

10.3. DESCRIPCIÓ DELS CASOS DE LA MOSTRA

Tal i com he esmentat abans considero altament valuós la gran quantitat d'informació aportada per les famílies. Part d'aquesta no és estrictament quantificable, però de cap manera voldria deixar de recollir-la. Es per això que a continuació faig una petita descripció de cadascun dels casos estudiats amb les dades recollides i amb un apartat amb els comentaris fets per la família sobre aspectes de la síndrome i de la vida quotidiana que són de difícil sistematització i no he pogut incloure enlloc més.

CAS N° 1

Sexe: Masculí

Edat: 12 anys

Pes de naixement: 2750 gr.

Edat al diagnòstic: 9 anys

- **ALTERACIÓ GENÈTICA:** Deleció

- **DADES NEUROLÒGIQUES**

EEG No es coneix

EPILÈPSIA

- **Edat inici** 2 anys 11 mesos

- **Gravetat epilèpsia** Crisis polimorfes controlades mèdicament

- **Status epilèptics** Sí. Status de son

DESENVOLUPAMENT MOTRIU Inici de la marxa autònoma als 4 anys

TRASTORN DE SON Fins als 5 anys no va dormir ni una nit seguida, dormia només a intervals molt petits

-**DESENVOLUPAMENT DEL LLENGUATGE** Als dos anys va començar a dir alguna paraula, però no tenen clar si amb sentit. Havia dit “agua”, “caca” , “iaia” però després ho va anar deixant de dir, i només “xapurreja”.

-**CARACTERÍSTIQUES FÍSIQUES:**

1. Microcefàlia **No**
2. Prognatisme **No**
3. Braquicefàlia/Occipuci pla **Sí**
4. Solc occipital **No**
5. Ulls blaus **Sí**
6. Albinisme ocular
7. Estrabisme **Sí**
8. Macrostomia (boca gran) **No**
9. Protussió de la llengua **No**
10. Dents separades **Sí**
11. Cabell ros **Moderat**
12. Hipopigmentació de la pell **Sí**
13. Mans i peus petits **Moderat**
14. Escoliosi **Sí**

FENOTIP CONDUCTUAL

1. Atacs de riure **Sí**
2. Aparença feliç **Sí**
3. Personalitat fàcilment excitable **Sí**
4. Conducta hiperactiva **Sí**
5. Dèficit d'atenció **Sí**
6. Comportaments masticatoris **No**
7. Atracció/fascinació per l'aigua **Sí**
8. Hipersensibilitat a la calor **Sí**

- ICAP- RESULTATS

	<i>Edat mesos</i>	<i>en Puntuació típica</i>
Puntuació general	27	inf. 5
Habilitats motrius	40	22
Social i comunicativa	14	12
Vida personal	40	30
Vida en la comunitat	18	inf.5

COMENTARIS Escoliosi que se li ha desenvolupat amb el creixement. De petit no succionava, el canvi a papilles va anar molt bé. Els va preocupar el fet que als 6 mesos no mirava a la cara, no aguantava el cap i no seia. Està operat d'estrabisme.

CAS N° 2

Sexe Masculí

Edat 11 anys 8 mesos

Pes de naixement 3450

Edat al diagnòstic: Diagnòstic clínic als 18 mesos. Proves de laboratori als 10 anys

- **ALTERACIÓ GENÈTICA:** Deleció

- **DADES NEUROLÒGIQUES**

EEG No característic

EPILÈPSIA

- **Edat inici** Entre 1 i 2 anys

- **Gravetat epilèpsia** Crisis polimorfes controlades mèdicament.

- **Status epilèptics** No n'ha fet

DESENVOLUPAMENT MOTRIU Inici de la sedestació als 15 mesos. Inici de la marxa als 8 anys

TRASTORN DE SON No n'ha tingut mai.

-DESENVOLUPAMENT DEL LENGUATGE Actualment utilitza algunes fotografies d'objectes reals per comunicar-se, més a l'escola que a casa. A casa es fa entendre. Quan vol alguna cosa agafa l'adult de la mà i li porta. Selecciona la pel·lícula de vídeo que vol veure.

-CARACTERÍSTIQUES FÍSIQUES:

1. Microcefàlia **No**
2. Prognatisme **Sí**
3. Braquicefàlia/Occipuci pla **Sí**
4. Solc occipital **Sí**
5. Ulls blaus **No**
6. Albinisme ocular **No**
7. Estrabisme **Sí**
8. Macrostomia (boca gran) **Sí**
9. Protussió de la llengua **Sí**
10. Dents separades **Sí**
11. Cabell ros **No**
12. Hipopigmentació de la pell **No**
13. Mans i peus petits **Sí**
14. Escoliosi **Sí**

-FENOTIP CONDUCTUAL

1. Atacs de riure **Sí, però abans més**
2. Aparença feliç **Sí**
3. Personalitat fàcilment excitable **Sí**
4. Conducta hiperactiva **No**
5. Dèficit d'atenció **Pel seu nivell no**
6. Comportaments masticatoris **Sí, de vegades**
7. Atracció/fascinació per l'aigua **Sí**
8. Hipersensibilitat a la calor **Sí**

- ICAP- RESULTATS

	<i>Edat en mesos</i>	<i>Puntuació típica</i>
Puntuació general	21	inf.5
Habilitats motrius	23	inf.5
Social i comunicativa	9	inf.5
Vida personal	28	9
Vida en la comunitat	21	inf.5

COMENTARIS Operat d'estrabisme recentment, el troben més connectat des de que l'han operat. Controla esfínters de dia, de nit no.

CAS N° 3

Sexe Masculí

Edat 3 anys 1 mes

Pes de naixement 2850

Edat al diagnòstic:Als 8 mesos sospita. Confirmat als 12 mesos

- **ALTERACIÓ GENÈTICA:** Deleció

- **DADES NEUROLÒGIQUES**

EEG Característic

EPILEPSIA Sí,

- **Edat inici** Als 30 mesos

- **Gravetat epilèpsia** Crisis polimorfes controlades mèdicament

- **Status epilèptics** No

DESENVOLUPAMENT MOTRIU Control cefàlic al voltant de l'any, sedestació als 18 mesos, marxa lliure als 2 anys i mig.

TRASTORN DE SON Actualment no hi ha problema, de petit dormia molt poc

-DESENVOLUPAMENT DEL LLENGUATGE Diu “papa” i “mama” no sempre amb valor propositiu. No demostra interès per les imatges. Compren els gestos de té/dona'm i respon a ells. La seva intencionalitat comunicativa és molt positiva, utilitza el somriure, la direcció de la mirada o el cos, o allargar el braç cap els objectes que vol o per dirigir l'acció de l'adult.

- CARACTERÍSTIQUES FÍSIQUES:

1. Microcefàlia **No**
2. Prognatisme **No**
3. Braquicefàlia/Occipuci pla **Sí**
4. Solc occipital **Sí**
5. Ulls blaus **No**
6. Albinisme ocular **No**
7. Estrabisme **No**
8. Macrostomia (boca gran) **No**
9. Protussió de la llengua **No**
10. Dents separades **Sí**
11. Cabell ros **Moderat**
12. Hipopigmentació de la pell **Sí**
13. Mans i peus petits **Moderat**
14. Escoliosi **No**

-FENOTIP CONDUCTUAL

1. Atacs de riure **Pocs, però alguna vegada.**
2. Aparença feliç **Sí**
3. Personalitat fàcilment excitable **Sí**
4. Conducta hiperactiva **Sí**
5. Dèficit d'atenció **Sí, però millorant.**
6. Comportaments masticatoris **No**
7. Atracció/fascinació per l'aigua **Sí**
8. Hipersensibilitat a la calor **No**

- ICAP- RESULTATS

	<i>Edat mesos</i>	<i>en Puntuació típica</i>
Puntuació general	18	63
Habilitats motrius	19	69
Social i comunicativa	13	50
Vida personal	21	73
Vida en la comunitat	18	63

COMENTARIS Es capaç de treure's sol alguna peça de roba. Dóna mostres d'incomoditat o molèstia quan es fa mal. No reconeix les situacions de perill però accepta les senyals d'alerta de l'adult per parar l'acció.

CAS N° 4

Sexe Masculí

Edat 11 anys 11 mesos

Pes de naixement 2800

Edat al diagnòstic: 9 anys

- **ALTERACIÓ GENÈTICA:** Disomia uniparental

- **DADES NEUROLÒGIQUES**

EEG No característic

EPILEPSIA

- **Edat inici** 18 mesos

- **Gravetat epilèpsia** Crisis rebels a la medicació

- **Status epilèptics** No

DESENVOLUPAMENT MOTRIU Sedestació cap als dos anys, marxa lliure als 3 anys i mig. Mai va gatejar.

TRASTORN DE SON Fins els 8 anys problemes de son, son molt lleuger i a estones molt curtes, necessitava estar amb algú per adormir-se. Després es va solucionar però continua tenint un son molt làbil.

-**DESENVOLUPAMENT DEL LENGUATGE** Diu: ta-tai, nena, a,i,e, mai ha dit paraules amb sentit. Curiosament és capaç d'entonar l'himne del Barça.

-**CARACTERÍSTIQUES FÍSIQUES:**

1. Microcefàlia **No**
2. Prognatisme **No**
3. Braquicefàlia/Occipuci pla **Sí**
4. Solc occipital **Sí**
5. Ulls blaus **No**
6. Albinisme ocular **No**
7. Estrabisme **Sí**
8. Macrostomia (boca gran) **No**
9. Protussió de la llengua **No**
10. Dents separades **No**
11. Cabell ros **Sí**
12. Hipopigmentació de la pell **No**
13. Mans i peus petits **Sí**
14. Escoliosi **No**

-FENOTIP CONDUCTUAL

1. Atacs de riure **Sí, sovint, però ara motivats. Abans podia riure si es feia mal.**
2. Aparença feliç **Sí**
3. Personalitat fàcilment excitable **Sí**
4. Conducta hiperactiva **Sí**
5. Dèficit d'atenció **Sí**
6. Comportaments masticatoris **No**
7. Atracció/fascinació per l'aigua **Sí**
8. Hipersensibilitat a la calor **Sí**

- ICAP- RESULTATS

	<i>Edat mesos</i>	<i>en Puntuació típica</i>
Puntuació general	20	inf.a 5
Habilitats motrius	21	inf.a 5
Social i comunicativa	14	12
Vida personal	28	9
Vida en la comunitat	16	inf.a 5

COMENTARIS Artrogriposi a les mans al néixer. Succionava i deglutia poc però bé. Als 13 mesos el valoren a neurologia : luxació de malucs bilateral, TAC normal, proves metabòliques normals, estudi cariotip normal. Estrabisme que es va corregir sol. Als 3 anys operat d'adenoides i timpanoplastia. No reacció a les vacunes de la infància. Quan era petit no suportava el contacte físic. Control d'esfínters: demana pipi des dels 11 anys.

CAS N° 5

Sexe Masculí.

Edat 2 anys 2 mesos

Pes de naixement 2950.

Edat al diagnòstic: Als 4 mesos observen els primers problemes (hipotonia), als 5 mesos es fa el diagnòstic clínic i als 8 m hi ha la confirmació de laboratori.

- **ALTERACIÓ GENÈTICA:** Deleció

- **DADES NEUROLÒGIQUES**

EEG Característic

EPILÈPSIA

- **Edat inici** 10 mesos

- **Gravetat epilèpsia** Crisis monomorfes amb bona resposta a la medicació amb monoteràpia

- **Status epilèptics** No n'ha fet.

DESENVOLUPAMENT MOTRIU Inici de la sedestació als 12 mesos. Marxa lliure encara no la fa.

TRASTORN DE SON Té un son molt irregular.

-**DESENVOLUPAMENT DEL LENGUATGE** No diu cap paraula però compren: iogurt, bany i pilota. Enten més contextualment si la situació és molt coneguda. Quan vol cridar l'atenció de l'adult llença el que té a la mà o plora.

-CARACTERÍSTIQUES FÍSQUES:

1. Microcefàlia **Sí**
2. Prognatisme **No**
3. Braquicefàlia/Occipuci pla **Sí**
4. Solc occipital **Sí**
5. Ulls blaus **Sí**
6. Albinisme ocular **No**
7. Estrabisme **Sí**
8. Macrostomia (boca gran) **No**
9. Protussió de la llengua **No**
10. Dents separades **Sí**
11. Cabell ros **Sí**
12. Hipopigmentació de la pell **Sí**
13. Mans i peus petits **Moderat**
14. Escoliosi **No**

-FENOTIP CONDUCTUAL

1. Atacs de riure **Sí**
2. Aparença feliç **Sí**
3. Personalitat fàcilment excitable **Sí**
4. Conducta hiperactiva **Sí**
5. Dèficit d'atenció **Sí**
6. Comportaments masticatoris **No**
7. Atracció/fascinació per l'aigua **Sí**
8. Hipersensibilitat a la calor **Sí**

- ICAP- RESULTATS

	<i>Edat en mesos</i>	<i>Puntuació típica</i>
Puntuació general	7	40
Habilitats motrius	13	63
Social i comunicativa	6	39
Vida personal	4	29
Vida en la comunitat	11	68

COMENTARIS Dels 6 mesos als 12 mesos febre diària per mal control de la temperatura corporal. De petit tenia molts problemes de deglució.

CAS N° 6

Sexe Masculí.

Edat 15 m (1ª visita i ICAP) , 26 m. (2ª visita)

Pes de naixement 3670

Edat al diagnòstic: Als 15 mesos (1º visita), sospita diagnòstica de S.Angelman, als 18 mesos arriba la confirmació de laboratori.

- **ALTERACIÓ GENÈTICA:** Deleció.

- **DADES NEUROLÒGIQUES**

EEG Característic

EPILÈPSIA

- **Edat inici** 24 mesos (a la primera visita no en tenia encara)

- **Gravetat epilèpsia** Crisis monomorfes amb bona resposta a la medicació.

- **Status epilèptics** No n'ha fet

DESENVOLUPAMENT MOTRIU Inici de la sedestació als 12 m. Marxa amb ajuda als 26 mesos. Marxa lliure encara no assolida.

TRASTORN DE SON No en té.

-**DESENVOLUPAMENT DEL LENGUATGE** síl.labes: pa-pa-pa, ma-ma-ma sense significat. Quan vol reclamar l'atenció de l'adult fa sons. Comença a imitar algun gest: aplaudir, despedir-se.

-CARACTERÍSTIQUES FÍSiques:

1. Microcefàlia **No**
2. Prognatisme **Sí**
3. Braquicefàlia/Occipuci pla **Sí**
4. Solc occipital **No**
5. Ulls blaus **Sí**
6. Albinisme ocular **No**
7. Estrabisme **No**
8. Macrostomia (boca gran) **Sí**
9. Protussió de la llengua **No**
10. Dents separades **Sí**
11. Cabell ros **Sí**
12. Hipopigmentació de la pell **Sí**
13. Mans i peus petits **Moderat**
14. Escoliosi **Sí**

-FENOTIP CONDUCTUAL

1. Atacs de riure **Sí**
2. Aparença feliç **Sí**
3. Personalitat fàcilment excitable **Sí**
4. Conducta hiperactiva **Sí**
5. Dèficit d'atenció **No**
6. Comportaments masticatoris **No**
7. Atracció/fascinació per l'aigua **Sí**
8. Hipersensibilitat a la calor **Sí**

- ICAP- RESULTATS

	<i>Edat en mesos</i>	<i>Puntuació típica</i>
Puntuació general	10	83
Habilitats motrius	9	76
Social i comunicativa	9	76
Vida personal	16	102
Vida en la comunitat	11	66

COMENTARIS De petit molts problemes en l'alimentació, no s'agafava al pit ni al biberó. Escoliosi postural.

Noten un canvi molt important des de l'any de vida: més connectat amb l'entorn; ara, per exemple, s'adona quan marxen els pares i manifesta discomfort.

CAS N° 7

Sexe Masculí.

Edat 9 anys

Pes de naixement 3560 gr.

Edat al diagnòstic: 7 anys

- **ALTERACIÓ GENÈTICA:** Disomia uniparental.

- **DADES NEUROLÒGIQUES**

EEG Característic

EPILEPSIA

- **Edat inici** 8 m.

- **Gravetat epilèpsia** Crisis polimorfes controlades mèdicament.

- **Status epilèptics** No n'ha fet.

DESENVOLUPAMENT MOTRIU Sedestació als 15 mesos. Marxa lliure als 7 anys.

TRASTORN DE SON Sí, des dels 2 fins els 7 anys. Son molt irregular, es despertava molt i dormia molt poques hores.

-DESENVOLUPAMENT DEL LENGUATGE No diu cap paraula. Davant de dos objectes pot escollir si l'interessa (per exemple entre natilles i pera) amb fotos no ho sap fer.

-CARACTERÍSTIQUES FÍSQUES:

1. Microcefàlia **Sí**
2. Prognatisme **No**
3. Braquicefàlia/Occipuci pla **Sí**
4. Solc occipital **Sí**
5. Ulls blaus **No**
6. Albinisme ocular **No**
7. Estrabisme **No**
8. Macrostomia (boca gran) **Sí**
9. Protussió de la llengua **No**
10. Dents separades **Sí**
11. Cabell ros **No**
12. Hipopigmentació de la pell **No**
13. Mans i peus petits **No**
14. Escoliosi **No**

-FENOTIP CONDUCTUAL

1. Atacs de riure **Sí**
2. Aparença feliç **Sí**
3. Personalitat fàcilment excitable **Sí**
4. Conducta hiperactiva **Sí**
5. Dèficit d'atenció **Sí**
6. Comportaments masticatoris **Sí**
7. Atracció/fascinació per l'aigua **Sí**
8. Hipersensibilitat a la calor **Sí**

- ICAP- RESULTATS

	<i>Edat en mesos</i>	<i>Puntuació típica</i>
Puntuació general	13	inf. 5
Habilitats motrius	10	inf. 5
Social i comunicativa	7	inf. 5
Vida personal	19	inf. 5
Vida en la comunitat	16	inf. 5

COMENTARIS . De petit no xupava ni deglutia bé. La ressonància magnètica mostra hipoplasia del cos callós i de vermis. Augment de cisterna magna.

De vegades té molt baixos els nivells en sang de carnitina i vitamina E. La mare li nota perquè es cansa més i està més irritable. Quan pren suplement i se li normalitzen millora d'estat general i el veuen més connectat.

Ha apres a nedar per sota l'aigua.

Estereotípies: es toca les pestanyes.

Té obsessió pels vídeos.

Es capaç de buscar les madalenes a l'armari corresponent.

CAS N° 8

Sexe Masculí

Edat 10 anys

Pes de naixement 3200

Edat al diagnòstic: Primera visita al neuròleg als 18 mesos. Sospita clínica i diagnòstic de laboratori als 4 anys.

- **ALTERACIÓ GENÈTICA:** Disomia uniparental

- **DADES NEUROLÒGIQUES**

EEG Característic

EPILEPSIA

- **Edat inici** 7 anys

- **Gravetat epilèpsia** Crisis polimorfes controlades mèdicament.

- **Status epilèptics** No n'ha fet

DESENVOLUPAMENT MOTRIU Deambulació autònoma als 19 mesos.

TRASTORN DE SON Mai ha dormit tota una nit seguida, però darrerament ha millorat.

-DESENVOLUPAMENT DEL LLENGUATGE Té un desenvolupament de llenguatge excepcionalment bò tenint en compte la síndrome. Algunes paraules les té molt integrades i les utilitza sempre amb sentit propositiu: “Núria”, “mama”, “papa”, “aigua”, “pà”, “sí”, “no”. Però és capaç de repetir-ne moltes més, especialment si se li marca el punt d'articulació (llavis,etc.).Es capaç de pronunciar sons fricativus i no sembla tenir la dispraxia orofacial que presenten la majoria d'aquests nens. Els pares troben que li costa recordar les paraules. De signes n'utilitza més però els pares comenten que no li troben molta més facilitat que per recordar les paraules. No els incorpora si no està molt motivat. La comprensió de paraules és molt bona.

-CARACTERÍSTIQUES FÍSIQUES:

1. Microcefàlia **Sí**
2. Prognatisme **Sí**
3. Braquicefàlia/Occipuci pla **No**
4. Solc occipital **No**
5. Ulls blaus **No**
6. Albinisme ocular **No**
7. Estrabisme **No**
8. Macrostomia (boca gran) **Sí**
9. Protussió de la llengua **Sí**
10. Dents separades **No**
11. Cabell ros **No**
12. Hipopigmentació de la pell **No**
13. Mans i peus petits **Sí**
14. Escoliosi **No**

-FENOTIP CONDUCTUAL

1. Atacs de riure **Sí**
2. Aparença feliç **Sí**
3. Personalitat fàcilment excitable **Sí**
4. Conducta hiperactiva **Sí**
5. Dèficit d'atenció **Sí**
6. Comportaments masticatoris **Sí**
7. Atracció/fascinació per l'aigua **Sí**
8. Hipersensibilitat a la calor **Sí**

- ICAP- RESULTATS

	<i>Edat en mesos</i>	<i>Puntuació típica</i>
Puntuació general	32	19
Habilitats motrius	49	39
Social i comunicativa	20	30
Vida personal	40	43
Vida en la comunitat	27	21

COMENTARIS Problemes de masticació, no de deglució o de succió. Al mes de vida ingressa una setmana per còlics derivats d'intolerància a la lactosa.

Mirant les pel·lícules de Mr. Bean o El Tricicle riu quan toca.

Passa d'estar molt tranquil a descontrolar-se quan no coneix la situació. S'emociona molt quan vé gent a casa.

Control diurn d'esfinters des dels 3 anys.

Reconeix la grafia de la "i", la "o", la "a", conceptes de "dins/fora", "dalt/baix", "gran/petit". Fa puzzles de cinc peces.

CAS N° 9

Sexe Masculí

Edat 9 anys

Pes de naixement 3500

Edat al diagnòstic: Als 6 mesos els hi cridava l'atenció la protussió lingual i el retard psicomotiru. Als 7 anys el neuròleg fa la sospita d'Angelman per la clínica. Es confirma per laboratori als 8 anys.

- **ALTERACIÓ GENÈTICA:** Deleció

- **DADES NEUROLÒGIQUES**

EEG No característic

EPILEPSIA

- **Edat inici** 5 anys

- **Gravetat epilèpsia** Crisis polimorfes controlades mèdicament.

- **Status epilèptics** No

DESENVOLUPAMENT MOTRIU Sedestació als 18 mesos. Marxa lliure als 2 anys i mig.

TRASTORN DE SON Fins els 5 anys només dormia 3 o 4 hores al dia. Després ja ha dormit sempre bé.

-**DESENVOLUPAMENT DEL LENGUATGE.** No diu cap paraula. Estan introduïnt el sistema Makaton (llenguatge de signes manuals, especialment ideat per persones amb retard mental). Fa certs gestos funcionals: "Té/dona'm", "hola/adéu" però no els utilitza sempre. Enten clarament el "no" i algunes instruccions simples: "ves a...", "posa",etc. Bàsicament es comunica agafant la mà de l'adult

-CARACTERÍSTIQUES FÍSQUES:

1. Microcefàlia **No**
2. Prognatisme **No**
3. Braquicefàlia/Occipuci pla **Sí**
4. Solc occipital **Sí**
5. Ulls blaus **Sí**
6. Albinisme ocular **No**
7. Estrabisme **No**
8. Macrostomia (boca gran) **Sí**
9. Protussió de la llengua **No**
10. Dents separades **No**
11. Cabell ros **No**
12. Hipopigmentació de la pell **Sí**
13. Mans i peus petits **Sí**
14. Escoliosi **No**

-FENOTIP CONDUCTUAL

1. Atacs de riure **Sí**
2. Aparença feliç **Sí**
3. Personalitat fàcilment excitable **Sí**
4. Conducta hiperactiva **Sí**
5. Dèficit d'atenció **Sí**
6. Comportaments masticatoris **No**
7. Atracció/fascinació per l'aigua **Sí**
8. Hipersensibilitat a la calor **Sí**

- ICAP- RESULTATS

	<i>Edat en mesos</i>	<i>Puntuació típica</i>
Puntuació general	22	inf. a 5
Habilitats motrius	20	inf. a 5
Social i comunicativa	11	inf. a 5
Vida personal	29	27
Vida en la comunitat	27	24

COMENTARIS Problemes de succió durant el primer any. Intervingut d'adenoides.

Assisteix des dels 5 anys a una escola especial.

CAS N° 10

Sexe Femení

Edat 17 anys 10 mesos

Pes de naixement 2100 gr

Edat al diagnòstic: Als 7 mesos els preocupa que no sigui i no segueixi la mirada. Als 9 mesos i mig el pediatra diagnostica retard mental. Als 15 mesos s'observa microcefàlia i es diagnostica retard mental sever. El diagnòstic etiològic als 17 anys.

- **ALTERACIÓ GENÈTICA:** Deleció

- **DADES NEUROLÒGIQUES**

EEG No característic

EPILEPSIA

- **Edat inici** 24 mesos

- **Gravetat epilèpsia** Crisis polimorfes controlades medicament

- **Status epilèptics** No n'ha fet

DESENVOLUPAMENT MOTRIU Inici de la sedestació als 15 mesos. Marxa lliure als 4 anys.

TRASTORN DE SON De bebé no dormia a les nits. Ara millor.

-DESENVOLUPAMENT DEL LENGUATGE Amb sentit diu: “papa”, “mama”, “nena”, “guapa”, “iaia”, “calla”, “Carme” i fa pocs dies ha començat a dir “Silvia”. Esporàdicament ha dit “té” i “aigua”. Pot respondre sí/no amb el cap però “només ho fa quan vol”.

-CARACTERÍSTIQUES FÍSIQUES:

1. Microcefàlia **Sí**
2. Prognatisme **Sí**
3. Braquicefàlia/Occipuci pla **Sí**
4. Solc occipital **Sí**
5. Ulls blaus **Sí**
6. Albinisme ocular **No**
7. Estrabisme **Sí**
8. Macrostomia (boca gran) **Sí**
9. Protussió de la llengua **Sí**
10. Dents separades **No**
11. Cabell ros **No**
12. Hipopigmentació de la pell **No**
13. Mans i peus petits **No**
14. Escoliosi **No**

-FENOTIP CONDUCTUAL

1. Atacs de riure **Sí**
2. Aparença feliç **Sí**
3. Personalitat fàcilment excitable **Sí**
4. Conducta hiperactiva **Sí, però ha anat millorant amb l'edat**
5. Dèficit d'atenció **Sí**
6. Comportaments masticatoris **Sí**
7. Atracció/fascinació per l'aigua **Sí**
8. Hipersensibilitat a la calor **Sí**

- ICAP- RESULTATS

	<i>Edat en mesos</i>	<i>Puntuació típica</i>
Puntuació general	23	inf a 5
Habilitats motrius	20	inf a 5
Social i comunicativa	14	inf a 5
Vida personal	40	inf a 5
Vida en la comunitat	18	inf a 5

COMENTARIS Dificultats greus d'alimentació de bebé, per problemes de succió.

Va estar a la incubadora perquè no guanyava pes. Als dos anys incia epilèpsia.

Als 7 anys es tira a una piscina i pateix un ofegament important.

Menàrquia als 13 anys.

La seva germana fa pràctiques en una escola d'educació especial, i en veure un nen amb la síndrome d'Angelman li va recordar molt. Llavors ho van consultar i confirmar.

CAS N° 11

Sexe Masculí

Edat 10 anys

Pes de naixement 3250 gr.

Edat al diagnòstic: 3 anys

- **ALTERACIÓ GENÈTICA:** Deleció

- **DADES NEUROLÒGIQUES**

EEG Característic

EPILEPSIA

- **Edat inici** 24 mesos

- **Gravetat epilèpsia** Crisis polimorfes molt rebels a la medicació.

- **Status epilèptics** Sí

DESENVOLUPAMENT MOTRIU Sedestació als 18 mesos. Als 3 anys comença a caminar amb ajuda. Marxa lliure als 6 anys.

TRASTORN DE SON Actualment acostuma a dormir 7 hores seguides, de vegades té temporades (de 15 o 20 dies) que només dorm 4 o 5 hores. No dorm mai de dia.

-**DESENVOLUPAMENT DEL LENGUATGE** Emet sons per cridar l'atenció però no diu cap paraula amb sentit. És capaç d'imitar alguna acció com aplaudir i de moure el cap per negar.

-CARACTERÍSTIQUES FÍSIQUES:

1. Microcefàlia **No**
2. Prognatisme **No**
3. Braquicefàlia/Occipuci pla **Sí**
4. Solc occipital **Sí**
5. Ulls blaus **Sí**
6. Albinisme ocular **Moderat**
7. Estrabisme **Sí**
8. Macrostomia (boca gran) **Moderat**
9. Protussió de la llengua **Moderat**
10. Dents separades **Sí**
11. Cabell ros **Sí**
12. Hipopigmentació de la pell **Sí**
13. Mans i peus petits **Sí**
14. Escoliosi **Sí**

-FENOTIP CONDUCTUAL

1. Atacs de riure **Sí**
2. Aparença feliç **Sí**
3. Personalitat fàcilment excitable **Sí**
4. Conducta hiperactiva **Sí**
5. Dèficit d'atenció **Sí**
6. Comportaments masticatoris **No**
7. Atracció/fascinació per l'aigua **Sí**
8. Hipersensibilitat a la calor **Sí, una mica.**

- ICAP- RESULTATS

	<i>Edat en mesos</i>	<i>Puntuació típica</i>
Puntuació general	16	inf a 5
Habilitats motrius	14	inf a 5
Social i comunicativa	11	inf a 5
Vida personal	26	21
Vida en la comunitat	11	inf a 5

COMENTARIS Als 8-9 mesos es comencen a amoïnar perquè no es manté assegut

CAS N° 12

Sexe Femení.

Edat 8 anys 8 mesos

Pes de naixement 2800 gr.

Edat al diagnòstic: Confirmació als 3 anys. Problemes des dels 8 mesos.

- **ALTERACIÓ GENÈTICA:** Deleció

- **DADES NEUROLÒGIQUES**

EEG No es coneix

EPILÈPSIA

- **Edat inici** 2 anys i mig

- **Gravetat epilèpsia** Crisis polimorfes controlades mèdicament

- **Status epilèptics** No

DESENVOLUPAMENT MOTRIU Inici de la sedestació als 18 mesos. Inici de la marxa als 2 anys i mig.

TRASTORN DE SON. Sempre ha tingut el son molt desorganitzat.

-DESENVOLUPAMENT DEL LENGUATGE Diu: papa,mama, Pepe, paper. De vegades amb significat. La seva forma habitual de fer-se entendre és agafar l'adult i portar-lo cap on vol. Es capaç d'indicar "no" amb el cap. Imita alguna acció, com despedir-se. Noten que la comprensió millora molt amb els anys.

-CARACTERÍSTIQUES FÍSIQUES:

1. Microcefàlia **No**
2. Prognatisme **Sí**
3. Braquicefàlia/Occipuci pla **No**
4. Solc occipital **No**
5. Ulls blaus **Sí**
6. Albinisme ocular
7. Estrabisme **Sí**
8. Macrostomia (boca gran) **Sí**
9. Protussió de la llengua **Sí**
10. Dents separades **Moderat**
11. Cabell ros **Sí**
12. Hipopigmentació de la pell **Sí**
13. Mans i peus petits **No**
14. Escoliosi **No**

-FENOTIP CONDUCTUAL

1. Atacs de riure **No**
2. Aparença feliç **Sí**
3. Personalitat fàcilment excitable **Sí**
4. Conducta hiperactiva **Sí**
5. Dèficit d'atenció **Sí**
6. Comportaments masticatoris **No**
7. Atracció/fascinació per l'aigua **Sí**
8. Hipersensibilitat a la calor **No**

- ICAP- RESULTATS

	<i>Edat en mesos</i>	<i>Puntuació típica</i>
Puntuació general	24	inf. a 5
Habilitats motrius	25	9
Social i comunicativa	16	11
Vida personal	33	40
Vida en la comunitat	18	10

COMENTARIS Sap desvestir-se sola i col.labora en vestir-se. Utilitza la forquilla però encara li costa menjar amb cullera. Sovint es xupa la roba. Li agrada molt pintar i guixar fulls.

CAS N° 13

Sexe Masculí

Edat 8 anys

Pes de naixement 3360 gr.

Edat al diagnòstic: Primers problemes als 6-7 mesos. Diagnòstic clínic i de laboratori als 7 anys.

- **ALTERACIÓ GENÈTICA:** Deleció

- **DADES NEUROLÒGIQUES**

EEG: No es coneix

EPILEPSIA

- **Edat inici** 18 mesos

- **Gravetat epilèpsia** Crisis polimorfes controlades medicament

- **Status epilèptics** No n'ha fet.

DESENVOLUPAMENT MOTRIU Sedestació lliure als 12 mesos. Als dos anys marxa amb ajuda. Regressió per crisi d'ennuegament amb asfixia severa. Recupera la marxa amb ajuda als cinc anys. Encara no marxa lliure.

TRASTORN DE SON Dorm bé però necessita adormir-se acompanyat.

-**DESENVOLUPAMENT DEL LENGUATGE** Mai ha dit cap paraula. La comprensió està molt lligada al contexte.

-CARACTERÍSTIQUES FÍSIQUES:

1. Microcefàlia **No**
2. Prognatisme **No**
3. Braquicefàlia/Occipuci pla **No**
4. Solc occipital **No**
5. Ulls blaus **No**
6. Albinisme ocular **Moderat**
7. Estrabisme **Sí**
8. Macrostomia (boca gran) **Sí**
9. Protussió de la llengua **Sí**
10. Dents separades **Sí**
11. Cabell ros **No**
12. Hipopigmentació de la pell **No**
13. Mans i peus petits **Moderat**
14. Escoliosi **No**

-FENOTIP CONDUCTUAL

1. Atacs de riure **Sí**
2. Aparença feliç **Sí**
3. Personalitat fàcilment excitable **Sí, molt.**
4. Conducta hiperactiva **Sí**
5. Dèficit d'atenció **Sí**
6. Comportaments masticatoris **No**
7. Atracció/fascinació per l'aigua **Sí**
8. Hipersensibilitat a la calor **No**

- ICAP- RESULTATS

	<i>Edat en mesos</i>	<i>Puntuació típica</i>
Puntuació general	13	inf.a 5
Habilitats motrius	13	inf.a 5
Social i comunicativa	8	inf.a 5
Vida personal	21	16
Vida en la comunitat	11	inf.a 5

COMENTARIS Embarç mal tolerat amb diabetis gestacional i anèmia. Part per cesàrea per presentació anòmala. Es va considerar normal durant els cinc primers mesos, arrel de la primera vacuna presenta episodis compatibles amb espasmes infantils i fa una regressió. Als 7 mesos és estudiat per primera vegada, s'observa hipotonia i dèficit cognitiu. Es practiquen llavors EEG que resulta normal, screening metabòlic i cariotip també normals i TAC cranial que mostra una acusada dilatació ventricular.

CAS N° 14

Sexe Femení.

Edat 2 anys 4 mesos

Pes de naixament 3260 gr.

Edat al diagnòstic: Edat de diagnòstic clínic als 18 mesos i confirmat al mateix temps.

- **ALTERACIÓ GENÈTICA:** Deleció.

- **DADES NEUROLÒGIQUES**

EEG El primer EEG va resultar normal. El segon, als 17 m. característic.

EPILEPSIA

- **Edat inici** 2 anys 6 mesos

- **Gravetat epilèpsia** Crisis monomorfes no medicades.

- **Status epilèptics** No n'ha fet.

DESENVOLUPAMENT MOTRIU Sedestació als 2 anys. Encara no ha iniciat la marxa.

TRASTORN DE SON En general no, però alguna vegada li costa adormir-se

-**DESENVOLUPAMENT DEL LENGUATGE** Emet pocs sons i des de l'operació de fenedura palatina encara menys. Pica a la taula com per signe de demanar menjar, pica ràpid si en vol més.

-CARACTERÍSTIQUES FÍSQUES:

1. Microcefàlia **Sí**
2. Prognatisme **No**
3. Braquicefàlia/Occipuci pla **Sí**
4. Solc occipital **Moderat**
5. Ulls blaus **Sí**
6. Albinisme ocular **No valorat**
7. Estrabisme **Sí**
8. Macrostomia (boca gran) **No**
9. Protussió de la llengua **Sí**
10. Dents separades **No**
11. Cabell ros **Sí**
12. Hipopigmentació de la pell **Sí**
13. Mans i peus petits **Sí**
14. Escoliosi **No**

-FENOTIP CONDUCTUAL

1. Atacs de riure **No**
2. Aparença feliç **Sí**
3. Personalitat fàcilment excitable **Sí**
4. Conducta hiperactiva **Sí**
5. Dèficit d'atenció **Sí**
6. Comportaments masticatoris **No**
7. Atracció/fascinació per l'aigua **Sí**
8. Hipersensibilitat a la calor **No**

- ICAP- RESULTATS

	<i>Edat en mesos</i>	<i>Puntuació típica</i>
Puntuació general	12	57
Habilitats motrius	11	51
Social i comunicativa	5	35
Vida personal	19	84
Vida en la comunitat	11	66

COMENTARIS. En l'entrevista quan els hi pregunto si fa aleteigs amb les mans i jo faig el gest la nena ho imita espontàniament.

Estira els cabells com a conducta per acostar a l'altre.

Fenedura palatina intervinguda.

Otitis greus operada per posar-li drenatges transtimpànics.

CAS N° 15

Sexe Femení.

Edat 5 anys

Pes de naixement 2400gr.

Edat al diagnòstic: Diagnòstic clínic als 12m. Diagnòstic de laboratori als 18m.

- **ALTERACIÓ GENÈTICA:** Deleció

- **DADES NEUROLÒGIQUES**

EEG No es coneix

EPILEPSIA

- **Edat inici** 24 m.

- **Gravetat epilèpsia** Crisis polimorfes controlades medicament

- **Status epilèptics** No n'ha fet

DESENVOLUPAMENT MOTRIU Sedestació als 12 mesos. Inici marxa als 3 anys.

TRASTORN DE SON Actualment no, abans es despertava moltes vegades durant la nit.

-DESENVOLUPAMENT DEL LENGUATGE Va iniciar les primeres paraules als 3 anys i mig. Ara diu: mama, papa, aigua.guapa, Lídia, Laia, Eva, guau. Amb valor propositiu. Utilitza també un plafó amb fotos per comunicar-se (escull, per exemple, opcions de menjar) també fa algun gest amb valor comunicatiu: per pipí, per anar-se a banyar i per demanar més.

-CARACTERÍSTIQUES FÍSQUES:

1. Microcefàlia **Sí**
2. Prognatisme **No**
3. Braquicefàlia/Occipuci pla **Moderat**
4. Solc occipital **No**
5. Ulls blaus **No**
6. Albinisme ocular **No**
7. Estrabisme **Sí**
8. Macrostomia (boca gran) **Sí**
9. Protussió de la llengua **No**
10. Dents separades **Sí**
11. Cabell ros **Sí**
12. Hipopigmentació de la pell **Sí**
13. Mans i peus petits **No**
14. Escoliosi **No**

-FENOTIP CONDUCTUAL

1. Atacs de riure **Sí**
2. Aparença feliç **Sí**
3. Personalitat fàcilment excitable **Sí.**
4. Conducta hiperactiva **Sí**
5. Dèficit d'atenció **Sí**
6. Comportaments masticatoris **Sí, a temporades.**
7. Atracció/fascinació per l'aigua **Sí**
8. Hipersensibilitat a la calor **Sí**

- ICAP- RESULTATS

	<i>Edat en mesos</i>	<i>Puntuació típica</i>
Puntuació general	24	28
Habilitats motrius	31	45
Social i comunicativa	14	inf. a 5
Vida personal	34	56
Vida en la comunitat	18	32

COMENTARIS Quan li agrada un troç d'una pel·lícula de video fa córrer la cinta fins que surt aquell troç.

Pot arribar a plorar d'emoció quan veu a algú que feia temps que no veia.

CAS N° 16

Sexe Femení

Edat 23 mesos (1^a visita i ICAP)

Pes de naixement 2850gr.

Edat al diagnòstic: Diagnòstic clínic als 11 mesos. De laboratori als 13 mesos.

- **ALTERACIÓ GENÈTICA:** Deleció

- **DADES NEUROLÒGIQUES**

EEG Característic

EPILÈPSIA

- **Edat inici** 24 mesos

- **Gravetat epilèpsia** Crisis monomorfes amb bona resposta a la medicació.

- **Status epilèptics** No n'ha fet mai

DESENVOLUPAMENT MOTRIU Sedestació lliure als 13-14 mesos. Marxa lliure als 3 anys 4 mesos.

TRASTORN DE SON No

-**DESENVOLUPAMENT DEL LENGUATGE** Fa sons aïllats i síl.labes per requerir a l'adult si no està a la vista. La comprensió és molt més bona que l'expressió, enten no només pel contexte. Ha iniciat comunicació amb símbols i els utilitza per fer demandes concretes.

-CARACTERÍSTIQUES FÍSQUES:

1. Microcefàlia **No**
2. Prognatisme **No**
3. Braquicefàlia/Occipuci pla **Sí**
4. Solc occipital **Sí**
5. Ulls blaus **Sí**
6. Albinisme ocular **No**
7. Estrabisme **Sí**
8. Macrostomia (boca gran) **Sí**
9. Protussió de la llengua **Sí**
10. Dents separades **No**
11. Cabell ros **Sí**
12. Hipopigmentació de la pell **Sí**
13. Mans i peus petits **No**
14. Escoliosi

-FENOTIP CONDUCTUAL

1. Atacs de riure **No. Alguna vegada de petita però no gaire.**
2. Aparença feliç **Sí.**
3. Personalitat fàcilment excitable **Sí, però va controlant més.**
4. Conducta hiperactiva **Sí.**
5. Dèficit d'atenció **No.**
6. Comportaments masticatoris **No**
7. Atracció/fascinació per l'aigua **No, però li agrada.**
8. Hipersensibilitat a la calor **No.**

- ICAP- RESULTATS

	<i>Edat en mesos</i>	<i>Puntuació típica</i>
Puntuació general	23	65
Habilitats motrius	23	73
Social i comunicativa	16	50
Vida personal	33	86
Vida en la comunitat	18	63

COMENTARIS Des de ben petita mostra molt bona connexió amb l'entorn. Està molt pendent de l'adult i es fa entendre com sigui. El seu nivell global és molt bò dins de la síndrome que pateix.

CAS N° 17

Sexe Masculí

Edat 10 anys

Pes de naixement 3100gr.

Edat al diagnòstic: Sospita clínica als 5 anys. Confirmació de laboratori als 10 anys.

- **ALTERACIÓ GENÈTICA:** Deleció

- **DADES NEUROLÒGIQUES**

EEG No característic

EPILEPSIA

- **Edat inici** 18 mesos

- **Gravetat epilèpsia** Crisis polimorfes controlades mèdicament. Porta 4 anys sense crisis

- **Status epilèptics** Status de somnolència.

DESENVOLUPAMENT MOTRIU Sedestació als 8 mesos. Marxa autònoma als 11 anys.

TRASTORN DE SON Abans sí, moltes dificultats per dormir i conductes distorsionadores durant la nit. Ara força bé.

-DESENVOLUPAMENT DEL LENGUATGE Actualment mostra bona comprensió tan contextual com de paraules. Quan el nen tenia cinc anys la mare escriu: “t’agafa la mà perquè facis el que ell vol fer. Sempre has de ser tú i ell continua tenint problemes per usar les mans. Pica a la taula o al terra per demanar alguna cosa”

-CARACTERÍSTIQUES FÍSIQUES:

1. Microcefàlia **Sí**
2. Prognatisme **Moderat**
3. Braquicefàlia/Occipuci pla **Moderat**
4. Solc occipital **No**
5. Ulls blaus **No**
6. Albinisme ocular **No**
7. Estrabisme **No**
8. Macrostomia (boca gran) **Sí**
9. Protussió de la llengua **Sí**
10. Dents separades **Sí**
11. Cabell ros **No**
12. Hipopigmentació de la pell **No**
13. Mans i peus petits **No.**
14. Escoliosi **Sí**

-FENOTIP CONDUCTUAL

1. Atacs de riure **Sí, però amb motiu**
2. Aparença feliç **Sí**
3. Personalitat fàcilment excitable **Sí**
4. Conducta hiperactiva **Sí**
5. Dèficit d'atenció **Sí**
6. Comportaments masticatoris **Sí**
7. Atracció/fascinació per l'aigua **Sí**
8. Hipersensibilitat a la calor **No**

- ICAP- RESULTATS

	<i>Edat en mesos</i>	<i>Puntuació típica</i>
Puntuació general	23	inf. a 5
Habilitats motrius	31	inf. a 5
Social i comunicativa	12	7
Vida personal	32	26
Vida en la comunitat	18	inf. a 5

COMENTARIS . De bebé molt mala salut: ingressos freqüents per problemes respiratoris. Als pares els hi crida l'atenció als dos mesos perquè no es distreu ni amb les mans ni amb les fulles dels arbres quan es mouen. La mare comenta que als sis mesos, observant el calendari del desenvolupament normal, constaten que el nen no fa les coses que toquen. Els preocupava que podia no respondre a sorolls molt forts i en canvi, de vegades, sentia sorolls pràcticament imperceptibles. Es mostrava molt irritable i amb greus dificultats per dormir.

Del diari de la mare de quan el nen tenia 11 mesos: “ És bastant desesperant: no li agrada que l'agafis a coll, el canvies si està mullat i tampoc, li dones de menjar i tampoc, li cantes, tampoc, l'acarones, tampoc, el deixes sol, tampoc: què fem?”

CAS N° 18

Sexe Masculí

Edat 4 anys

Pes de naixement 3340gr.

Edat al diagnòstic: Diagnòstic clínic a l'any. Confirmació de laboratori als 3 anys.

- **ALTERACIÓ GENÈTICA:** Deleció

- **DADES NEUROLÒGIQUES**

EEG Característic.
EPILEPSIA

- **Edat inici** 34 mesos

- **Gravetat epilèpsia** Crisis polimorfes controlades mèdicament

- **Status epilèptics** No

DESENVOLUPAMENT MOTRIU Sedestació als 12 mesos. Inici de la marxa lliure als 30 mesos.

TRASTORN DE SON Sí, es desperta moltes vegades durant la nit.

-DESENVOLUPAMENT DEL LENGUATGE Es capaç d'escollir opcions amb objectes reals en miniatura. Fa molts sons però no diu cap paraula. Per atraure l'atenció de l'adult el busca amb la mirada. Comença a imitar accions com aplaudir.

-CARACTERÍSTIQUES FÍSQUES:

1. Microcefàlia **Sí**
2. Prognatisme **No**
3. Braquicefàlia/Occipuci pla **No**
4. Solc occipital **No**
5. Ulls blaus **No**
6. Albinisme ocular **No**
7. Estrabisme **Sí**
8. Macrostomia (boca gran) **Sí**
9. Protussió de la llengua **Sí**
10. Dents separades **Sí**
11. Cabell ros **No**
12. Hipopigmentació de la pell **No**
13. Mans i peus petits **Sí**
14. Escoliosi **No**

-FENOTIP CONDUCTUAL

1. Atacs de riure **Sí, però amb motiu.**
2. Aparença feliç **Sí.**
3. Personalitat fàcilment excitable **Sí**
4. Conducta hiperactiva **Sí**
5. Dèficit d'atenció **Sí, però ha anat millorant**
6. Comportaments masticatoris **No**
7. Atracció/fascinació per l'aigua **Sí, sempre va buscant aixetes**
8. Hipersensibilitat a la calor **Sí**

- ICAP- RESULTATS

	<i>Edat en mesos</i>	<i>Puntuació típica</i>
Puntuació general	12	29
Habilitats motrius	16	51
Social i comunicativa	8	23
Vida personal	13	44
Vida en la comunitat	11	30

COMENTARIS Comença a treure's peces de roba tot sol. Assisteix a una escola d'educació especial on li treballen comunicació augmentativa i els pares noten molt canvi des de que ho fan: el veuen molt més tranquil i situat.

CAS N° 19

Sexe Femení

Edat 9 anys 4 mesos

Pes de naixement 3029gr.

Edat al diagnòstic: Clínic als 2 anys 2 mesos. De laboratori als 4 anys.

- **ALTERACIÓ GENÈTICA:** Deleció

- **DADES NEUROLÒGIQUES**

EEG Característic
EPILEPSIA

- **Edat inici** 15 mesos

- **Gravetat epilèpsia** Crisis rebels a la medicació

- **Status epilèptics** No n'ha tingut.

DESENVOLUPAMENT MOTRIU Sedestació als 2 anys. Marxa amb ajuda des dels 7 anys.

TRASTORN DE SON Dorm molt poc, màxim cinc hores. Però es queda tranquil.la al llit.

-**DESENVOLUPAMENT DEL LENGUATGE** Diu “mama” de vegades amb valor propositiu. Rondina si té sed, gana, està cansada o té son. Quan vol alguna cosa de l'adult l'agafa del braç i li porta.

-CARACTERÍSTIQUES FÍSQUES:

1. Microcefàlia **Sí**
2. Prognatisme **Sí**
3. Braquicefàlia/Occipuci pla **Sí**
4. Solc occipital **No**
5. Ulls blaus **Sí**
6. Albinisme ocular **No**
7. Estrabisme **No**
8. Macrostomia (boca gran) **Sí**
9. Protussió de la llengua **Moderat**
10. Dents separades **Sí**
11. Cabell ros **No**
12. Hipopigmentació de la pell **Sí**
13. Mans i peus petits **Moderat**
14. Escoliosi **No**

-FENOTIP CONDUCTUAL

1. Atacs de riure **Sí**
2. Aparença feliç **Sí**
3. Personalitat fàcilment excitable **Sí**
4. Conducta hiperactiva **Sí**
5. Dèficit d'atenció **Sí**
6. Comportaments masticatoris **Sí**
7. Atracció/fascinació per l'aigua **Sí**
8. Hipersensibilitat a la calor **Sí**

- ICAP- RESULTATS

	<i>Edat en mesos</i>	<i>Puntuació típica</i>
Puntuació general	13	inf.a 5
Habilitats motrius	12	inf.a 5
Social i comunicativa	8	inf.a 5
Vida personal	21	8
Vida en la comunitat	11	inf.a 5

COMENTARIS Al naixement detecten macroglosia. Hi ha dificultats en l'alimentació des del principi. No prenia bé el biberó i li costava empassar. Des dels 2-3 mesos d'edat els hi crida l'atenció la poca activitat i la manca de contacte ambiental. Refereixen també tremolors a les quatre extremitats. Crida l'atenció (en un informe d'hospitalització dels 2 anys) que només riu, no plora en cap moment.

CAS N° 20

Sexe Masculí

Edat 4 anys 4 mesos

Pes de naixement 2400gr.

Edat al diagnòstic: 2 anys 4 mesos

- **ALTERACIÓ GENÈTICA:** Deleció

- **DADES NEUROLÒGIQUES**

EEG Característic

EPILEPSIA

- **Edat inici** 16 mesos

- **Gravetat epilèpsia** Polimorfes rebels a la medicació.

- **Status epilèptics** No

DESENVOLUPAMENT MOTRIU Inici sedestació als 18 mesos. Marxa lliure encara no assolida

TRASTORN DE SON Sí, però fa molt poc; només unes setmanes.

-**DESENVOLUPAMENT DEL LENGUATGE** No diu cap paraula.

-CARACTERÍSTIQUES FÍSQUES:

1. Microcefàlia **No**
2. Prognatisme **Sí**
3. Braquicefàlia/Occipuci pla **Sí**
4. Solc occipital **Sí**
5. Ulls blaus **No**
6. Albinisme ocular **No**
7. Estrabisme **No**
8. Macrostomia (boca gran) **No**
9. Protussió de la llengua **No**
10. Dents separades **No**
11. Cabell ros **Sí**
12. Hipopigmentació de la pell **No**
13. Mans i peus petits **Moderat**
14. Escoliosi **No**

-FENOTIP CONDUCTUAL

1. Atacs de riure **No**
2. Aparença feliç **Sí**
3. Personalitat fàcilment excitable **Sí**
4. Conducta hiperactiva **Sí**
5. Dèficit d'atenció **Sí**
6. Comportaments masticatoris **Sí**
7. Atracció/fascinació per l'aigua **Sí**
8. Hipersensibilitat a la calor **No**

- ICAP- RESULTATS

	<i>Edat en mesos</i>	<i>Puntuació típica</i>
Puntuació general	15	38
Habilitats motrius	11	31
Social i comunicativa	7	13
Vida personal	24	63
Vida en la comunitat	18	58

COMENTARIS Fórceps i volta de cordó. Ja a la maternitat era molt ploraner, mala succió de pit i biberó. Poc augment ponderal.

Als 7-8m una ecografia cerebral mostra atrofia cortical.

Va a una aula especial dins l'escola normal. A la guarderia el notaven molt inquiet ara hi va més de gust.

El noten més connectat i amb més interès que quan era petit: busca les joguines,etc.

CAS N° 21

Sexe Femení

Edat 14 anys 7 mesos

Pes de naixement 2600gr.

Edat al diagnòstic: Primers problemes als 6-7- mesos. Als 9 mesos diagnòstic de retard mental. Diagnòstic de síndrome d'Angelman als 13 anys.

- **ALTERACIÓ GENÈTICA:** Deleció

- **DADES NEUROLÒGIQUES**

EEG No característic

EPILEPSIA

- **Edat inici** Als 5 anys

- **Gravetat epilèpsia** Crisis rebels a la medicació

- **Status epilèptics** No n'ha fet

DESENVOLUPAMENT MOTRIU Control cefàlic als 8 mesos. Sedestació als 2 anys. Marxa lliure als 3 anys i mig.

TRASTORN DE SON Sí.

-**DESENVOLUPAMENT DEL LENGUATGE** Diu mama, papa, tata, no sempre amb valor propositiu. Compren molt més del que pot expressar.

-CARACTERÍSTIQUES FÍSQUES:

1. Microcefàlia **Sí**
2. Prognatisme **Moderat**
3. Braquicefàlia/Occipuci pla **Sí**
4. Solc occipital **No**
5. Ulls blaus **Sí**
6. Albinisme ocular **No valorat**
7. Estrabisme **No**
8. Macrostomia (boca gran) **Sí**
9. Protussió de la llengua **Sí**
10. Dents separades **Sí**
11. Cabell ros **Sí**
12. Hipopigmentació de la pell **Sí**
13. Mans i peus petits **No**
14. Escoliosi **Sí**

-FENOTIP CONDUCTUAL

1. Atacs de riure **Sí**
2. Aparença feliç **Sí**
3. Personalitat fàcilment excitable **No**
4. Conducta hiperactiva **Sí, però abans més.**
5. Dèficit d'atenció **Sí**
6. Comportaments masticatoris **No**
7. Atracció/fascinació per l'aigua **Sí**
8. Hipersensibilitat a la calor **Sí**

- ICAP- RESULTATS

	<i>Edat en mesos</i>	<i>Puntuació típica</i>
Puntuació general	21	inf. a 5
Habilitats motrius	21	inf. a 5
Social i comunicativa	11	inf. a 5
Vida personal	25	inf. a 5
Vida en la comunitat	27	5

COMENTARIS Escoliosi que precisa corsé. Peus plans. Miopia important (23-24 dioptries)

CAS N° 22

Sexe Masculí

Edat 13 anys

Pes de naixement 3300 gr.

Edat al diagnòstic: Als 6 mesos els preocupa el desenvolupament psicomotor lent. Als 7 anys, diagnòstic clínic i de laboratori.

- **ALTERACIÓ GENÈTICA:** Deleció

- **DADES NEUROLÒGIQUES**

EEG Característic

EPILEPSIA

- **Edat inici** 15 mesos

- **Gravetat epilèpsia** Crisis polimorfes controlades mèdicament

- **Status epilèptics** No n'ha fet

DESENVOLUPAMENT MOTRIU Als 2 anys comença a seure però amb algú al darrera. Marxa lliure als 7 anys.

TRASTORN DE SON Abans sí. Actualment controlat.

-**DESENVOLUPAMENT DEL LENGUATGE** La comprensió és clarament superior a l'expressió; de vegades veu programes a la televisió i riu quan toca

-CARACTERÍSTIQUES FÍSQUES:

1. Microcefàlia **No**
2. Prognatisme **Sí**
3. Braquicefàlia/Occipuci pla **No**
4. Solc occipital **Sí**
5. Ulls blaus **Sí**
6. Albinisme ocular **No**
7. Estrabisme **Sí, ara curat.**
8. Macrostomia (boca gran) **Moderat**
9. Protussió de la llengua **Sí**
10. Dents separades **No**
11. Cabell ros **No**
12. Hipopigmentació de la pell **Sí**
13. Mans i peus petits **Moderat**
14. Escoliosi **Moderat**

-FENOTIP CONDUCTUAL

1. Atacs de riure **Sí, però amb causa.**
2. Aparença feliç **Sí**
3. Personalitat fàcilment excitable **Sí**
4. Conducta hiperactiva **Sí**
5. Dèficit d'atenció **Sí**
6. Comportaments masticatoris **Sí**
7. Atracció/fascinació per l'aigua **Sí**
8. Hipersensibilitat a la calor **Sí**

- ICAP- RESULTATS

	<i>Edat en mesos</i>	<i>Puntuació típica</i>
Puntuació general	21	inf. a 5
Habilitats motrius	26	inf. a 5
Social i comunicativa	11	inf. a 5
Vida personal	34	10
Vida en la comunitat	14	inf. a 5

COMENTARIS La mare va sospitar el que tenia el seu fill per un programa de la televisió i va anar a consultar el metge.

De petit tenia molts problemes de succió i deglució.

Als 6 mesos una ecografia cerebral mostra atrofia cortical.

CAS N° 23

Sexe Masculí

Edat 15 anys 4 mesos

Pes de naixement 2850 gr.

Edat al diagnòstic: Als 14 anys coincideix en un parc amb una altra mare d'un nen amb la síndrome i és ella qui li diu que potser ho té. Confirmat el mateix any per laboratori.

- **ALTERACIÓ GENÈTICA:** Deleció

- **DADES NEUROLÒGIQUES**

EEG Característic

EPILEPSIA

- **Edat inici** 18 mesos

- **Gravetat epilèpsia** Crisi polimorfes controlades mèdicament i síndrome de West

- **Status epilèptics** No

DESENVOLUPAMENT MOTRIU Marxa lliure als 2 anys i mig.

TRASTORN DE SON No en té.

-**DESENVOLUPAMENT DEL LENGUATGE** Diu alguna paraula “mama”, “papa”, “agua”, “apa (per guapa)” però no sempre amb significat. Comprensió de paraules molt bona encara que no sigui contextuada. Relaciona paraula i dibuix o símbol. Utilitza gestos i plafó SPC per comunicar-se; es fa entendre bé inclús per persones que no el coneixen.

-CARACTERÍSTIQUES FÍSiques:

1. Microcefàlia **No**
2. Prognatisme **Sí**
3. Braquicefàlia/Occipuci pla **Sí**
4. Solc occipital **Moderat**
5. Ulls blaus **Sí**
6. Albinisme ocular
7. Estrabisme **No**
8. Macrostomia (boca gran) **Sí**
9. Protussió de la llengua **No**
10. Dents separades **Moderat**
11. Cabell ros **Sí**
12. Hipopigmentació de la pell **Sí**
13. Mans i peus petits **No**
14. Escoliosi **No**

-FENOTIP CONDUCTUAL

1. Atacs de riure **Sí**
2. Aparença feliç **Sí**
3. Personalitat fàcilment excitable **Sí**
4. Conducta hiperactiva **Sí**
5. Dèficit d'atenció **Sí**
6. Comportaments masticatoris **No**
7. Atracció/fascinació per l'aigua **Sí**
8. Hipersensibilitat a la calor **Sí**

- ICAP- RESULTATS

	<i>Edat en mesos</i>	<i>Puntuació típica</i>
Puntuació general	27	inf. a 5
Habilitats motrius	31	inf. a 5
Social i comunicativa	17	9
Vida personal	42	16
Vida en la comunitat	18	inf. a 5

COMENTARIS Crida l'atenció la comprensió del llenguatge oral i la utilització de gestos i símbols per fer-se entendre.

CAS N° 24

Sexe Masculí

Edat 17 anys

Pes de naixement 3100gr.

Edat al diagnòstic: Als 16 anys confirmació de laboratori

- **ALTERACIÓ GENÈTICA:** Deleció.

- DADES NEUROLÒGIQUES

EEG Característic

EPILEPSIA

- **Edat inici** 15 mesos, després de la vacuna del xarrampió.

- **Gravetat epilèpsia** Crisis polimorfes controlades mèdicament.

- **Status epilèptics** No

DESENVOLUPAMENT MOTRIU Inici sedestació 12 mesos. Inici marxa 3 anys.

TRASTORN DE SON De petit sí, ara dorm bé.

-DESENVOLUPAMENT DEL LENGUATGE Diu: Papa, mama, Pepe, agua , yaya però no sempre amb valor propositiu.

-CARACTERÍSTIQUES FÍSiques:

1. Microcefàlia **Sí**
2. Prognatisme **Moderat**
3. Braquicefàlia/Occipuci pla **Sí**
4. Solc occipital **No**
5. Ulls blaus **No**
6. Albinisme ocular **No**
7. Estrabisme **No**
8. Macrostomia (boca gran) **Sí**
9. Protussió de la llengua **Sí**
10. Dents separades **Sí**
11. Cabell ros **No**
12. Hipopigmentació de la pell **Moderat**
13. Mans i peus petits **No**
14. Escoliosi **No**

-FENOTIP CONDUCTUAL

1. Atacs de riure **Sí**
2. Aparença feliç **Sí**
3. Personalitat fàcilment excitable **Sí**
4. Conducta hiperactiva **No**
5. Dèficit d'atenció **No**
6. Comportaments masticatoris **Sí**
7. Atracció/fascinació per l'aigua **Sí**
8. Hipersensibilitat a la calor **Sí**

. ICAP- RESULTATS

	<i>Edat en mesos</i>	<i>Puntuació típica</i>
Puntuació general	19	inf. 5
Habilitats motrius	19	inf. 5
Social i comunicativa	9	inf. 5
Vida personal	31	inf. 5
Vida en la comunitat	18	inf. 5

COMENTARIS Li agrada molt escoltar música i mirar revistes.S'entreté amb joguines i mirant a televisió; de vegades riu mirant la tele però sense motiu.

CAS N° 25

Sexe Masculí

Edat 21 mesos

Pes de naixement 3000 gr.

Edat al diagnòstic: Als 5 mesos l'àvia nota que alguna cosa no va bé. Als 6 mesos els diagnostiquen de retard mental. Als 8 mesos d'atrofia cortical. Als 15 mesos diagnòstic clínic i de laboratori.

- **ALTERACIÓ GENÈTICA:** Deleció

- **DADES NEUROLÒGIQUES**

EEG No típic

EPILEPSIA

- **Edat inici** 18 mesos

- **Gravetat epilèpsia** Crisis monomorfes amb bona resposta a la medicació.

- **Status epilèptics** No

DESENVOLUPAMENT MOTRIU Sedestació als 20 mesos. Marxa encara no.

TRASTORN DE SON Sí, son fragmentat.

-**DESENVOLUPAMENT DEL LLENGUATGE** No diu cap paraula, només emet sons. Es fa entendre amb mirades i movent la mà de l'adult. Enten gestos de té/ dona'm.

-CARACTERÍSTIQUES FÍSIQUES:

1. Microcefàlia **Sí**
2. Prognatisme **No**
3. Braquicefàlia/Occipuci pla **Sí**
4. Solc occipital **Sí**
5. Ulls blaus **No**
6. Albinisme ocular **No**
7. Estrabisme **Sí**
8. Macrostomia (boca gran) **Sí**
9. Protussió de la llengua **No**
10. Dents separades **Sí**
11. Cabell ros **Moderat**
12. Hipopigmentació de la pell **Sí**
13. Mans i peus petits **Moderat**
14. Escoliosi **No**

-FENOTIP CONDUCTUAL

1. Atacs de riure **Sí, però amb motiu**
2. Aparença feliç **Sí**
3. Personalitat fàcilment excitable **No**
4. Conducta hiperactiva **Sí**
5. Dèficit d'atenció **No**
6. Comportaments masticatoris **No**
7. Atracció/fascinació per l'aigua **Sí**
8. Hipersensibilitat a la calor **Sí**

ICAP- RESULTATS

	<i>Edat en mesos</i>	<i>Puntuació típica</i>
Puntuació general	12	69
Habilitats motrius	11	64
Social i comunicativa	9	60
Vida personal	16	89
Vida en la comunitat	11	69

COMENTARIS Crida l'atenció el fet que porta ulleres i no se les treu.

CAS N° 26

Sexe Femení

Edat 7 anys

Pes de naixement 2600

Edat al diagnòstic: Problemes des de sempre perquè al néixer va ingressar per prematura. Atribuïen els problemes a que la mare va patir varicel·la durant l'embarç. Fins als gairebé 7 anys no han sabut el diagnòstic.

- **ALTERACIÓ GENÈTICA:** Deleció

- **DADES NEUROLÒGIQUES**

EEG No característic

EPILEPSIA

- **Edat inici** 3 anys

- **Gravetat epilèpsia** Crisis rebels a la medicació

- **Status epilèptics** No n'ha fet

DESENVOLUPAMENT MOTRIU Sedestació als 12 mesos. Marxa amb ajuda als 2 anys, marxa lliure encara no la fa.

TRASTORN DE SON Sí, mai ha dormit una nit sencera.

-**DESENVOLUPAMENT DEL LLENGUATGE** Diu tata, papa, titi sense valor propositiu. Sembla que no tingui gaire interès per l'entorn.

-CARACTERÍSTIQUES FÍSQUES:

1. Microcefàlia **Sí**
2. Prognatisme **Sí**
3. Braquicefàlia/Occipuci pla **Sí**
4. Solc occipital **Sí**
5. Ulls blaus **Moderat**
6. Albinisme ocular **No**
7. Estrabisme **No**
8. Macrostomia (boca gran) **Sí**
9. Protussió de la llengua **Sí**
10. Dents separades **Sí**
11. Cabell ros **Moderat**
12. Hipopigmentació de la pell **Moderat**
13. Mans i peus petits **Sí**
14. Escoliosi **No**

-FENOTIP CONDUCTUAL

1. Atacs de riure **Sí, però abans més**
2. Aparença feliç **Sí**
3. Personalitat fàcilment excitable **Sí**
4. Conducta hiperactiva **No, abans sí.**
5. Dèficit d'atenció **Sí**
6. Comportaments masticatoris **Sí**
7. Atracció/fascinació per l'aigua **Sí**
8. Hipersensibilitat a la calor **Sí**

- ICAP- RESULTATS

	<i>Edat en mesos</i>	<i>Puntuació típica</i>
Puntuació general	10	inf. 5
Habilitats motrius	11	inf 5
Social i comunicativa	6	inf.5
Vida personal	10	inf.5
Vida en la comunitat	11	8

COMENTARIS Sempre ha tingut molts problemes mèdics que han motivat molts ingressos. Sovint està irritable. Tots els avenços que ha fet ha siguit quan estava millor mèdicament i quan tenia les crisis més controlades.

CAS N° 27

Sexe: Femení

Edat: 6 anys 5 mesos

Pes de naixement 3250

Edat al diagnòstic: Als 3 anys 5 mesos sospita clínica.

- **ALTERACIÓ GENÈTICA:** Estudi molecular normal.

- DADES NEUROLÒGIQUES

EEG No característic

EPILEPSIA

- **Edat inici** 8 mesos

- **Gravetat epilèpsia** Crisis monomorfes amb bona resposta a la medicació amb monoteràpia.

- **Status epilèptics** No n'ha fet

DESENVOLUPAMENT MOTRIU Sedestació als 6 mesos. Inici marxa als 32 mesos.

TRASTORN DE SON Sí, actualment controlat amb melatonina.

-DESENVOLUPAMENT DEL LENGUATGE No diu cap paraula, només síl.labes sense significat. Fa algún sò però no respecta els torns de balboteig. Fa mirades de referència (quan vol compartir un joc o quan fa alguna cosa que pensa que està malament).

CARACTERÍSTIQUES FÍSiques:

1. Microcefàlia **No**
2. Prognatisme **No**
3. Braquicefàlia/Occipuci pla **Sí**
4. Solc occipital **Sí**
5. Ulls blaus **Sí**
6. Albinisme ocular **No**
7. Estrabisme **No**
8. Macrostomia (boca gran) **Moderat**
9. Protussió de la llengua **Sí**
10. Dents separades **No**
11. Cabell ros **No**
12. Hipopigmentació de la pell **No**
13. Mans i peus petits **No**
14. Escoliosi **No**

-FENOTIP CONDUCTUAL

1. Atacs de riure **No**
2. Aparença feliç **Sí**
3. Personalitat fàcilment excitable **No**
4. Conducta hiperactiva **Sí**
5. Dèficit d'atenció **Sí**
6. Comportaments masticatoris **Sí**
7. Atracció/fascinació per l'aigua **Sí**
8. Hipersensibilitat a la calor **Sí**

- ICAP- RESULTATS

	<i>Edat en mesos</i>	<i>Puntuació típica</i>
Puntuació general	26	32
Habilitats motrius	31	50
Social i comunicativa	17	19
Vida personal	35	59
Vida en la comunitat	18	33

COMENTARIS Molt poc interessada per l'entorn; malgrat la molt positiva estimulació familiar li costa connectar. Sembla que motriument respon molt bé al tractament.

CAS N° 28

Sexe Masculí

Edat 6 anys 9 mesos

Pes de naixement 3050 gr.

Edat al diagnòstic: Diagnòstic clínic als 4 anys

- **ALTERACIÓ GENÈTICA:** Estudi molecular normal.

- DADES NEUROLÒGIQUES

EEG Característic

EPILEPSIA

- **Edat inici** 24 mesos

- **Gravetat epilèpsia** Crisis monomorfes amb bona resposta a la medicació amb monoteràpia.

- **Status epilèptics** Status de son

DESENVOLUPAMENT MOTRIU Sedestació als 10 mesos. Marxa lliure als 3 anys 6 mesos.

TRASTORN DE SON No.

-DESENVOLUPAMENT DEL LENGUATGE Primeres paraules als tres anys: papa, mama, aua, ma . Continua amb les mateixes. Quan vol alguna cosa agafa l'adult de la mà i l'hi porta.

-CARACTERÍSTIQUES FÍSQUES:

1. Microcefàlia **Sí**
2. Prognatisme **Moderat**
3. Braquicefàlia/Occipuci pla **Sí**
4. Solc occipital **Sí**
5. Ulls blaus **No**
6. Albinisme ocular **No**
7. Estrabisme **No**
8. Macrostomia (boca gran) **Moderat**
9. Protussió de la llengua **Moderat**
10. Dents separades **No**
11. Cabell ros **No**
12. Hipopigmentació de la pell **No**
13. Mans i peus petits **Moderat**
14. Escoliosi **No**

-FENOTIP CONDUCTUAL

1. Atacs de riure **No**
2. Aparença feliç **Sí**
3. Personalitat fàcilment excitable **Sí**
4. Conducta hiperactiva **Sí**
5. Dèficit d'atenció **Sí**
6. Comportaments masticatoris **No**
7. Atracció/fascinació per l'aigua **Sí**
8. Hipersensibilitat a la calor **No**

- ICAP- RESULTATS

	<i>Edat en mesos</i>	<i>Puntuació típica</i>
Puntuació general	24	23
Habilitats motrius	31	41
Social i comunicativa	17	17
Vida personal	32	51
Vida en la comunitat	18	30

COMENTARIS Va haver d'ingressar als 10 dies de vida per irritabilitat i hipertonia.

Es molt selectiu amb els aliments.

CAS N° 29

Sexe: Masculí

Edat 9 anys

Pes de naixement 2300gr.

Edat al diagnòstic:

- **ALTERACIÓ GENÈTICA:** Estudi molecular normal

- **DADES NEUROLÒGIQUES**

EEG No es coneix
EPILEPSIA

- **Edat inici** 12 mesos

- **Gravetat epilèpsia** Crisis rebels a la medicació

- **Status epilèptics** No

DESENVOLUPAMENT MOTRIU Sedestació als dos anys. Marxa lliure als 4 anys.

TRASTORN DE SON Sí. Son fragmentat.

-DESENVOLUPAMENT DEL LENGUATGE Paraules: papa, mama, lala(per Laia) des de fa un any, sense valor propositiu. Fa algun signe per: caca, pipí, menjar, banyar-se, música i punxada (fent referència a l' anàlisi de sang).

-CARACTERÍSTIQUES FÍSiques:

1. Microcefàlia **Sí**
2. Prognatisme **No**
3. Braquicefàlia/Occipuci pla **Sí**
4. Solc occipital **Sí**
5. Ulls blaus **No**
6. Albinisme ocular **No**
7. Estrabisme **No**
8. Macrostomia (boca gran) **Sí**
9. Protussió de la llengua **Sí**
10. Dents separades **Sí**
11. Cabell ros **No**
12. Hipopigmentació de la pell **No**
13. Mans i peus petits **Moderat**
14. Escoliosi **No**

-FENOTIP CONDUCTUAL

1. Atacs de riure **Sí**
2. Aparença feliç **Sí**
3. Personalitat fàcilment excitable **Sí**
4. Conducta hiperactiva **Sí**
5. Dèficit d'atenció **Sí**
6. Comportaments masticatoris **No**
7. Atracció/fascinació per l'aigua **Sí**
8. Hipersensibilitat a la calor **No**

- ICAP- RESULTATS

	<i>Edat en mesos</i>	<i>Puntuació típica</i>
Puntuació general	23	inf. 5
Habilitats motrius	23	inf 5
Social i comunicativa	17	19
Vida personal	32	34
Vida en la comunitat	18	8

COMENTARIS Els pares consideren que va evolucionant però d'una manera molt lenta. La parla i l'atenció creuen que no evoluciona gens.

CAS N° 30

Sexe Femení

Edat 9 anys 11 mesos

Pes de naixement 3150 gr.

Edat al diagnòstic: Diagnòstic clínic als 3 anys i mig.

- **ALTERACIÓ GENÈTICA:** Estudi molecular normal.

- DADES NEUROLÒGIQUES

EEG No característic

EPILEPSIA

- **Edat inici** 24 mesos

- **Gravetat epilèpsia** Crisis controlades mèdicament

- **Status epilèptics** Sí

DESENVOLUPAMENT MOTRIU Sedestació 14. Caminar 20 mesos.

TRASTORN DE SON Abans sí

-DESENVOLUPAMENT DEL LENGUATGE Diu agua, papa, mama, yaya, nena, anem gairebé sempre amb sentit propositiu. Diu “eh?” molt sovint després que algú li digui alguna cosa, com si no ho entengués. Fa els gestos de sí/no amb el cap. Comprensió bona de paraules aïllades.

-CARACTERÍSTIQUES FÍSIQUES:

1. Microcefàlia **Sí**
2. Prognatisme **Sí**
3. Braquicefàlia/Occipuci pla **Sí**
4. Solc occipital **No**
5. Ulls blaus **No**
6. Albinisme ocular **No**
7. Estrabisme **No**
8. Macrostomia (boca gran) **Sí**
9. Protussió de la llengua **Sí**
10. Dents separades **Sí**
11. Cabell ros **No**
12. Hipopigmentació de la pell **No**
13. Mans i peus petits **No**
14. Escoliosi **Sí**

-FENOTIP CONDUCTUAL

1. Atacs de riure **Sí, però sempre amb motiu**
2. Aparença feliç **Sí**
3. Personalitat fàcilment excitable **Sí**
4. Conducta hiperactiva **Sí**
5. Dèficit d'atenció **Sí**
6. Comportaments masticatoris **No**
7. Atracció/fascinació per l'aigua **Sí**
8. Hipersensibilitat a la calor **Sí**

- ICAP- RESULTATS

	<i>Edat en mesos</i>	<i>Puntuació típica</i>
Puntuació general	27	7
Habilitats motrius	40	28
Social i comunicativa	20	30
Vida personal	34	32
Vida en la comunitat	18	inf.5

COMENTARIS

Assisteix a escola d'educació especial. Els pares noten molt progrés, diuen que està al cas de tot i que sembla comprendre molt més del que pot expressar. Agafa molt bé els hàbits treballats a l'escola (penjar l'abric, buidar la paperera, trucar a la porta abans d'entrar,etc.).