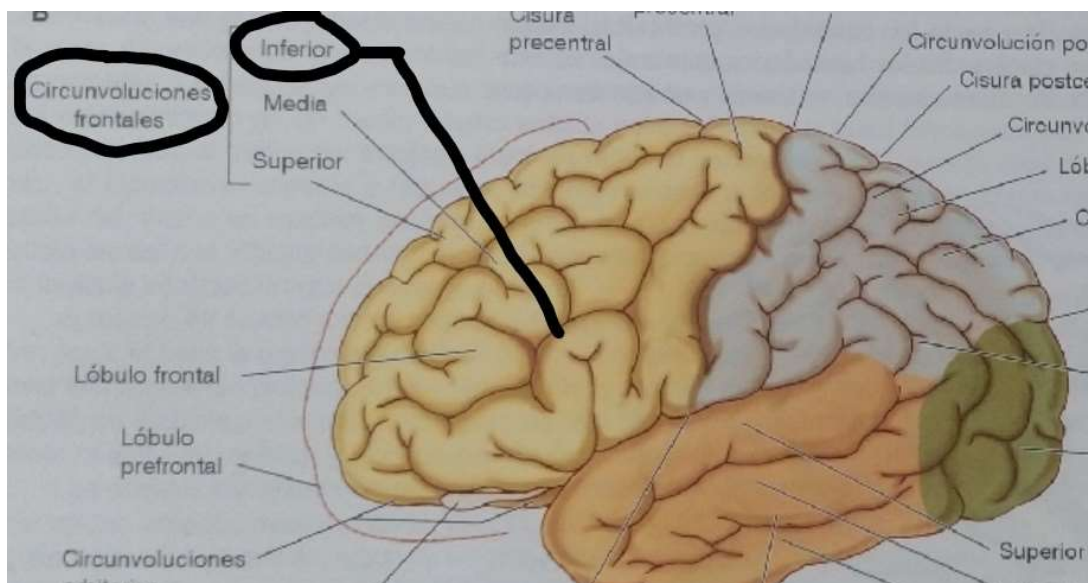


Figura 3: Circunvoluciones, cisuras y lóbulos cerebrales. Nota: Recuperado de “Fundamentos biológicos de la conducta: Vol. I”, de Abril, A., Ambrosio, E., Blas, M., Caminero, A., García, C., Pablo, J., Sandoval, E., 2005, p. 413, Madrid, España: Editorial Sanz y Torres, S.L.

Los niños con SW son incapaces de entender las relaciones espaciales entre objetos, de integrarlos y de manipularlos en el espacio (Artigas-Pallarés, Estévez-González, García-Nonell, García-Sánchez y Rigau-Ratera, 2003). Se suelen centrar en aspectos locales y no son capaces de captar todos los elementos globales de una imagen. Esto se debe a que su corteza occipital y parietal está subdesarrollada (figura 1); además, presentan alteraciones en el tálamo (figura 4) que afectan a la hora de integrar la información procedente de los órganos sensoriales (Chang et al., 2004).

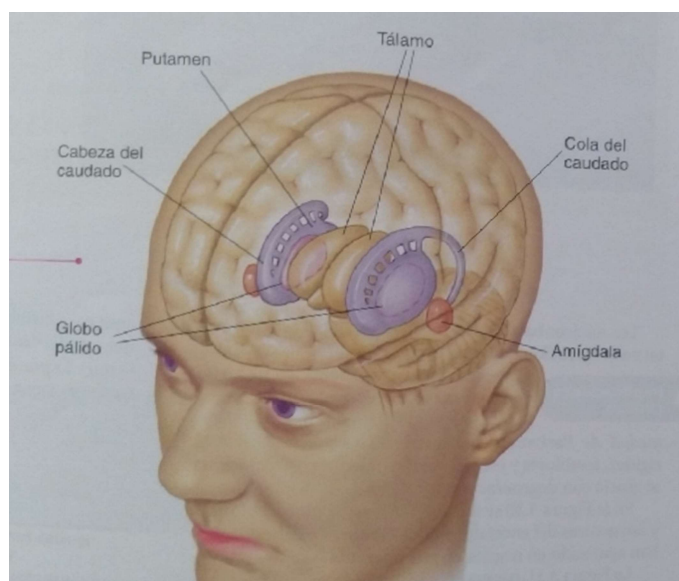


Figura 4: Estructuras cerebrales. Nota: Recuperado de “Biopsicología”, de Pinel, J., 2007, p. 77, Madrid, España: Pearson Educación, S.A.

Atención

En cuanto a la atención, cabría mencionar que los niños con SW presentan una alteración en dicha capacidad. A lo largo de los años, varios estudios han tenido como objetivo valorar dicho déficit y muchos investigadores mencionan la presencia de síntomas similares a los de un Trastorno de Déficit de Atención con Hiperactividad (TDAH) en niños con SW.

En primer lugar, tienen alterada la atención sostenida, es decir, la capacidad de centrarse en una actividad o estímulo durante un periodo largo de tiempo. Este tipo de atención es necesaria para realizar funciones cognitivas complejas (Sarter, Givens y Bruno, 2001). En adolescentes, existe una correlación entre la alteración en la atención sostenida y problemas de aprendizaje. También presentan altos niveles de conductas oposicionistas y problemas emocionales (Shalev, Kolodny, Shalev, y Mevorach, 2015). Un estudio realizado por Shalev y colaboradores (2019), con una muestra de 202, utilizó *The Continuous Performance Task* (CPT) para evaluar la atención sostenida de niños entre 3 y 8 años. La tarea consistía en apretar un botón cuando identificaran un estímulo que se les había enseñado previamente, que se le presenta junto a otros estímulos distractores. Los resultados mostraron que los niños con SW tienen gran dificultad para desarrollar tareas que requieren mantener la atención durante un tiempo elevado.

A su vez, algunos autores mencionan que algunos niños desarrollan síntomas característicos de un TDAH. Un estudio tuvo como objetivo comparar el funcionamiento neuropsicológico y conductas propias del TDAH en niños con SW, con TDAH y con desarrollo típico (Rhodes, Riby, Matthews y Coghill, 2011). Las conductas se evaluaron utilizando la escala de clasificación del TDAH de Conners, y las características neuropsicológicas que se evaluaron fueron: las funciones ejecutivas y memoria a corto plazo. En cuanto a las conductas, dicha investigación mostró que tanto el grupo con SW como el grupo con TDAH presentaban un alto nivel de inatención e hiperactividad, en comparación al grupo de control. Y la mitad de la muestra de niños con SW presentó altos niveles de conductas oposicionistas, un problema de conducta evidente en la mayoría de los niños con TDAH. Además, los resultados muestran que no existe diferencia significativa en la severidad de los síntomas entre los grupos con SW y TDAH. Respecto a las capacidades neuropsicológicas, cabría mencionar que también existen similitudes entre los grupos con SW y TDAH. En relación con las funciones ejecutivas, ambos grupos tenían alterada la memoria de trabajo y la capacidad de planificación. A su vez, presentaban problemas a la hora de realizar la tarea que evaluaba la memoria a corto plazo.

Este estudio demostró la similitud que existe entre las personas con SW y TDAH, analizando los síntomas característicos del TDAH.

En definitiva, los niños con SW tienen la capacidad atencional alterada y una presencia de sintomatología propio de personas con TDAH. En cuanto a la atención, la más estudiada ha sido la atención sostenida ya que se relaciona con procesos cognitivos complejos. Por ejemplo, ciertos estudios han demostrado que existe una correlación entre un déficit en la atención sostenida y problemas emocionales, conductuales y de aprendizaje (Sarter, Givens y Bruno, 2001; Shalev, Kolodny, Shalev, y Mevorach, 2015; Shalev et. al, 2019). En relación con los síntomas característicos del TDAH, el estudio llevado a cabo por Rhodes y colaboradores (2011) demostró la importancia de evaluarlos y tratarlos.

Funciones Ejecutivas

Las funciones ejecutivas se refieren a aquellos procesos cognitivos más complejos asociados a la planificación y organización. Estos procesos incluyen la inhibición, la flexibilidad cognitiva, el autocontrol y la memoria de trabajo. Los niños con SW tienen problemas a la hora de inhibir ciertos comportamientos y existen varios estudios que demuestran que son impulsivos. A su vez, presentan dificultades a la hora de realizar tareas que requieren una flexibilidad cognitiva y planificación. También tienen alteraciones en la memoria de trabajo, un estudio llevado a cabo por Rhodes y colaboradores (2011) valoraba la memoria de trabajo espacial, se les pedía a los participantes que buscaran unas monedas azules que estaban escondidas dentro de unas cajas de colores que aparecían en una pantalla. Esta prueba pretende que cada sujeto utilice el proceso de eliminación y no vuelva a buscar monedas a las cajas que ya ha visitado. Los resultados mostraron que los individuos con SW cometieron un mayor número de errores en comparación con el grupo de control, y dichas diferencias fueron significativas.

En cuanto a la planificación, este mismo estudio demostró la dificultad que tienen los individuos con SW para planificar. Para valorar esta capacidad utilizaron la prueba de *Stockings of Cambridge* (SOC), en la que se le presenta al sujeto dos imágenes en una pantalla, una en el lado superior y otra en el inferior. En cada imagen hay tres huecos que contienen tres bolas colgadas de una barra. Las bolas están colocadas de diferente manera en cada una de las imágenes. Entonces, la tarea es que deben mover las bolas de la imagen inferior para tener el mismo patrón que aparece en la imagen superior. Lo que se mide es que los sujetos consigan llegar al patrón con el mínimo número de movimientos. Los resultados de esta investigación

mostraron una diferencia significativa entre el grupo de control y el grupo con SW; es decir, los participantes con SW realizaban más movimientos.

También tienen problemas para adaptarse a diferentes situaciones. Un estudio realizado por Kirchner, Martens y Andridge (2016), tenía como objetivo analizar los patrones de adaptación y de desarrollo de los niños (de 3 meses a 5 años) con SW. Los resultados revelaron que estos niños presentan problemas para comer y vestirse solos.

Lenguaje

En cuanto al lenguaje, cabría mencionar que es la capacidad más preservada en niños con SW. No obstante, suelen tardar más en empezar a hablar y presentan dificultades con la pragmática del lenguaje; en otras palabras, les resulta difícil relacionar conceptos y entender lo que leen (Mervis, 2012). Asimismo, les cuesta manejar palabras relacionadas con el tiempo, cantidad, espacio y dimensiones.

A lo largo de los años, el lenguaje siempre ha llamado la atención de los investigadores ya que era curioso que, a pesar de tener un CI bajo, esta habilidad no estuviera afectada. Los primeros estudios se pensaba que tenían muy bien preservado el lenguaje y los estudios más recientes muestran que preservan la fonética y un amplio vocabulario; no obstante, tienen alterada la pragmática y algunas investigaciones muestran que también tienen algunos problemas con la semántica (Bellugi, Marks, Bihrlé y Sabo, 1988; Mervis y John, 2009).

En primer lugar, como se ha mencionado antes, generalmente los niños con SW presentan un retraso en el desarrollo del lenguaje. Suelen tardar más en empezar a hablar y adquieren 100 palabras entre los 26 y 68 meses (Mervis y John, 2012). En un estudio longitudinal de 6 niños (edades entre 9 y 39 meses) con SW encontró que el número de consonantes que estos niños producían en 30 minutos estaba por debajo de lo esperado a su edad. También, los resultados mostraron que el promedio de sílabas usadas en cada expresión era más bajo del esperado. A su vez, entre los 4 y 12 años, los niños con SW presentan características relacionadas con trastorno motor del habla: interrupción en el ritmo del habla y problemas en la calidad de la voz. Esto se puede relacionar con las alteraciones que tienen en la motricidad. A pesar de su desarrollo más tardío y los problemas en la calidad de la voz, la mayoría de los niños en edad escolar con SW son bastante inteligibles, dentro de un contexto específico (Masataka, 2001; Mervis y Velleman, 2011).

En relación con el vocabulario, cabría mencionar que es una de las habilidades lingüísticas más desarrolladas en personas con SW. En particular, el vocabulario concreto es el que está preservado, que son nombres de objetos, acciones y descriptores (Mervis y Velleman,

2011). En varios estudios en los que se utilizó el *Test de Peabody* para valorar este tipo de vocabulario, los resultados muestran que los niños con SW obtienen puntuaciones normales (Brock et. al, 2007; Mervis y Becerra, 2007). Sin embargo, el vocabulario conceptual/relacional, que incluye términos tanto para relacionar conceptos básicos (espacio, cantidades, dimensionalidad, y tiempo) como conceptos más avanzados, como conjunciones y disyunciones, está alterado en niños con SW (Mervis, 2009). Un estudio que utilizó el *Test of Relational Concepts* para evaluar este tipo de vocabulario, y los resultados mostraron que los niños con SW cometen muchos errores al realizarlo. Es más, al comparar las puntuaciones de esta prueba con las del *Test de Peabody*, se encontró que las diferencias eran significativas (Mervis y John, 2009).

En cuanto a la gramática, los primeros estudios afirmaban que los niños con SW tenían preservada dicha capacidad y que superaba la esperada dada su discapacidad intelectual. Este estudio se basaba en la comparación con adolescentes con Síndrome de Down (SD) de la misma edad y CI (Bellugi et. al, 1988). Otros estudios respaldan que las habilidades gramaticales de los niños con SW superan a las de los niños con SD (Harris, Bellugi, Bates, Jones y Rossen, 1997). Sin embargo, las investigaciones más recientes confirman que las personas con SW presentan ciertas alteraciones en esta área. Muchas tienen grandes dificultades a la hora de realizar tareas que requieran construcciones gramaticales complejas. Además, sus habilidades morfológicas también están afectadas; es decir, tienen problemas para entender y usar reglas morfológicas y sintácticas (Mervis y Becerra, 2007; Mervis y Velleman, 2011).

Respecto a la pragmática, es una de las habilidades más deterioradas en los niños con SW. De hecho, muchas de las dificultades que presentan en esta área se asemejan a aquellas de los niños con TEA. Por ejemplo, cuando se administró la prueba *ADOS-G* (Autism Diagnostic Observation Schedule-Generic) a niños con SW, el 48% fue clasificado como “TEA” o “Autista”. Los problemas más notorios incluían dificultades para usar el contacto visual para indicar al otro el objeto deseado. A su vez, tienen problemas para integrar el contacto visual o vocalización a la hora de enseñar un objeto (Klein-Tasman, Mervis, Lord y Phillips, 2007; Mervis y John, 2010). Varios estudios han demostrado que los niños con SW tienden a responder preguntas aportando muy poca información y malinterpretando lo que el investigador les pide. También suelen tener dificultades para continuar una conversación ya que sus respuestas son vagas (Udwin y Yule, 1990; Stojanovik, 2006; Mervis y Velleman, 2012).

Por último, las destrezas lectoras de los niños con SW varían bastante de individuo en individuo. En otras palabras, algunas personas tienen serios problemas para leer y otros son

capaces de decodificar y comprender lo que leen. Hay estudios que muestran que los adolescentes con SW tienen un nivel de lectura igual al de alumnos de segundo de primaria. No obstante, también existen investigaciones que demuestran lo contrario, es decir, que los adolescentes con SW tienen las habilidades de lectura y comprensión esperadas a su edad (Udwin y Yule, 1990; Mervis, 2009; Mervis y John, 2010).

En definitiva, el lenguaje es una de las capacidades más preservadas en las personas con SW. Siempre ha creado cierta curiosidad en los investigadores ya que resulta llamativo que, a pesar de su bajo CI, no tengan alteradas ciertas habilidades lingüísticas. Las más preservadas son: el vocabulario concreto y la gramática. También hay estudios que demuestran que la lectura y la comprensión no están alteradas. Sin embargo, como se ha mencionado anteriormente, la capacidad lectora es un área que depende de cada persona puesto que hay estudios que respaldan que está afectada y otros que manifiestan lo opuesto. Por último, las que presentan más alteraciones son: la pragmática y el vocabulario conceptual/relacional.

Motricidad gruesa y fina

La motricidad son aquellas acciones en las que el niño utiliza sus músculos, existen dos tipos: la gruesa y la fina. La motricidad gruesa implica movimientos amplios, como cambios de posición y control del equilibrio. La motricidad fina envuelve aquellos movimientos más precisos, espacialmente movimientos de manos. La motricidad gruesa precede a la fina (Mervis et. al, 2000; Wuang y Tsai, 2017)

Los niños con problemas motores causados por padecer SW presentan un retraso en el desarrollo de la motricidad fina, uso de herramientas, y fuerza y coordinación de las extremidades superiores. A su vez, estos niños pueden tener dificultades con movimientos de motricidad gruesa, como posturas atípicas, problemas al saltar y correr, y una alteración en el equilibrio. Los estudios muestran que los niños realizan mejor las tareas relacionadas con la psicomotricidad gruesa que las que evalúan la fina. La investigación de Wuang y Tsai (2017), todos los niños (100% de la muestra) tenían problemas para coordinar las manos y el control manual preciso (motricidad fina). Sin embargo, sólo el 60% de la muestra demostraron tener problemas coordinación corporal, fuerza y agilidad (motricidad gruesa).

Los expertos asumen que la mejor opción para explicar la diferencia entre la psicomotricidad gruesa y fina es que los componentes necesarios para llevar a cabo movimientos finos demandan un mayor grado de madurez e integridad del Sistema Nervioso central. A su vez, Mervis y colaboradores (2000) proponen que la alteración en la capacidad

de construcción visoespacial de los niños con SW puede ser la causa primaria de los problemas de motricidad fina.

En definitiva, la población infantil con SW presenta una serie de alteraciones bastante característica a nivel neuropsicológico. El lenguaje ha sido una de las más estudiadas puesto que es la que está más preservada. No obstante, ciertas áreas como la pragmática y el vocabulario relacional/conceptual, están alteradas. Por otro lado, la capacidad visoespacial también ha generado mucha curiosidad entre los investigadores ya que es una de las más alteradas en las personas con este trastorno. A su vez, se ha relacionado esta alteración con los problemas de motricidad que padecen estos niños, en específico los vinculados con la motricidad fina (Mervis et. al, 2000). Por último, cabría mencionar que presentan disfunciones relacionadas con las funciones ejecutivas y problemas de atención.

El sueño

Los problemas del sueño son bastante comunes en personas que padecen un trastorno del neurodesarrollo y suelen afectar a su funcionamiento diario. Estos son muy heterogéneos, incluyen el insomnio, apneas, somnolencia diurna, problemas con el ritmo circadiano, parasomnias, y problemas relacionados con movimientos (síndrome de piernas inquietas) (Esbensen y Schwichtenberg, 2016).

El insomnio consiste en tener problemas para conciliar o mantener el sueño, y puede que sea de origen psicológico o conductual. El insomnio conductual está relacionado con la mala higiene del sueño, como dormir durante el día, utilizar aparatos electrónicos justo antes de irse a dormir o el consumo elevado de sustancias excitantes, como la cafeína o nicotina. Por otro lado, el insomnio de carácter más psicológico está causado por problemas cardíacos, un arousal más elevado, ansiedad, una mala regulación de la melatonina y tener dolor (Mason et. al, 2011; Esbensen y Schwichtenberg, 2016).

Las apneas son problemas respiratorios durante el sueño, es decir, que la persona tiene una deficiencia de oxígeno mientras está dormida. Las apneas suelen estar relacionadas con el arousal y la fracturación del sueño (Esbensen y Schwichtenberg, 2016).

La somnolencia diurna excesiva incluye la narcolepsia y la hipersomnolencia. Los síntomas son unas horas de sueño muy excesivas, tanto por la noche como durante el día, un arousal diurno reducido, y dificultades para despertarse (Esbensen y Schwichtenberg, 2016).

Los trastornos del ritmo circadiano son aquellos en los que la persona mantiene un patrón de adelantar o retrasar la hora de dormirse. Este trastorno puede acarrear síntomas de insomnio y somnolencia diurna excesiva (Esbensen y Schwichtenberg, 2016).

Las parasomnias incluyen pesadillas excesivas, terrores del sueño, y sonambulismo. El mojar la cama también entra dentro de las parasomnias (Esbensen y Schwichtenberg, 2016).

Los problemas relacionados con movimientos son aquellos en los que la persona mueve repetidamente alguna parte de su cuerpo, como la mandíbula, las piernas, los brazos o el cuello. El más común es el síndrome de las piernas inquietas. (Annaz, Hill, Ashworth, Holley y Karmiloff-Smith, 2010; Esbensen y Schwichtenberg, 2016).

Los problemas del sueño en niños con SW tienen una prevalencia entre 36-57%. Los más comunes son los movimientos repetitivos de piernas y las agitaciones respiratorias mientras duermen. Ambas cosas pueden contribuir a que tengan un sueño poco satisfactorio; es decir que, aunque duerman varias horas no se sientan descansados. Algunos reportan sentirse cansados a pesar de dormir entre 9 y 7.5 horas. A su vez, esto les hace que tengan somnolencia durante el día. También, tienen insomnio, les cuesta conciliar el sueño y presentan ansiedad al dormirse. En cuanto a las parasomnias, los niños con SW suelen tener pérdidas de orina. Por último, tiene una mala arquitectura del sueño, mostrando un sueño REM reducido y un sueño de ondas lentas mayor. (Goldman, Malow, Newman, Roof y Dykens, 2009; Mason et. al, 2011; Esbensen y Schwichtenberg, 2016)

Perfil Social y Escolar

Se describe a estos niños como altamente empáticos y sensibles a las señales emocionales. Esto se debe a que su amígdala tiene un volumen mayor al de la población normal (figura 4). También tienen una gran capacidad para acercarse a desconocidos y entablar una conversación. A pesar de su apariencia amistosa y simpática, suelen entablar relaciones interpersonales precarias. Los estudios demuestran que estos niños suelen acercarse a extraños sin ningún problema, pero presenta problemas para relacionarse con su grupo de pares. Son niños que tienden a relacionarse con agresividad y tienen dificultades para comunicarse de manera efectiva. Por otro lado, son niños que presentan conductas externalizantes, problemas

para controlar sus emociones y dificultades de aprendizaje (Mervis y John, 2011; Puente, Fernández, Alvarado y Jiménez, 2011; Klein-Tasman y Lee, 2017)

Un importante descubrimiento anatómico que se relaciona con la hipersociabilidad de los niños con SW es que su amígdala tiene un volumen mayor a los de la población normal. La amígdala tiene una función crítica en el procesamiento de estímulos socioemocionales, como caras y la regulación de comportamientos adecuados y de respuestas autonómicas. Un estudio en el que se utilizó imagen por resonancia magnética funcional (IRMf) para comparar la activación de la amígdala ante la presentación de caras y escenas amenazantes demostró que las personas con SW tienen patrones conductuales similares al de las personas con un desarrollo normal (Meyer-Lindenberg et al., 2005). Sin embargo, su amígdala hiporeacciona ante la presentación de caras amenazantes; es decir, su amígdala se activa más ante situaciones amenazantes que ante caras intimidatorias. El grupo de control obtuvo el patrón opuesto, es decir, su amígdala se activaba más ante las caras amenazantes. Además, durante la exposición a las caras y situaciones, a las personas con SW no se les activó el córtex orbitofrontal (COF) (figura 5) (Mimura et. al, 2010).

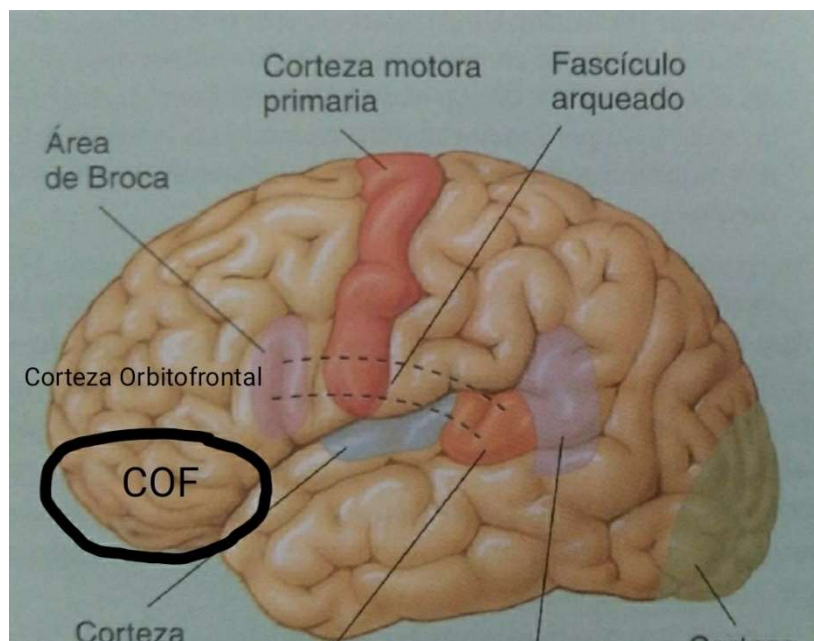


Figura 5: Lóbulo Parietal: corriente dorsal y ventral. Nota: Recuperado de "Biopsicología", de Pinel, J., 2007, p. 180, Madrid, España: Pearson Educación, S.A.

La amígdala y el COF están conectados para que la persona sea capaz de juntar sus percepciones sensoriales con su juicio social. Dado que la amígdala está involucrada en el procesamiento y respuesta de miedo, la hipoactivación de dicha estructura en personas con SW frente a la presentación de caras amenazantes puede ser un factor que contribuya a que perciban

caras no familiares como positivas. Lo que hace que no tengan ningún problema a la hora de acercarse a extraños (Haas et. al, 2010).

Otro estudio que utilizó IRMf intentó esclarecer los mecanismos neurales subyacentes al procesamiento de caras y miradas (Dimitriou, Leonard, Karmiloff-Smith, Johnson y Thomas, 2015). En dicha investigación, se presentó a los participantes una serie de imágenes con caras neutrales y se les pidió que indicaran la dirección de la mirada. El objetivo era diferenciar los aspectos cognitivos frente a los socioemocionales involucrados en el procesamiento de caras en personas con SW. Conductualmente, las personas con SW presentaron un retraso en la latencia de respuesta y cometieron bastantes errores al juzgar la dirección de la mirada. En cuanto a la activación de estructuras cerebrales, individuos con SW demostraron tener una baja activación en las áreas del cerebro involucradas en funciones visoespaciales y una hiperactivación en áreas frontales. Las regiones frontales están involucradas en el procesamiento socioemocional y los expertos hipotetizan que su hiperactivación tiene más que ver con las conductas socioemocionales más que con el procesamiento facial (Dodd, Porter, Peters y Rapee, 2010; Järvinen, Korenberg y Bellugi. 2013)

En relación los problemas en el colegio y dificultades en el aula. Son niños que tienen un temperamento difícil, tienden a ser inquietos, tener problemas para adaptarse, les cuesta concentrarse y presentan estados de ánimo negativos. Un estudio de Kein-Tasman y Lee (2017) analizó los problemas conductuales preguntando a padres y profesores de niños con SW. Los profesores expusieron que los alumnos con SW tienen problemas de ansiedad, de atención, conductas agresivas y externalizantes. Sin embargo, los padres no observaron muchos síntomas de ansiedad ni conductas oposicionistas, pero sí manifestaron la presencia de síntomas somáticos.

Evaluación y rehabilitación

A continuación, se va a explicar la prueba más usada para evaluar a los niños con SW y las posibles intervenciones que se pueden llevar a cabo. En relación con la primera, la prueba más completa es el WISC ya que valora diferentes características neuropsicológicas y se obtiene una medida de inteligencia. En cuanto a la rehabilitación, puesto que es un trastorno que no tiene cura, las intervenciones posibles sirven para mejorar la adaptabilidad al medio y potenciar los puntos fuertes de estos niños, como la capacidad musical.

En cuanto a las pruebas, la más usada para evaluar las características neuropsicológicas y el CI en niños con SW es la *Escala de Inteligencia de Wechsler para Niños (WISC)*. Cada

elemento está agrupado por tareas y siguiendo un orden de dificultad. El autor de esta prueba desarrolló una serie de normas para cada tarea, lo cual permitía la comparación de las puntuaciones de cada persona con el grupo representativo de la población total. Lo último que se obtiene es el CI, que es la medida de inteligencia de un individuo según la relación que existe entre sus puntuaciones con las de su propia edad (Moreno, 2005; Weiss, Saklofske, Holdnack y Prifitera, 2019)

La última versión es la WISC-V, esta prueba es un conjunto de pruebas individuales estandarizadas y está compuesta por cinco índices primarios: Comprensión Verbal, Capacidad Visoespacial, Razonamiento Fluido, Memoria de Trabajo y Velocidad de Procesamiento. Cada uno de estos índices se mide y se define utilizando dos subpruebas primarias. También, la mayoría de ellos incluyen otras subpruebas que no son obligatorias, aunque al administrarlas se obtiene información adicional (Weiss, Saklofske, Holdnack y Prifitera, 2019).

En primer lugar, la Comprensión Verbal valora la capacidad de relación y formación de conceptos, la claridad y riqueza a la hora de definir una palabra, el juicio práctico y agilidad verbal. Este índice se compone por cuatro subpruebas, dos obligatorias (Semejanzas y Vocabulario) y dos optativas (Información y Comprensión). En cuanto a las obligatorias, la subprueba de Semejanzas valora la capacidad de abstracción y generalización a partir de los conceptos aprendidos. La tarea de Vocabulario, que contiene imágenes y palabras, sirve para medir el conocimiento formación de conceptos verbales. Por último, las subpruebas optativas, Información y Comprensión, miden la capacidad de integrar, adquirir, conservar y recuperar conceptos (Weiss, Saklofske, Holdnack y Prifitera, 2019).

En cuanto a la Capacidad Visoespacial, mide la organización perceptiva, el análisis visual, la habilidad práctica constructiva y el razonamiento abstracto. Incluye dos subpruebas obligatorias: Cubos y Puzles Visuales. En relación con la primera, está diseñada para valorar la capacidad del niño para analizar y sintetizar estímulos visuales abstractos. Los Puzles Visuales es una prueba que sirve para evaluar la habilidad constructiva que utiliza el razonamiento visoespacial y la rotación mental de objetos (Weiss, Saklofske, Holdnack y Prifitera, 2019).

Respecto al Razonamiento Fluido, evalúa el razonamiento lógico-deductivo, la capacidad de identificar patrones visuales abstractos y el procesamiento simultáneo. Este índice se compone de tres subpruebas, dos obligatorias (Matrices y Balanzas) y una optativas (Aritmética). En cuanto a las primeras, ambas están diseñadas para medir inteligencia fluida, la capacidad para relacionar objetos y el procesamiento simultáneo. La tarea de aritmética mide la habilidad que tiene un niño para resolver problemas en los que se requiere manipulación

mental, concentración y razonamiento numérico (Weiss, Saklofske, Holdnack y Prifitera, 2019).

La Memoria de Trabajo mide la capacidad de retención y recuperación de la información, así como la habilidad para trabajar con ella. Está compuesta de tres subpruebas, dos obligatorias (Dígitos y Span de Dibujos) y una optativa (Letras y Números). En cuanto a las obligatorias, evalúan la memoria visual, la manipulación mental y transformación de la información. La prueba de Letras y Números mide la capacidad para comparar estímulos, la concentración y discriminación auditiva (Weiss, Saklofske, Holdnack y Prifitera, 2019).

En relación con la Velocidad de Procesamiento, analiza la capacidad de discriminar la información visual de manera rápida y eficaz. Está compuesta por tres pruebas, dos obligatorias (Claves y Búsqueda de Símbolos) y una optativa (Cancelación). En relación con las obligatorias, miden la memoria visual a corto plazo, flexibilidad cognitiva, atención, control inhibitorio y atención sostenida. La tarea de Cancelación valora la capacidad de discriminación de estímulos, la velocidad del procesamiento visoperceptual y de toma de decisiones (Weiss, Saklofske, Holdnack y Prifitera, 2019).

Los niños con SW obtienen unas puntuaciones muy bajas, pero en el índice en el que más destacan suele ser el de Comprensión Verbal. Esto se debe a que es la característica neuropsicológica menos alterada en las personas con dicho trastorno. No obstante, el CI de estos niños es bajo, suele estar entre 40 y 70 (Bellugi, Lichtenberger, Jones y Lai, 2000; Braga et. al, 2018).

En cuanto a las posibles intervenciones, es importante destacar que el SW no tiene cura, no obstante, se deben tratar aquellos problemas relacionados con el desarrollo y la conducta. Estos niños se benefician de un tratamiento precoz con programas de educación especial, terapia del lenguaje y musicoterapia.

La intervención a nivel psicológico y psicopedagógico es necesaria. Para tratar el desarrollo psicomotor, se necesita la presencia de un terapeuta ocupacional para ayudar al niño a regular sus desfases en la psicomotricidad tanto gruesa como fina. Un ejemplo de este tipo de intervención es entrenar la psicomotricidad fina y la integración visual (ejercicios de escritura y dibujo, contar objetos dibujados en papel, atarse los cordones de los zapatos, usar el ordenador como herramienta, minimizar las actividades de lápiz y papel, adaptar la vestimenta para fomentar la independencia, discriminar letras difíciles y ejercitar la lateralidad). También se recomienda la intervención de logopedas para atender las dificultades que tienen estos niños con algunas áreas del lenguaje. Es verdad que una de sus fortalezas son las habilidades del lenguaje, pero no todos los dominios son satisfactorios. Se sabe que estos niños presentan

dificultades a la hora de expresarse, en especial en aquellas tareas que requieren el uso de la pragmática comunicativa y la intención en el habla (Ferreas, Fernández, Alvarado y Rodríguez, 2011).

Las investigaciones muestran que los niños con SW tiene una capacidad musical muy desarrollada, por lo tanto, podría ser una herramienta muy buena a la hora de diseñar una intervención. Esta capacidad musical parece que se basa más en musicalidad y expresividad, en vez de en habilidad musical. Es decir, que la música es una fuente de motivación y una manera de potenciar respuestas emocionales. También, se ha demostrado que la actividad musical mejora la atención y memoria de dichos pacientes. A su vez, el tocar un instrumento les ayudaría mejorar su motricidad tanto fina como gruesa (Järvinen et. al, 2016; Thakur, Martens, Smith y Roth, 2018).

Conclusiones

Se puede resaltar que el SW es un trastorno congénito que abarca muchas alteraciones a nivel neuropsicológico, conductual y cognitivo. A su vez, entra dentro de los TDN del tipo sindrómico y tiene unos síntomas muy característicos. Los niños con SW tienen las habilidades visoespaciales muy deterioradas puesto que presentan alteraciones en el lóbulo parietal y occipital. También tienen la capacidad atencional deteriorada, en concreto la atención sostenida, y muestran síntomas característicos de un TDAH. Sus funciones ejecutivas también están alteradas, en específico la flexibilidad cognitiva, la planificación y la memoria de trabajo. En cuanto al lenguaje, cabría mencionar que es la característica neuropsicológica más preservada en la población infantil con SW. No obstante, desarrollan el habla más tarde y tienen dificultades con la pragmática del lenguaje. También, una cosa que resulta curiosa es que su capacidad lectora depende de la persona; es decir, que hay niños con SW que la tienen muy alterada y otros preservada. A su vez, son personas que presentan una alteración tanto en la motricidad gruesa como fina, siendo la fina la más deteriorada.

Los estudios también han revelado la presencia de problemas del sueño en niños con SW. Asimismo, en el colegio muestran conductas externalizantes y oposicionistas, con problemas de atención y de concentración. Estas conductas, y la tendencia de relacionarse de manera agresiva que presentan, les dificulta a la hora de establecer relaciones significativas con los demás. Numerosos estudios les describen como niños simpáticos, sociable y de naturaleza empática. Esto se debe a que se centran en la facilidad que tienen para acercarse a alguien extraño, pero cuando se analizan sus conductas en la escuela se observan problemas a la hora de relacionarse con su grupo de pares y profesores. Son personas con una amígdala de mayor

volumen que la población normal, lo que les hace empáticos y sensibles a señales emocionales. No obstante, también se ha descubierto que esto les hace menos sensibles al peligro (miedo), lo que puede explicar que no tengan problemas para acercarse a extraños.

En cuanto la rehabilitación y evaluación, cabría mencionar que la prueba más utilizada para evaluar a estos niños es el WISC. Esta es una prueba bastante completa y que da una medida de inteligencia, lo que ayuda a valorar el retraso mental. En relación con la evaluación, al ser un trastorno que no tiene cura, las intervenciones se limitan a mejorar la adaptabilidad al medio. Una herramienta muy útil es la música, ya que los niños con SW presentan una gran motivación e interés hacia ella. Además, potenciar su capacidad musical les puede ayudar a mejorar la atención y la memoria.

Discusión

El objetivo principal de la siguiente revisión bibliográfica era obtener una visión global sobre las características propias de los niños con SW. Este se ha cumplido ya que se han revisado sus causas, las alteraciones principales y los aspectos neuropsicológicos. Además, se ha obtenido información sobre las disfunciones neuropsicológicas, los problemas del sueño, el perfil social y escolar. Aunque, no se ha podido llevar a cabo el relacionar las alteraciones neuropsicológicas con estructuras neuroanatómicas como se quería.

En cuanto al resto de objetivos, cabría mencionar que también se han logrado puesto que existe bibliografía sobre los aspectos que se querían exponer. No obstante, muchos artículos hablan de la capacidad musical de estos niños, pero las investigaciones que hayan analizado esta habilidad son pocas.

Limitaciones y Prospectiva

Es evidente que, al ser un trastorno raro, las investigaciones suelen tener muestras bastante pequeñas. Esto dificulta la generalización de los resultados y por eso en varios estudios se menciona la necesidad de realizar más investigaciones en ciertas áreas. Existe bastante bibliografía sobre el lenguaje y capacidad visoconstructiva puesto que son los aspectos que llaman más la atención. Sin embargo, la memoria, la motricidad y la atención han sido menos estudiadas. Entonces, a la hora de realizar la búsqueda bibliográfica resulta se encontraron ciertas dificultades para obtener artículos académicos con información relevante.

A su vez, después de realizar esta revisión bibliográfica, se puede concretar la ausencia de investigaciones sobre posibles intervenciones. Existe poca bibliografía sobre posibles

técnicas que se puedan utilizar para ayudar a la población infantil con SW. En concreto, herramientas que se puedan implementar en colegios para mejorar el rendimiento académico de estos niños. Por último, existen muy pocos estudios que relacionen estructuras cerebrales con características neuropsicológicas. Es por esto por lo que no se pudo incluir un apartado de neuroanatomía.

Referencias bibliográficas

- Abril, A., Ambrosio, E., Blas, M., Caminero, A., García, C., Pablo, J., y Sandoval, E. (2005). *Fundamentos biológicos de la conducta: Vol. I*. Madrid, España: Editorial Sanz y Torres, S.L.
- Annaz, D., Hill, C. M., Ashworth, A., Holley, S., y Karmiloff-Smith, A. (2011). Characterisation of sleep problems in children with Williams syndrome. *Research in Developmental Disabilities, 32*(1), 164–169. doi: 10.1016/j.ridd.2010.09.008
- Artigas-Pallarés, J., Estévez-González, A., García-Nonell, C., García-Sánchez, C., y Rigau-Ratera, E. (2003). Síndrome de Williams: memoria, funciones visuoespaciales y funciones visuoespaciales. *Revista de Neurología, 37*(9), 826-830. doi: 10.33588/rn.3709.2003121
- Artigas-Pallarés, J. (2011). ¿Sabemos qué es un trastorno? Perspectivas del DSM 5. *Revista de Neurología, 52*(1), 59-69. doi: 10.33588/rn.52S01.2010802
- Artigas-Pallarés, J., Guitart, M., y Gabau-Vila, E. (2013). Bases genéticas de los trastornos del neurodesarrollo. *Revista de Neurología, 56*(1), 23-34.
- Atkinson, J., y Braddick, O. (2011). From genes to brain development to phenotypic behavior. *Gene Expression to Neurobiology and Behavior: Human Brain Development and Developmental Disorders, 261–283*. doi:10.1016/b978-0-444-53884-0.00029-4
- Atkinson, J., Braddick, O., Anker, S., Curran, W., Andrew, R., Wattam-Bell, J., y Braddick, F. (2003). Neurobiological Models of Visuospatial Cognition in Children with Williams Syndrome: Measures of Dorsal-Stream and Frontal Function. *Developmental Neuropsychology, 23*(1-2), 139–172. doi:10.1080/87565641.2003.9651890

- Barratt-Boyes, B.G., Lowe, J.B., y Williams, J.C.P. (1961) Supravalvular aortic stenosis. *Circulation*, 24, 1311– 1318. doi: 10.1161/01.CIR.24.6.1311
- Barahona, M., Fernández, M., Palafox, A., y Puente, A. (2010). Rasgos Conductuales y Cognitivos de los Síndromes Rett, Cri-du-Chat, X-Frágil y Williams. *Revista de Psicología*, 16(1), 39-50. Recuperado en <http://pepsic.bvsalud.org/scielo>
- Bellugi, U., Sabo, H., y Vaid, J. (1988) Spatial deficits in children with Williams Syndrome. *Spatial cognition: Brain bases and development*, 273–298. Recuperado en <https://psycnet.apa.org/record/1988-97389-013>
- Bellugi, U., Lichtenberger, L., Jones, W., Lai, Z., y George, M. (2000). The Neurocognitive Profile of Williams Syndrome: A Complex Pattern of Strengths and Weaknesses. *Journal of Cognitive Neuroscience*, 12(1), 7–29. doi:10.1162/089892900561959
- Braga, A.C., Rodrigues, L.R., Tafla, T.L., Giaretta, N.M., Costa, M.F., Sayuri, R., Kim, C., y Triguero, M.C. (2018). Cognitive and behavioural profile of Williams Syndrome toddlers. *CoDAS*, 30(4), 1-7. doi: 10.1590/2317-1782/20182017188
- Brock, J., Jarrold, C., Farran, E.K., Laws, G., y Riby, D.M. (2007). Do children with Williams syndrome really have good vocabulary knowledge? Methods for comparing cognitive and linguistic abilities in developmental disorders. *Clinical Linguistics and Phonetics*, 21(9), 673–688. doi: 10.1080/02699200701541433
- Brown, J. H., Johnson, M. H., Paterson, S. J., Gilmore, R., Longhi, E., y Karmiloff-Smith, A. (2003). Spatial representation and attention in toddlers with Williams syndrome and Down syndrome. *Neuropsychologia*, 41(8), 1037–1046. doi:10.1016/s0028-3932(02)00299-3
- Chang, M., Eckert, M., Galaburda, A., Karchemskiy, A., Kesler, S., Kwon, H., Reiss, A., Rose, F. y Reynolds, M. (2004). An Experiment of Nature: Brain Anatomy Parallels Cognition and Behavior in Williams Syndrome. *The Journal of Neuroscience*, 24(21), 5009-5015. doi: 10.1523/JNEUROSCI.5272-03.2004
- Dimitriou, D., Leonard, H.C., Karmiloff-Smith, A., Johnson, M.H., y Thomas, M. (2015). Atypical development of configural face recognition in children with autism, Down

- syndrome and Williams syndrome. *Journal of Intellectual Disability Research*, 59(5), 12-24. doi: 10.1111/jir.12141
- Dodd, H., Porter, M., Peters, G., y Rapee, R. (2010). Social approach in pre-school children with Williams syndrome: The role of the face. *Journal of Intellectual Disability Research*, 54(3), 194-203. doi: 10.1111/j.1365-2788.2009.01241.x
- Esbensen, A.J. y Schwichtenberg, A.J. (2016). Sleep in Neurodevelopmental Disorder. *Research in Developmental Disabilities*, 51, 153-191. doi: 10.1016/bs.irrdd.2016.07.005
- Ferreras, A. P., Fernández Lozano, M. P., Alvarado Izquierdo, J. M., y Rodríguez, V. J. (2011). Síndrome Williams: Una enfermedad rara con sintomatología contradictoria. *Revista Latinoamericana de Psicología*, 43(2), 217–228
- Freides, D. (2002). *Trastornos del desarrollo. Un enfoque neuropsicológico*. Barcelona, España: Editorial Ariel Neurociencia.
- Goldman, S.E., Malow, K.D., Newman, K.D., Roof, E. y Dykens, E.M. (2009). Sleep patterns and daytime sleepiness in adolescents and young adults with Williams Syndrome. *Journal of Intellectual Disabilities Research*, 53(2), 182-188. doi: 10.1111/j.1365-2788.2008.01140.x
- Haas, B.W., Hoefft, F., Searcy, Y.M., Mills, D., Bellugi, U., y Reiss, A. (2010). Individual differences in social behaviour predict amygdala response to fearful facial expressions in Williams Syndrome. *Neuropsychologia*, 48(5), 1283-1288. doi: 10.1016/j.neuropsychologia.2009.12.030.
- Harris, N.G., Bellugi, U., Bates, E., Jones, W., y Rossen, M. (1997) Contrasting profiles of language development in children with williams and down syndromes. *Developmental Neuropsychology*, 13(3), 345-370. doi: 10.1080/87565649709540683
- Järvinen, A., Ng, R., Crivelli, D., Neumann, D., Arnold, A.J., Woo-VonHoogenstyn, N., Lai, P., Trauner, D., y Bellugi, U. (2016). Social Functioning and Autonomic Nervous System Sensitivity Across Vocal and Musical Emotion in Williams Syndrome and Autism Spectrum Disorder. *Developmental Psychobiology*, 58(1), 17-26. doi:10.1002/dev.21335

- Kirchner, R.M., Martens, M.A., y Andridge, R.R. (2016). Adaptive Behavior and Development of Infants and Toddlers with Williams Syndrome. *Frontiers in Psychology*, 7, 1-7. doi: 10.3389/fpsyg.2016.00598
- Klein-Tasman, B.P., Mervis, C.B., Lord, C.E., y Phillips, K.D. (2007). Socio-communicative deficits in young children with Williams syndrome: Performance on the Autism Diagnostic Observation Schedule. *Child Neuropsychology*, 13(5), 444-467. doi: 10.1080/09297040601033680
- Masataka, N. (2001) Why early linguistic milestones are delayed in children with Williams syndrome: late onset of hand banging as a possible rate-limiting constraint on the emergence of canonical babbling. *Developmental Science*, 4, 158-164.
- Mason, T., Arens, R., Sharman, J., Bintliff-Janisal, B., Schultz, B., Walters, A.S., Cater, J.R., Kaplan, P., y Pack, A.I. (2011). Sleep in Children with Williams Syndrome. *Sleep Medicine*, 12(9), 892-897. doi: 10.1016/j.sleep.2011.05.003
- Mervis, C.B., Robinson, B.F., Bertrand, J., Morris, C.A., Klein-Tasman, B.P., y Armstrong, S.C. (2000). The Williams Syndrome Cognitive Profile. *Brain and Cognition*, 44(3), 604-628. doi: 10.1006/brcg.2000.1232
- Mervis, C.B., y Becerra, A.M. (2007). Language and communicative development in Williams Syndrome. *Mental Retardation and Developmental Disabilities Research Reviews*, 13(1), 3-15.
- Mervis, C.B., y John, A.E. (2009). Vocabulary Abilities of Children with Williams Syndrome: Strengths, Weaknesses, and Relation to Visuospatial Construction Ability. *Journal of Speech Language and Hearing Research*, 51(4), 967-982. doi:10.1044/1092-4388(2008/071)
- Mervis, C.B. (2009). Language and Literacy Development of Children with Williams Syndrome. *American Journal of Medical Genetics*, 154(2), 229-248. doi: 10.1002/ajmg.c.30263.
- Mervis, C.B., y John, A.E. (2010). Cognitive and Behavioral Characteristics of Children with Williams Syndrome: Implications for Intervention Approaches. *Journal of Speech Language and Hearing Research*, 51(4), 967-982. doi:10.1044/1092-4388(2008/071)

- Mervis, C.B., y Velleman, S.L. (2011). Children with Williams Syndrome: Language, Cognitive, and Behavioral Characteristics and their Implications for Intervention. *Perspectives on Language Learning and Education*, 18(3), 98-107. doi:10.1044/lle18.3.98.
- Mervis, C.B., y John, A.E. (2012). Precursors to language and early language development in Williams syndrome. *Oxford University Press*, 1, 187-204.
- Meyer-Lindenberg, A., Hariri, A., Munoz, K., Mervis, C., Mattay, V., Morris, C., y Berman, K. (2005). Neural correlates of genetically abnormal social cognition in Williams syndrome. *Nature Neuroscience*, 8, 991–993. doi: 10.1038/nn1494
- Mimura, M., Hoeft, F., Kato, M., Kobayashi, N., Sheau, K., Piggot, J., Mills, D., Galaburda, A., Korenberg, J.R., Bellugi, U. y Reiss, A.L. (2010). A preliminary study of orbitofrontal inactivation and hypersociability in Williams Syndrome. *Journal of Neurodevelopmental Disorder*, 2, 93-98. doi: 10.1007/s11689-009-9041-8
- Moreno, C. (2005). Evaluación Psicológica: Concepto, proceso y aplicación en las áreas del desarrollo y de la inteligencia. Madrid, España: Editorial Sanz y Torres, S.L.
- Morris, C.A. (2010). Introduction: Williams Syndrome. *American Journal of Medical genetics*, 154(2), 203-208. doi: 10.1002/ajmg.c.30266.
- Pinel, J. (2007). *Biopsicología*. Madrid, España: Pearson Educación, S.A.
- Puente, A., Fernández, M.P., Alvarado, J.M., y Jiménez, V. (2010). Síndrome Williams: una enfermedad rara con sintomatología contradictoria. *Revista Latinoamericana de Psicología*, 43(2), 217-228.
- Rhodes, S. M., Riby, D. M., Matthews, K., y Coghill, D. R. (2011). Attention-deficit/hyperactivity disorder and Williams syndrome: Shared behavioral and neuropsychological profiles. *Journal of Clinical and Experimental Neuropsychology*, 33(1), 147–156. doi:10.1080/13803395.2010.495057
- Sarter, M., Givens, B., y Bruno, J.P. (2001). The cognitive neuroscience of sustained attention: where top-down meets bottom-up. *Brain Research Reviews*, 35(2), 146-160.

- Shalev, L., Kolodny, T., Shalev, N., y Mevorach, C. (2015). Attention functioning among adolescents with multiple learning, attentional, behavioural, and emotional difficulties. *Journal of Learning Disabilities, 49*(6), 582-596.
- Shalev, N., Steele, A., Nobre, A., Karmiloff-Smith, A., Cornish, K., y Scerif, G. (2019). Dynamic sustained attention markers differentiate atypical development: The case of Williams syndrome and Down's syndrome. *Neuropsychologia, 132*, 1-9. doi: 10.1016/j.neuropsychologia.2019.107148
- Stojanovik, V. (2006). Social interaction deficits and conversational inadequacy in Williams syndrome. *Journal of Neurolinguistics, 19*(2), 157–173. doi: 10.1016/j.jneuroling.2005.11.005
- Thakur, D., Martens, M.A., Smith, D.S. y Roth, E. (2018). William Syndrome and Music: A systematic Integrative Review. *Frontiers in Psychology, 9*, 1-22. doi: 10.3389/fpsyg.2018.02203
- Udwin, O., y Yule, W. (1990). Expressive language of children with Williams syndrome. *American Journal of Medical Genetics Supplement, 6*, 108–114. doi: 10.1002/ajmg.1320370620
- Weiss, L., Saklofske, D., Holdnack, J., y Prifitera, A. (2019). *WISC-V: Assessment and Interpretation*. London, United Kingdom: Academic Press.
- Wuang, Y., y Tsai, H.Y. (2017). Sensorimotor and visual perceptual functioning in school-aged children with Williams syndrome. *Journal of Intellectual Disability Research, 61*(4), 348–362. doi:10.1111/jir.12346

Bibliografía

- Álvarez, M., Almendro, M.T., Antequera, J., Ladrón, A., Muñoz, J.J. y Sanz, L.J. (2013). *DSM-5. Novedades y Criterios Diagnósticos*. Madrid. Madrid, CEDE.
- Flores-Lázaro, Julio C., Castillo-Preciado, Rosa E., y Jiménez-Miramonte, Norma A. (2014). Desarrollo de funciones ejecutivas, de la niñez a la juventud. *Anales de Psicología, 30*(2), 463-473. doi: /10.6018/analesps.30.2.155471

- Klein-Tasman, B. y Lee, K. (2017). Problem behaviour and psychosocial functioning in young children with Williams syndrome: parent and teacher perspectives. *Journal of Intellectual Disability Research*, 61(9), 853-865. doi: 10.1111/jir.12367
- Mobbs, D., Eckert, M.A., Millis, D., Korenberg, J., Bellugi, U., Galaburda, A.M. y Reiss, A.L. (2006). Frontostriatal dysfunction during response inhibition in Williams Syndrome. *Biological Psychiatry*, 62(3), 256-261. doi: 10.1016/j.biopsych.2006.05.041
- Vicari, S. (2001). Implicit Versus Explicit Memory Function in Children with Down and Williams Syndrome. *Down Syndrome Research and Practice*, 7(1), 35-40.
- Vicari, S., Bellucci, S., y Carlesimo, G.A. (2001). Procedural learning deficit in children with Williams syndrome. *Neuropsychologia*, 39, 665–677.