



---

## **Fortalezas y debilidades cognitivas, motoras y comunicativas presentes en niños y niñas con Aciduria Glutárica Tipo 1, con compromiso neurológico. Estudio de caso.**

Carmen Solares <sup>a</sup>  
Olivia Grez <sup>a</sup>  
Josefina Bunster <sup>a</sup>  
Polín Olgún <sup>a</sup>  
María Ignacia García <sup>b</sup>  
Carolina Arias <sup>c</sup>  
Alicia de la Parra <sup>c</sup>

<sup>a</sup> Centro de Desarrollo de Tecnologías de Inclusión (CEDETi UC). Escuela de Psicología. Pontificia Universidad Católica de Chile.

<sup>b</sup> Asociación Nacional Chilena de los Amigos de la Infancia (AMADE Chile).

<sup>c</sup> Laboratorio de Enfermedades Genéticas y Metabólicas del INTA. Universidad de Chile

---

## Resumen

En el presente trabajo se describe el perfil de desarrollo cognitivo, comunicativo y motor de 4 niños con Aciduria Glutárica Tipo1 con compromiso neurológico severo. Este perfil supone un desafío tanto en la evaluación como la intervención cognitiva por dos razones fundamentales: su poca prevalencia y la gran variabilidad existente entre los pocos casos disponibles, lo que dificulta la generalización de los resultados. Los perfiles y las habilidades de cada niño fueron evaluados durante el desarrollo de un proyecto en el que se trabajó, a través del uso de una herramienta tecnológica (Tablet de 10´), las fortalezas y debilidades de cada uno de los participantes. Los resultados de la evaluación de los niños participantes indican la no existencia de un único perfil cognitivo y motor asociado a la AG-1, sin embargo se evidencian fortalezas comunes entre todos los participantes como la focalización de la atención, la memoria episódica o la comprensión del lenguaje, así como debilidades relacionadas con el sostenimiento atencional, el control inhibitorio o la producción del lenguaje.

*Palabras clave: Aciduria Glutárica Tipo 1, Evaluación cognitiva; Tecnología; Trastorno Motor.*

## Introducción

La Aciduria Glutárica Tipo 1 (AG-1) es una enfermedad autosómica recesiva poco común que es

---

consecuencia de un déficit de la enzima glutaril-CoA deshidrogenasa y que produce una alteración al metabolismo de los aminoácidos lisina, hidroxilisina y triptófano (Cornejo y Raimann, 2010). Tiene una prevalencia estimada de 1:100.000 nacimientos. Sin tratamiento, la mayoría de los pacientes desarrollan una crisis encefalopática aguda en determinadas etapas del desarrollo cerebral (3-36 meses de edad) y que se asocia a infecciones respiratorias, infecciones gastrointestinales o a periodos de ayuno. Tras esta crisis, los niños presentan una alteración aguda de las funciones neurológicas motoras, una grave hipotonía axial en brazos y piernas, movimientos atetoides de manos y pies, e incluso pueden aparecer convulsiones (Harting y cols., 2009). Después de la recuperación los niños desarrollan un síndrome distónico-disquinético. Cornejo y Raimann (2010) señalan que tras la recuperación de la crisis encefalopática, también se puede observar atrofia cerebral difusa en concordancia con un síndrome piramidal, e incluso, discapacidad intelectual.

La literatura muestra una gran variabilidad de perfiles cognitivos y motores entre pacientes. El 25% de los pacientes presenta un retraso en el desarrollo psicomotor, y progresivamente se desencadena una parálisis cerebral distónica. En un estudio realizado en los países nórdicos (Kyllerman y cols., 2004), se muestra que un 70% presentaron discapacidad motora severa, de los cuales el 50% no puede expresarse verbalmente y sólo un 20% no presenta dificultades para comunicarse verbalmente. Sin embargo, un 43% de los pacientes presentaba un desempeño cognitivo normal. Además los autores señalan una fuerte relación entre el inicio agudo (crisis), la sobrevivencia y las secuelas motoras y comunicativas. Sin embargo, el inicio agudo no se asociaba con una alteración significativa del CI.

El pronóstico y desarrollo, tanto motor como cognitivo, de los pacientes con AG-1 va a estar determinado por diferentes factores como el momento del diagnóstico (previo o posterior a la

---

crisis), la edad en la que se presente la sintomatología, el tratamiento prescrito y la presencia o ausencia de crisis encefalopática. El diagnóstico neonatal, junto con un tratamiento con l-carnitina y dieta baja en proteína suplementada con fórmulas bajas en triptófano y libres de lisina, ha demostrado ser útil para reducir el riesgo de compromiso a nivel motor, cognitivo y del desarrollo del lenguaje (Bijarnia y cols., 2008). Pacientes diagnosticados a través de pesquisa neonatal, en su mayoría presentan una inteligencia que se encuentra dentro del rango promedio. Pero son vulnerables a padecer déficits en la articulación del lenguaje y habilidades motoras (Beuchamp, Boneh y Anderson, 2009).

En la actualidad en Chile no se realiza una pesquisa neonatal ampliada que permita un diagnóstico temprano de esta condición, por lo que aproximadamente un 85% de los casos son diagnosticados post-crisis (Arias y cols., 2010) y presentan las alteraciones motoras previamente descritas en comorbilidad con alteraciones cognitivas, intelectuales y del lenguaje.

Debido al compromiso motor severo y a la significativa alteración en el desarrollo del lenguaje de aquellos niños que han sido diagnosticados tardíamente como portadores del AG-1, resulta difícil identificar el grado de desarrollo cognitivo en estos pacientes. Esto se debe a que los instrumentos tradicionales de evaluación cognitiva no permiten valorar el grado real de preservación o compromiso de las habilidades cognitivas de los niños con AG-1 ya que la mayoría de instrumentos presuponen las habilidades lingüísticas y motoras de los evaluados para responder adecuadamente a las tareas. Conocer las capacidades cognitivas de los pacientes supone un punto fundamental para el diseño de intervenciones individualizadas que busquen potenciar las habilidades cognitivas de estos niños.

El presente estudio tuvo como propósito reunir mayor información sobre las capacidades cognitivas de un grupo de niños con AG1 a través de instrumentos de evaluación adaptados para

---

evaluar competencias y/o habilidades cognitivas de niños con compromiso motor y del lenguaje mediante plataforma digital. Los resultados de cada evaluación permitieron establecer las conductas de entrada de cada niño/a y diseñar un programa de estimulación a través de plataforma digital ad hoc a sus competencias cognitivas de base. De modo tal, el proyecto acogió un planteamiento alineado con las dificultades del funcionamiento más que centrado en la deficiencia, a favor de determinar la prevalencia de la discapacidad y establecer sus magnitudes acordes a la misma (OMS, 2011). En este artículo se reportan los perfiles cognitivos de 4 niños con AG-1, diagnosticados post-crisis, que participaron en el proyecto previamente descrito.

### **Método**

*Muestra:* Se invitó a participar a 8 niños de edades entre 3 y 9 años con diagnóstico de AG-1 con compromiso motor, mediante la Fundación AMADE y el Instituto de Nutrición y Tecnología de los alimentos de la Universidad de Chile. Los 8 niños comenzaron la evaluación de sus habilidades cognitivas. Sin embargo, solamente 4 niños completaron el estudio. Solamente se reportan los perfiles cognitivos de aquellos participantes que completaron la evaluación.

*Metodología:* Se realizó una entrevista telefónica con los padres o apoderado legal en donde se recogió información sobre los antecedentes pre, peri y post-natales así como de la historia del desarrollo e información sobre los conocimientos tecnológicos y nivel socioeconómico familiar. Posteriormente a esta, los niños participaron en una sesión de evaluación cognitiva y de usabilidad tecnológica. Para la evaluación cognitiva fueron aplicados instrumentos de evaluación neuropsicológica, específicamente el test de Aprendizaje Infantil (TADI) (TADI; Pardo, Gómez y Edwards, 2012) y otros instrumentos aplicados a través de plataforma digital como la prueba estandarizada en Chile denominada Test de Evaluación Neuropsicológica Infantil (TENI) y juegos

---

adaptados para plataforma digital del Proyecto FONDECYT N°3130612. También se realizó una evaluación de usabilidad tecnológica para valorar el manejo de los niños con distintos dispositivos tecnológicos como tablets y computadores que permitieran decidir cuál era la mejor plataforma sobre la que diseñar el programa de intervención. Por último, se evaluó la Calidad de Vida de los niños y sus familiares mediante un cuestionario que debía responder un familiar directo (padre, madre y/o abuelo/a).

## Resultados

Debido a la variabilidad en los perfiles de los 4 sujetos que completaron el estudio, es difícil establecer un perfil único asociado a los participantes. Es por ello que se describen a continuación las fortalezas y debilidades que se evidenciaron en cada uno de los niños. A pesar de esto, es importante decir que todos los niños participantes presentaron un mejor manejo de la atención focalizada que de otros tipos atencionales, así como una buena intención comunicativa y una ventaja de la comprensión del lenguaje frente a la producción de este.

### Caso 1: M. I.

*Edad:* 4 años; *Sexo:* Femenino

*Desarrollo Cognitivo General:* La aplicación del TADI entrega un rendimiento esperado en el desarrollo cognitivo general que corresponde al esperado entre los 3,5-4,0 años de edad. M.I. realiza adecuadamente tareas como encontrar objetos escondidos, agrupar objetos diferentes, reconocer tamaños y formas, categorizar elementos según su color, reconocer fenómenos de la naturaleza y recordar información visual.

A nivel atencional, se evidencian habilidades para el seguimiento visual de los estímulos y por tanto para focalizar sus recursos atencionales. M.I. es capaz de filtrar los estímulos irrelevantes del

---

medio para focalizarse en aquellos que son relevantes. Las habilidades atencionales tienden a mantenerse hasta llegar al final de las actividades y M.I. logra cambiar el foco atencional correctamente cuando se le solicita.

A nivel de los sistemas de memoria, M.I. no muestra dificultades para codificar, almacenar y recuperar información visual (por períodos cortos de tiempo). Este desempeño se ve favorecido cuando la información a codificar es multimodal, por ejemplo, cuando se refuerzan los estímulos visuales con información auditiva. En relación a la memoria de trabajo, evaluada a través de la vía visual, se observa la habilidad de manejar de forma simultánea hasta 2 unidades de información visual.

*Lenguaje:* M.I. logra realizar algunas tareas que corresponden a los 2,5-3,0 años de edad (evaluado a través de TADI). M.I. muestra interés reconoce elementos pertenecientes a su ambiente cotidiano y no cotidiano y también identifica la utilidad de objetos conocidos. En relación al componente pragmático del lenguaje, presenta un contacto ocular adecuado acompañado de una clara intención comunicativa que se apoya de aspectos no verbales de la comunicación. Sonríe y muestra su agrado o desagrado. M.I. muestra habilidades para comprender las instrucciones orales sencillas y seguir las consignas. Las respuestas verbales implican mayor dificultad para la niña, sin embargo en aquellas tareas en las que tiene que señalar o reconocer objetos, acciones o situaciones su rendimiento mejora. Por otro lado, se evidencian notorias dificultades en el componente motor del lenguaje debido a los efectos de la Aciduria Glutárica Tipo 1, evidenciados en dificultades para expresarse verbalmente. A pesar de esto, logra decir con dificultad algunas palabras, como “computador”, “Lela”, “Nina”, con dificultad. Logra decir de forma comprensible y consistente “si” y “no”.

---

*Desarrollo Motor:* Respecto al desarrollo de las praxias motoras, a partir de las herramientas utilizadas es posible observar el logro de una coordinación motora básica, que le permite una interacción con lo que ocurre en la pantalla de la tablet. La coordinación y precisión de sus movimientos mejora considerablemente con la práctica, necesitando menos apoyo a medida que avanza la sesión. M.I. muestra una mejor movilidad de su mano y brazo izquierdo. En ocasiones logra utilizar el puño derecho. Los movimientos no son del todo precisos debido a que utiliza principalmente su puño para interactuar con el Tablet.

M.I. tiene una actitud perseverante ante el Tablet, por lo que vuelve a intentar la actividad a pesar de la dificultad que esta le pueda generar. Las principales dificultades en la interacción con el Tablet son en juegos en los que debe arrastrar un ícono o en aquellos de mayor velocidad.

*Socioemocional:* Se evidencia en M.I. la capacidad de expresar con claridad su agrado y desagrado. Explora activamente en entorno que la rodea y se evidencian habilidades para responder a la interacción con un otro, intercambiando expresiones y participando en juegos interactivos con éste. Expresa su satisfacción cuando logra una tarea y también indica sus preferencias. Se evidencian habilidades para reconocer su género, nombra amigos e identificar expresiones emocionales presentadas en imágenes.

#### Caso II: A. Go.

*Edad:* 6 años; *Sexo:* Masculino

*Desarrollo Cognitivo General:* Logra responder a tareas esperadas para niños entre los 4,0 y los 4,5 años de edad. Realiza adecuadamente tareas de construcción visoespacial, conocer objetos, acciones y lugares del entorno cercano, recordar información visual presentada en formato digital o físico, categorizar según una categoría en común (por ejemplo color o forma) y asociar números

---

pequeños a cantidades. A.Go. logra también reconocer tamaños, posiciones y cantidades, los que corresponden a precursores de las habilidades matemáticas.

Las principales dificultades en esta dimensión corresponden a tareas que exigen de mayor motricidad, abstracción y expresión verbal.

A nivel atencional, se evidencian habilidades para el seguimiento visual de los estímulos y para focalizar los recursos atencionales, siendo capaz de filtrar los estímulos irrelevantes del medio para centrarse en aquellos que son relevantes. Se observaron dificultades para mantenerse en una actividad rutinaria por más de 3 minutos, si bien cuando se trata de juegos desafiantes y que cautivan su atención este tiempo puede extenderse de forma significativa. Se observó un control básico para cambiar el foco atencional.

Respecto a la evaluación de los sistemas de memoria, se evidencian habilidades para codificar, almacenar y recuperar información visual (por períodos cortos de tiempo). Se observa un beneficio de los sistemas de memoria si la información a codificar es multimodal (visual y auditiva).

En relación a la memoria de trabajo, evaluada a través de la vía visual, se observa la habilidad de manejar de forma simultánea hasta 3 unidades de información visual.

Por otro lado, se observan dificultades para abstraer categorías, principalmente cuando se exige más de una característica en común también se observan dificultades para abstraer y categorizar información.

Respecto a la inhibición conductual, a A.Go. le es difícil posponer o reprimir una conducta gratificante.

---

*Lenguaje:* El desarrollo del lenguaje en A.Go. es similar al de un niño de 3,0 a 3,5 años de edad (evaluado mediante TADI). Donde se observa un mayor desarrollo de la comprensión que de la producción. A.Go. logra identificar numerosos elementos de su ambiente cotidiano, como son las partes de su cuerpo, animales, frutas, medios de transporte, fenómenos de la naturaleza, acciones, entre otros. Además, es capaz de ejecutar acciones sencillas y reconocer la utilidad de objetos que se le presentan.

Hay algunos precursores de lectura que se encuentran en desarrollo como el conocimiento de las vocales. A. Go. logra reconocer sonidos iniciales de palabras que comienzan con vocales y asociar este sonido al grafismo que le corresponde.

Por otro lado, se evidencian notorias dificultades en el componente práxico del lenguaje debido a los efectos de la Aciduria Glutárica Tipo 1, evidenciados en dificultades para expresarse por medio de frases, para nombrar elementos conocidos y para comprender instrucciones complejas.

*Motricidad:* Respecto al desarrollo de las praxias motoras, a partir de las herramientas utilizadas es posible observar en A.Go. el logro de una coordinación motora básica, que le permite una interacción con lo que ocurre en la pantalla. La coordinación y precisión de sus movimientos mejora considerablemente con la práctica. A.Go. tiene mejor movilidad de su mano y brazo izquierdo, con el cual manipula los objetos que se le entregan y logra realizar los juegos en Tablet. Los movimientos no son precisos debido a que sus dedos presentan posturas que interfieren en el alcance de los estímulos cuando éstos son más pequeños. Tiene una actitud perseverante ante el Tablet, por lo que vuelve a intentar la actividad a pesar de la dificultad que esta le pueda generar. Las principales dificultades en la interacción con el Tablet son en juegos en los que debe arrastrar un ícono o en aquellos de mayor velocidad en los que no alcanza a organizar y ejecutar el

movimiento.

*Socioemocional:* Respecto al desarrollo socioemocional, A. Go. es un niño capaz de expresar con claridad su agrado y desagrado. Explora activamente en entorno que lo rodea y se evidencian habilidades para responder a la interacción con otro, intercambiando expresiones y participando en juegos interactivos con éste.

La comprensión de inferencias de primer y segundo orden de la teoría de la mente, referida a la capacidad de atribuir pensamientos e intenciones a otras personas, aún no se encuentra desarrollada.

### Caso III: A. Gu.

*Edad:* 5 años; *Sexo:* Masculino

*Desarrollo Cognitivo General:* En relación a los mecanismos atencionales se logra un buen manejo de la focalización atencional, a pesar de presentar movimientos oculares involuntarios que interfieren la ejecución de las tareas. Es necesario el apoyo constante del adulto para acomodar su postura con fin de facilitar su seguimiento visual de estímulos y re-focalizar su atención cuando es necesario. Los estímulos auditivos y visuales llamativos cautivan su interés con facilidad. A. Gu. logra ejercer un control básico sobre los estímulos presentados y trasladar su atención de un lugar a otro de la pantalla según sea necesario para el desarrollo de la actividad. Las habilidades atencionales tienden a decaer hacia el final de las actividades. Se observaron por lo tanto algunas dificultades para mantenerse en una actividad rutinaria por más de 3 minutos.

Respecto a la evaluación de los sistemas de memoria, A. Gu. muestra habilidades para codificar, almacenar y recuperar información visual (por períodos cortos de tiempo).

*Lenguaje:* A.Gu. muestra un mejor desempeño de la comprensión frente a la producción del

---

lenguaje. Las respuestas verbales implican mayor dificultad, sin embargo en aquellas tareas en las que tiene que señalar o reconocer elementos de su entorno su rendimiento mejora.

Se evidencian dificultades en el componente motor del lenguaje que generan dificultades para expresarse verbalmente. Su comunicación se basa principalmente en elementos no verbales como gestos y expresiones faciales.

En relación al componente pragmático del lenguaje, A.Gu. presenta contacto ocular adecuado acompañado de una clara intención comunicativa hacia terceras personas.

*Motricidad:* Respecto al desarrollo de las praxias motoras, a partir de las herramientas utilizadas es posible observar el logro de una coordinación motora básica, que le permite una interacción con lo que ocurre en la pantalla del Tablet. La coordinación y precisión de sus movimientos mejora considerablemente con la práctica, pero se hace necesaria la mediación del adulto para guiar correctamente sus movimientos. A.Gu. tiene control sobre sus dos brazos, obteniendo mejor movilidad de su brazo y mano derecho, con el cual interactúa con el Tablet. Presenta dificultades en la precisión de sus movimientos, ya que además tiende a utilizar la mano completa, por lo que necesita el apoyo de un adulto para poder dirigir su mano correctamente.

*Socioemocional:* Respecto al desarrollo socioemocional, A. Gu. es un niño capaz de expresar con claridad su agrado y desagrado. Explora activamente en entorno que lo rodea y se evidencian habilidades para responder a la interacción con un otro. Expresa su satisfacción cuando logra una tarea y también indica sus preferencias.

#### Caso IV: K. G.

---

*Edad:* 7 años; *Sexo:* Femenino.

*Desarrollo Cognitivo General:* En esta dimensión K.G. logra realizar actividades correspondientes a la edad de 5,0-6,0 años de edad. K.G. realiza adecuadamente tareas como reconocer y comparar tamaños, diferenciar y agrupar según color, reconocer objetos, acciones y lugares del entorno cercano, conocer la función de las partes del cuerpo, recordar información visual presentada en formato digital o físico.

A nivel atencional, muestra habilidades para el seguimiento visual de los estímulos y por tanto para focalizar sus recursos atencionales, siendo capaz de filtrar los estímulos irrelevantes del medio para centrarse en aquellos que son relevantes, y sostener su atención hasta la finalización de las actividades. K. G. logra ejercer un control básico sobre los estímulos presentados y trasladar su atención de un lugar a otro de la pantalla según sea necesario para el desarrollo de la actividad.

Respecto a la evaluación de los sistemas de memoria, K.G. muestra habilidades para codificar, almacenar y recuperar información visual (por períodos cortos de tiempo). Cuando los estímulos a codificar se presentan de modo multimodal (visual y auditivo) el rendimiento de K.G. mejora.

*Lenguaje:* Se observa un mayor desarrollo en la comprensión frente a la producción del lenguaje. K.G. comprende adecuadamente las instrucciones orales entregadas por las evaluadoras. Logra comunicarse mediante señalizaciones de lo que necesita o quiere. Se observan habilidades para identificar numerosos elementos de su ambiente cotidiano como son las partes de su cuerpo, animales y frutas, entre otros, mostrar interés en la lectura de cuentos y reconocer la utilidad de objetos conocidos.

Por otro lado, se evidencian dificultades en el componente motor del lenguaje, pero logra ejecutar correctamente las palabras “sí” y “no”.

---

En relación al componente pragmático del lenguaje, K.G. establece un adecuado contacto ocular y muestra una clara intención comunicativa, apoyada por aspectos no verbales de la comunicación.

*Motricidad:* Se observa una clara intención de movimiento, sin embargo hay muchas dificultades para llevarlo a cabo. Necesita la ayuda de un adulto para poder tocar la pantalla táctil del Tablet. Cuando logra movimientos voluntarios, estos son poco precisos debido a que sus brazos desarrollan posturas que interfieren en el alcance de los estímulos. Para interactuar con la pantalla todo su cuerpo adquiere una posición rígida que dificulta aún más la ejecución del movimiento. K.G. tiene una actitud perseverante ante el Tablet, por lo que vuelve a intentar la actividad a pesar de la alta dificultad y desgaste que esta le pueda generar.

*Socioemocional:* K.G. es una niña capaz de expresar con claridad su agrado y desagrado. Explora activamente el entorno que la rodea y se evidencian habilidades para responder a la interacción con los demás, intercambiando expresiones y mostrándose siempre sonriente. Expresa su satisfacción cuando logra una tarea y responde a la retroalimentación positiva del entorno. Además, es capaz de realizar actividades como reconocer su género, distinguir estados emocionales presentados en imágenes y juzgar acciones positivas y negativas de forma adecuada.

## Discusión

Las evaluaciones cognitivas y de usabilidad tecnológica realizadas, han permitido describir una línea basal de las habilidades de los distintos niños participantes. Además, estas evaluaciones permitieron evidenciar la existencia de la gran variabilidad inter-sujeto en las distintas habilidades medidas, asociadas a la edad, el nivel de escolarización, la implicación familiar o la comorbilidad con otras patologías.

En relación a los perfiles, estos se caracterizan por ser disarmónicos, presentando además gran

---

variabilidad a nivel intra e intersujeto. A pesar de ello, es importante destacar algunos factores comunes a todos los participantes:

- Dicotomía entre lenguaje expresivo y comprensivo.
- Todos los evaluados presentan un trastorno cognitivo secundario a la condición médica que padecen, sin embargo poseen el potencial para desarrollar nuevos aprendizajes.
- Entre las fortalezas comunes a todos los participantes se destaca un buen manejo del control atencional, un buen desempeño en tareas de memoria episódica (sobre todo si los estímulos se presentan de modo multimodal), una buena comprensión del lenguaje
- Entre las debilidades comunes a todos los participantes se destaca el sostenimiento del foco atencional en el tiempo, algunas funciones ejecutivas como el control inhibitorio, y la producción del lenguaje.
- Si bien hay niños que logran tareas esperadas para su rango etario, esto no significa que presenten un desarrollo equivalente a un niño de la misma edad cronológica, ya que no siempre se pudo aplicar todos los ítems de cada dimensión, por las limitaciones antes mencionadas.

Por último, es importante, para una correcta interpretación de los perfiles previamente expuestos, conocer las limitaciones que se asocian a este proyecto, las cuales se detallan a continuación:

- En primer lugar, el reducido número de participantes hace difícil una generalización del perfil asociado al AG-1. Sin embargo, dada la alta variabilidad, tanto en habilidades cognitivas como motoras, encontrada en esta muestra tan pequeña, es poco probable que exista un único perfil asociado a esta enfermedad (Kyllerman y cols., 2004),
- No todos los instrumentos de evaluación utilizados en este proyecto presentan las

adaptaciones necesarias para los niños y jóvenes con este trastorno, por lo que los resultados obtenidos pueden estar sesgados por las propias características de los instrumentos, que no permiten explorar en profundidad pacientes con alteraciones motoras severas.

- De manera general, las dificultades en motricidad y lenguaje impiden la aplicación de ciertos ítems. Por ejemplo, no se aplicó en todos los casos la escala socioemocional de TADI, ya que ésta se encuentra asociada al lenguaje expresivo, lo que perjudicaría el desempeño de los niños y jóvenes. Este aspecto se evaluó a través de los padres y la conducta observada.
- La evaluación se realizó en un periodo extenso de tiempo (1,5 a 2 horas), lo que pudo generar fatiga a alguno de los niños participantes. Además, a pesar de que la situación de evaluación intentó realizarse en el contexto más óptimo, todos los niños fueron evaluados en presencia de un familiar. Este hecho supuso, en alguna ocasión, un distractor al desempeño del niño/a, lo que generó que algunas de las actividades tuviesen que repetirse o tomaran mayor tiempo su aplicación.

## Conclusión

Este proyecto ha permitido conocer el perfil de desarrollo cognitivo, comunicativo y motor de 4 niños con AG-1. La limitación fundamental del presente estudio ha sido el tamaño de la muestra así como la pérdida muestral durante su desarrollo, por lo que futuros estudios deberían tener acceso a una mayor población. Un aspecto a tener en cuenta para futuros estudios es la aplicación de programas de intervención de al menos 3 meses duración, que incluya no solo la evaluación pre

y post intervención sino que también se haga un seguimiento de las habilidades en el intermedio de la intervención con el fin de establecer adaptaciones al programa y que permita establecer una línea de aprendizaje.

## Referencias

- Arias C., Passalacqua C., Raimann E., Cabello JF., Peredo P., Castro G., Cataldo X., Fernandez E., Valiente A., Cornejo V., (2010) La importancia de la detección precoz en aciduria glutárica tipo 1. Recuperado el 10 de Octubre del 2013 de <http://www.sochipe.cl/aporta.php/presentaciones/2010/importancia-de-la-deteccion-precoz-en-aciduria-glutarica-tipo-i/1>
- Beuchamp M.H, Boneh A, Anderson V. Cognitive, behavioral and adaptive profiles of children with glutaric aciduria type 1 detected through newborn screening. *J Inherit Metab Dis* 2009; 32,207-213
- Bijarnia, S., Wiley, V., Carpenter, K., Christodoulou, J., Ellaway, C. J., & Wilcken, B. (2008). Glutaric aciduria type I: outcome following detection by newborn screening. *Journal of inherited metabolic disease*, 31(4), 503-507. DOI 10.1007/s10545-008-0912-z
- Cornejo V., Raimann E. (2010) Errores innatos del metabolismo de aminoácidos. En M.Colombo, V. Cornejo, E. Raimann (Ed.) Errores Innatos del Metabolismo. ( pp65-171) Santiago de Chile:Universitaria
- Harting I., Neumaier-Probst E., Seitz A., Maier E., Assmann B., Baric I., Troncoso M., Muhlhausen C., Zschocke J, Boy N., Hoffmann G, Garbade S., Kölker S. (2009) Dynamic changes of striatal and extrastriatal abnormalities in glutaric aciduria type 1. *Brain A Journal of Neurology*, 132; 1764-1782. DOI: <http://dx.doi.org/10.1093/brain/awp112>.
- Kyllerman M, Skjeldal O, Christensen E, Hagberg G, Holme E, Lönquist T, Skov L, Rotwelt T, Von Döbeln U. Long-term follow-up, neurological outcome and survival rate in 28 Nordic patients with glutaric aciduria type 1. *European Journal of Pediatric Neu.* 2004;8: 121-129
- Organización Mundial de la Salud (2011) Informe mundial sobre la discapacidad. Recuperado de [www.senadis.gob.cl/descarga/i/639/documento](http://www.senadis.gob.cl/descarga/i/639/documento).
- Servicio Nacional de Discapacidad (2013). Política Nacional para la Inclusión Social de las

Personas con Discapacidad 2013-2020. Recuperado de <http://www.ciudadaccesible.cl/wp-content/uploads/2011/08/Politica-Nacional-para-la-Inclusion-Social-de-las-Personas-con-Discapacidad.pdf>