

CARACTERÍSTICAS DE LA COMUNICACIÓN ENTRE UNA NIÑA CON EL
SÍNDROME DE RUBINSTEIN-TAYBI Y SUS CUIDADORES DURANTE LA
INTERACCIÓN: ESTUDIO DE CASO.



AUTORES

JOHANA CAROLINA CUELLAR BOGOTA

SULEIDY ROZO GARZON

TATIANA LINARES MALDONADO

CORPORACIÓN UNIVERSITARIA IBEROAMERICANA

FACULTAD CIENCIAS DE LA SALUD

PROGRAMA DE FONOAUDILOGÍA

BOGOTÁ D.C

JUNIO 2022

CARACTERÍSTICAS DE LA COMUNICACIÓN ENTRE UNA NIÑA CON EL SÍNDROME DE RUBINSTEIN-TAYBI Y SUS CUIDADORES DURANTE LA INTERACCIÓN: ESTUDIO DE CASO.



AUTORES

JOHANA CAROLINA CUELLAR BOGOTA

SULEIDY ROZO GARZON

TATIANA LINARES MALDONADO

DOCENTE ASESOR

LUDWING BERNART CARREÑO PATIÑO

CORPORACIÓN UNIVERSITARIA IBEROAMERICANA

FACULTAD CIENCIAS DE LA SALUD

PROGRAMA DE FONOAUDILOGÍA

BOGOTÁ D.C

JUNIO 2022

Dedicatoria

Este proyecto está dedicado a Dios y a nuestros familiares, por el apoyo incondicional, la confianza depositada en nosotras y por creer en que sería un éxito total este estudio.

A nuestros colegas y padres de familia de niños con síndrome de Rubinstein-Taybi (SRT), para que puedan guiarse un poco más acerca de las características comunicativas de esta población.

Y a todos los fonoaudiólogos, para despertar el interés por seguir investigando y generar respuestas a nivel comunicativo, en aporte a la evaluación e intervención en beneficio de niños y niñas con enfermedades huérfanas como el SRT.

*«Conozca todas las teorías,
domine todas las técnicas,
pero al tocar un alma humana
sea apenas otra alma humana.»*

Carl Gustav Jung

Agradecimientos

Al profesor Ludwing Bernart Carreño Patiño, por el apoyo significativo, la constante motivación, la seguridad transmitida, por direccionar el proyecto con sus críticas constructivas, por ser una parte esencial durante este proceso y uno de los mejores docentes y guías que hemos tenido.

A la familia de la niña y la niña con el Síndrome de Rubinstein-Taybi, por el apoyo absoluto y sus buenos deseos para esta investigación, por el cariño y confianza depositada en nosotras.

*«Es la ventaja cuando uno lee,
que si sabe cómo son las cosas.»*

*«Y cuando estas escribiendo, lo que
haces en realidad es acercarte amorosamente
a aquello que tienes retirado
Y no puedes atrapar.
No hay arte sin distancia.»*

Mario Mendoza

Tabla de contenido

Introducción	9
Capítulo 1. Descripción general del proyecto	10
1.1 Problema de investigación	10
1.2 Objetivos	11
1.2.1 Objetivo general.....	11
1.2.1.1 Objetivos específicos.....	11
1.3 Justificación	12
Capítulo 2. Marco de referencia	14
2.1 Marco teórico	14
2.2. Marco conceptual.....	23
Capítulo 3. Marco Metodológico.....	27
3.1 Tipo de estudio	27
3.2 Población	28
3.3 Procedimientos	28
3.4 Técnicas para la recolección de la información	30
3.5 Técnicas para el análisis de la información.....	31
Capítulo 4. Análisis de Resultados.....	36
Discusión.....	49
Conclusiones.....	51
Referencias	53
Anexos	66

Índice de tablas

Tabla 1. Categorías de análisis.....	38
---	-----------

Índice de figuras

Figura 1	41
Figura 2	44
Figura 3	48

Índice de anexos

Anexo N°1 - Cronograma de procedimientos.....	66
Anexo N°2 - Formato de anamnesis	67
Anexo N°3 – Formato de entrevista semiestructurada.....	70
Anexo N°4 – Formato de registro anecdótico	71
Anexo N°5 – Formato Consentimiento informado adulto	72
Anexo N°6 – Formato consentimiento informado menor de edad.....	73
Anexo N°7- Transcripción entrevista a la madre.....	74
Anexo N°8- Transcripción entrevista al padre.....	75
Anexo N°9- Transcripción entrevista a la abuela paterna	77
Anexo N°10- Transcripción entrevista a la tía.....	79
Anexo N°11- Registro anecdótico hora del juego	80
Anexo N°12- Registro anecdótico alimentación	84
Anexo N°13- Registro anecdótico actividad académica.....	85
Anexo N°14- Plan casero.....	89

Introducción

El Síndrome de Rubinstein-Taybi (SRT), es una enfermedad genética rara (Laguna, 2020), que tiene una prevalencia estimada de 1/125000 nacidos (Taupiac et al., 2020), y que presenta unas características propias siendo una de ellas el déficit cognitivo (Rimelque, 2015, como se citó en García et al., 2017), razón por la cual, se ha mencionado que el SRT tiene características comunicativas relacionadas como el retraso en el lenguaje (López et al., 2018). Sin embargo, de acuerdo con la revisión documental realizada, se ha evidenciado que las investigaciones relacionadas con las habilidades comunicativas propias de la población con SRT son limitadas (Carvey y Bernhardt, 2009), resaltando que, aunque en la literatura también se ha puesto en evidencia que el SRT puede cursar con características similares a otros síndromes y/o trastornos como el Trastorno del espectro autista (TEA) (Waite et al., 2014), las características a nivel comunicativo en el SRT aún no son del todo claras.

Dentro de este documento se propende el desarrollo de una investigación, la cual busca describir las características comunicativas a nivel intrapersonal e interpersonal de una niña con el síndrome de Rubinstein-Taybi con sus cuidadores durante la interacción. Para ello, se planteó un estudio cualitativo de tipo descriptivo transversal, empleando un diseño de estudio de un solo caso, dada la particularidad del síndrome. La población estuvo conformada por una niña de 6 años diagnosticada con SRT y sus interlocutores del contexto inmediato.

Con este estudio se busca, como ya se mencionó, describir las características comunicativas del SRT, las cuales se ponen de manifiesto durante la interacción, es por ello que, con base en el marco de referencia construido para la investigación, se realiza un análisis e interpretación de datos cualitativos recolectados de situaciones de interacción comunicativa cotidianas, con lo cual se pretende dar respuesta a la situación problemática, así como proporcionar herramientas científicas y un marco de referencia para el conocimiento, abordaje e incluso para la generación de futuras investigaciones, principalmente a nivel comunicativo, de población con síndromes poco comunes como el SRT.

Capítulo 1. Descripción general del proyecto

1.1 Problema de investigación

El síndrome de Rubinstein-taybi (SRT), es una enfermedad genética autosómica dominante rara que fue descrita por primera vez en 1963 (Laguna, 2020), que presenta características congénitas tanto físicas como cognitivas, que incluyen disminución en la función intelectual (Rimelque, 2015, como se citó en García et al., 2017). Si bien, se considera que, sin llegar a generalizar, la deficiencia intelectual genera alteraciones en el lenguaje y/o comunicación (Vega et al., 2018) y que se ha mencionado el retraso del lenguaje como una característica clínica del SRT (López et al., 2018), dentro de la compilación de 46 investigaciones consultadas para el presente proyecto fue posible evidenciar la insuficiente literatura referente a las características comunicativas particulares en el SRT.

Dentro de la revisión de antecedentes se apreció que gran parte de las investigaciones han sido realizadas por profesionales como: odontólogos, psicólogos, educadores y médicos, evidenciándose un menor aporte desarrollado por profesionales fonoaudiólogos o logopedas en función de las características comunicativas del SRT; en consecuencia, se ve reflejada una limitación en los procesos de intervención de este síndrome huérfano, debido al desconocimiento del diagnóstico y sus características, dado que, tal como lo menciona García y Medina (2017) el contar con fenotipos comportamentales (características y/o alteraciones más frecuentes) de un síndrome brinda herramientas para una mejor comprensión de la persona afectada y una intervención más individualizada y especializada, sin embargo, esto se dificulta en los síndromes raros, a razón de que es difícil observar patrones conductuales, ya que caracterizarlos requiere de estudios a largo plazo que ofrezcan resultados consistentes (p.58).

Como ya se mencionó (Danielle, 2016), la literatura aún muestra lagunas, dejando de manifiesto que la información sobre la comunicación en SRT todavía es en gran parte desconocido, por lo que García y colaboradores (2017), sugieren que las futuras investigaciones relacionadas con el SRT, no solo se enfoquen en la educación o

genética, sino que se trascienda más allá, a otras áreas que estas personas necesitan, y que permitan generar más herramientas para aumentar las posibilidades de una vida digna, en donde logren desarrollar sus habilidades, destrezas y fortalezas para alcanzar un alto nivel de bienestar, y del mismo modo, Taupaic y col. (2020) consideran de gran relevancia el centrarse en áreas de la comunicación, del lenguaje, la imitación vocal y el juego simbólico del SRT desde una etapa temprana, apoyándose en las habilidades de comunicación social.

Por todo lo anterior, se ve la necesidad de desarrollar investigaciones por parte de los fonoaudiólogos relacionadas con las características comunicativas del SRT, por lo que este estudio pretende describir y dar cuenta de aspectos comunicativos a nivel intrapersonal e interpersonal del SRT desde un contexto de interacción, para brindar una mirada más amplia frente a las habilidades comunicativas que se relacionan con este síndrome, haciendo uso de modelos teóricos interactivos como los postulados de Soprano (2001) con: «la hora del juego lingüístico» y de Bernal y col. (2018) en el «modelo sistémico de la comunicación humana interpersonal (MSCHI)». Todo esto se sintetiza en la siguiente pregunta de investigación:

Formulación del Problema

¿Cuáles son las características comunicativas a nivel intrapersonal e interpersonal entre una niña con el síndrome Rubinstein-Taybi y sus cuidadores durante la interacción?

1.2 Objetivos

1.2.1 Objetivo general

Describir las características comunicativas a nivel intrapersonal e interpersonal entre una niña con el síndrome Rubinstein-Taybi y sus cuidadores durante la interacción.

1.2.1.1 Objetivos específicos

- Establecer las características comunicativas a nivel comprensivo y expresivo de la niña con SRT.
- Identificar la modalidad comunicativa de la niña con SRT y de sus cuidadores empleados en sus interacciones.

- Establecer las estrategias comunicativas usadas entre el cuidador y la niña con síndrome Rubinstein-Taybi en los contextos predeterminados.
- Identificar la intencionalidad y el cumplimiento de propósitos comunicativos de acuerdo a cada situación de interacción predeterminada entre la niña con SRT y sus cuidadores.

1.3 Justificación

De acuerdo con el Ministerio de salud y protección social de Colombia (Minsalud, 2021), se denominan enfermedades raras a todas aquellas que, en comparación con la población total, afectan a una minoría o número pequeño de personas y que, por su rareza, plantean interrogantes específicos. El SRT se considera un síndrome raro, dado que su prevalencia se estima en 1/125000 nacimientos (Taupiac et al., 2020). Así pues, dada la particularidad de este síndrome, la presente investigación será abordada desde un método de estudio de caso con un enfoque cualitativo, que de acuerdo con Stake (2005), concibe estas investigaciones como un análisis profundo que se realiza con base en un hecho social, un análisis que se abarca desde el objeto único tomándolo holísticamente desde su situación real (Como se citó en Urra et al., 2014); cabe mencionar que Yin (1989), considera apropiado este tipo de método de investigación para abordar temas que son relativamente nuevos, puesto que las fronteras entre el fenómeno y su contexto no son claramente evidentes, así, este tipo de investigación permite examinar o indagar sobre un fenómeno contemporáneo en su entorno/situación real (como se citó en Martínez, 2006).

La ley 376 de 1997, establece que la fonoaudiología es una profesión que tiene como objeto de estudio «los procesos comunicativos del hombre, los desórdenes del lenguaje, el habla y la audición, las variaciones y las diferencias comunicativas, y el bienestar comunicativo del individuo, de los grupos humanos y de las poblaciones» (Artículo 1°), bajo este precepto, se puede aludir que el abordaje del fonoaudiólogo contribuye a resolver las dificultades en comunicación de la población, incluido los niños con retraso/dificultades en el desarrollo de lenguaje (Martínez et al., 2006). El SRT es enfermedad congénita rara, que presenta dentro de sus características clínicas dificultades en el lenguaje (López et al., 2018); en relación, Taupiac y colaboradores

(2020) en su estudio, que tuvo como objetivo describir los perfiles de desarrollo psicomotor, cognitivo y socioemocional de los niños con el SRT, afirmaron que los niveles más bajos de los usuarios eran en el lenguaje expresivo, el dominio del juego simbólico y la imitación vocal, manifestando que sus habilidades de interacción social son superiores a las habilidades lingüísticas, lo que nos da una idea general de la comunicación en esta población. No obstante, y como lo menciona Danielle (2016) la literatura aún muestra lagunas, dejando de manifiesto que la información sobre la comunicación en el SRT todavía es en gran parte desconocida, lo que muestra la necesidad de indagar y/o confirmar respecto a la comunicación y lenguaje en esta población, y desde la perspectiva del fonoaudiólogo, ya que como se mencionó anteriormente, es «el experto en la comunicación humana y los subprocesos que la hacen posible como el lenguaje, cognición, habla y audición» (Jaime, 2019, p.11).

La evaluación del lenguaje en situaciones naturales ha tomado actualmente un enorme interés, dado que se parte de la idea de que la competencia comunicativa es situacional e interactiva, por tanto, el analizar el lenguaje en situaciones propias de comunicación espontánea permite abarcar tantos datos verbales, no verbales y contextuales, colocando el centro de análisis en la interacción comunicativa entre el niño y el adulto (Soprano, 2001, pp.13-19), por tal razón, este proyecto se enmarca desde una perspectiva socio-interactiva, en donde se concibe no solo al niño y su comunicación, sino, que se resalta el papel de la interacción que sostienen las personas del entorno social en la adquisición de habilidades comunicativas de los niños (Vega et al., 2018). Por otro lado, vale mencionar que para la evaluación del lenguaje y/o comunicación existen pruebas o test estandarizados que se pueden utilizar, no obstante, son muy pocos los test adaptados al castellano y enfocados a niños con enfermedades huérfanas, por lo que se deben contemplar otras opciones como es el uso de protocolos de observación, los cuales resultan ser un instrumento de evaluación eficaz y realista para obtener información precisa. Los protocolos como los que propone Soprano (2001), son un buen ejemplo de cómo realizar esta evaluación desde la observación (Peña, 2014, p.453).

Por otro lado, Minsalud (2021) menciona que una enfermedad rara trae múltiples dificultades tanto para la persona que la padece como para cada una de las disciplinas de salud involucradas, dificultades que están relacionadas con múltiples variables, siendo una de ellas la poca o nula investigación disponible sobre la enfermedad; de hecho, el Centro de Investigación Biomédica en Red en Enfermedades Raras (CIBERER), encargado de coordinar y potenciar la investigación sobre las enfermedades raras en España, hace hincapié en la importancia de la investigación en estas enfermedades, dado que existe un reto enorme por encontrar herramientas para el diagnóstico e intervención acorde para el mayor número posible de ellas y mejorar así la vida de los afectados (como se citó en Lapunzina, 2018), de ahí la importancia de aportar investigación, en el caso de este estudio, respecto al SRT.

Por último, resaltando lo mencionado por Lizarazo y Fique (2013) respecto a que resulta fundamental la investigación fonoaudiológica, ya que, esta permite sustentar la actuación profesional, consolidar, posicionar y lograr un reconocimiento gremial tanto a nivel nacional como internacional, el presente trabajo aporta al reconocimiento de la profesión de fonoaudiología para abordar alteraciones del lenguaje y, en esencia, aporta al campo de la comunicación interpersonal, desde una perspectiva más amplia en donde se resaltan diferentes aspectos involucrados como los recursos comunicativos tanto verbales como no verbales implementados durante la interacción (Bernal et al., 2018). Del mismo modo, aunque la utilización de la práctica basada en la evidencia (PBE) por parte de los fonoaudiólogos, se está considerado de manera relevante en la última década dentro de la disciplina, aún se evidencia un escaso uso de ésta (Rodríguez et al., 2019). El aporte, por tanto, será relevante en la medida en que el estudio de este caso brinde a la fonoaudiología herramientas científicas y proporcione un marco de referencia para el abordaje de la población con enfermedades raras como el SRT.

Capítulo 2. Marco de referencia

2.1 Marco teórico

Síndrome de Rubinstein-Taybi

El Síndrome de Rubinstein-Taybi (SRT), es una enfermedad genética autosómica dominante rara que fue descrita por primera vez en 1963 (Laguna, 2020), fue identificado por el Dr. Jack H. Rubinstein, un pediatra especialista en desarrollo del Centro médico de la Universidad de Cincinnati (UC) y el Dr. Hooshang Taybi, un pediatra radiólogo de la Universidad de Oklahoma. Ellos identificaron las características de lo que originalmente se llamó «síndrome de los pulgares anchos» y ahora se conoce como síndrome de Rubinstein-Taybi (Char et al., 2019, p.6). El SRT presenta múltiples anomalías congénitas que generan características como discapacidad intelectual, retraso psicomotor, del desarrollo y del lenguaje (Palma et al., 2019) así como, retraso del crecimiento, microcefalia, rasgos faciales típicos como pelo y pestañas gruesos y excesivo (hirsutismo), ojos almendrados (hipertelorismo), paladar angosto, pulgares grandes y angulados, y primeros dedos gordos del pie anchos. Se reporta una prevalencia estimada en 1/125000 nacimientos (Taupiac et al., 2020). Las causas estarían relacionadas en alrededor del 55% de los casos a mutaciones en el gen CREBBP, el cual se ha denominado SRT Tipo 1, y en un 3-8% de los casos se atribuye al gen EP300 en el cromosoma 22, denominándolo SRT tipo 2, sin embargo, el diagnóstico genético solo es posible en alrededor del 55% de las personas (Hamilton et al., 2016), por ende, la mayoría de los diagnósticos se basan en el fenotipo físico (Waite, et al., 2016). Cabe mencionar que «en aproximadamente el 30% de los casos, los niños con características típicas de SRT no tienen una mutación identificada en los genes CREBBP o EP300. En esas personas todavía no se conoce la causa del SRT» (Char et al., 2019, p.7).

En un estudio de caso desarrollado por Meireles et al. (2020) se describen las características del desarrollo de un niño con el SRT de quien se reporta, de acuerdo a lo referido por el padre, un crecimiento y desarrollo normal hasta los tres meses, pero presentando a los seis meses, dificultad para sentarse y en el control cefálico, a los 8 meses no podía balbucear palabras, además de tener dificultad para gatear. Por su parte, Char et al. (2019) indican que la mayoría de los niños con SRT presentan retrasos en el desarrollo físico y motriz, que afectan el equilibrio y control, y que traería implicaciones en actividades como caminar. Por otro lado, Li Yuan (2017), menciona que los pacientes

con el SRT tienen un retraso moderado en la adaptabilidad, la socialización personal, y un retraso grave en el desarrollo del lenguaje. Asimismo, se ha mencionado que las personas con SRT suelen tener problemas médicos asociados, como el reflujo gastroesofágico que podría asociarse con un aumento de las caries (Monteiro de Oliveira et al., 2021), sordera conductiva y/o neurosensorial, y/o infecciones recurrentes del oído medio (Milani et al., 2015) así como problemas de alimentación en la infancia, dificultad respiratoria en los primeros 10 años de vida y estreñimiento crónico (Hennekam, 2006, como se citó en Danielle, 2016).

Otras características de este síndrome están dadas a nivel cognitivo, una de las principales es el déficit cognitivo que se define como la disminución significativa de la función intelectual, que conlleva a un retraso del desarrollo del lenguaje, caracterizado por señalamiento, comunicación poco entendible, sus primeras palabras son aproximadamente a los tres (3) años (Rimelque, 2015, como se citó en García et al., 2017) y el aprendizaje es lento en las actividades de la vida diaria (Khan et al., 2016). Del mismo modo, se ha mencionado que las personas con SRT se caracterizan típicamente con una capacidad de atención corta y una coordinación deficiente (Galéra et al., 2009; Stevens et al., 2011, como se citó en Ellis, 2017) y que muestran deficiencias en la memoria de trabajo en relación con su nivel general de capacidad (Waite et al., 2016), lo cual se ha asociado con las dificultades en la adquisición de vocabulario y la producción del habla y de oraciones (Crawford et al., 2019).

Conductualmente, aunque la discapacidad intelectual suele ser marcada, se sabe que los pacientes con SRT establecen excelentes habilidades sociales (Hennekam, 2006, como se citó en Danielle, 2016), frente a esto, Di Lanzo (2016) menciona que los niños con SRT generalmente tienen buen carácter, son afables y fáciles de tratar, sin embargo, Milani y colaboradores (2015), reportan que pueden observarse trastornos de conducta, cambios de humor y trastornos obsesivo-compulsivos, sobre todo en la edad adulta. Con relación a esto, se ha mencionado que gran cantidad de pacientes adultos con el SRT sufren variaciones de humor, junto con síntomas como: exaltación de la actividad motriz, estereotipias motoras, falta de coordinación, cortos periodos de concentración y agresividad (Hellings, 2012, como se citó en Di Lanzo, 2016). Por su

parte, Ellis y colaboradores (2020), mencionan que en las personas con SRT, las habilidades y comportamientos de interacción social indican dificultades sutiles, como la comprensión de las señales de la mirada de los demás y la ansiedad social, a pesar de mostrar una motivación aparentemente intacta para interactuar (citando a Powis 2014; Crawford et al., 2019).

Características comunicativas SRT

Como se evidencia en la literatura, las investigaciones del SRT relacionadas con las habilidades comunicativas y el desarrollo del lenguaje en esta población son limitadas (Carvey y Bernhardt 2009), no obstante, se ha mencionado que el SRT tiene características comunicativas relacionadas, como retraso en el lenguaje, siendo esta incluida por algunos autores como una característica clínica en este síndrome (López, et al., 2018), con relación a ello, reportan Taupiac y col. (2020) que los niños con SRT tienen mayores déficits lingüísticos en comparación con las habilidades de comunicación social; se menciona que los pacientes con SRT suelen tener características amistosas y sociables (Milani et al., 2015), inician y mantienen el contacto social a pesar de las deficiencias cognitivas (Hennekam , 2006 como se citó en Crawford et al., 2015). Por su parte, Lee y colaboradores (2015), identificaron que la mayoría de sus participantes (16 pacientes con SRT coreanos con una edad media de 7 años) presentaban mayores dificultades con el lenguaje expresivo en lugar del receptivo.

Carvey y Bernhardt (2009), realizaron un perfil comunicativo descriptivo de un niño de 4 años con SRT, encontrando una tasa media de 6 actos comunicativos por minuto, caracterizados por el uso de todas las funciones de comunicación (Asertivos o protodeclarativos, petición o protoimperativos y expresión emocional) con mayor frecuencia que las habilidades lingüísticas (Se utilizaron signos y palabras significativas en aproximadamente el 10% de los actos comunicativos). De acuerdo con todo esto, se logró definir que el perfil del participante correspondía a una fase temprana de desarrollo del lenguaje de una palabra. Por su parte, LI Yuan y col. (2017), analizaron las características clínicas de un niño de 3 años con SRT, dentro de estas

características reportaron que, a los 2 años, el niño podía decir palabras cortas como: «papá» o «mamá», pero, todavía no podía decir frases largas y completas, lo cual se asoció a un retraso grave en el desarrollo del lenguaje. En relación con este retraso, cabe mencionar que Mohd y colaboradores (2017), comentan que la emisión de las primeras palabras en niños con SRT es en promedio a los 25 meses, comparado con niños con desarrollo típico, para quienes esto sucede alrededor de los 9 a 13 meses de edad.

Por otro lado, Da Silva y colaboradores (2019), describieron la influencia de la narrativa digital en el desarrollo del habla en un niño con necesidades educativas especiales, en este caso, un niño de 6 años con SRT, en quien de forma inicial se reportaba deterioro del lenguaje evidente en términos de expresión y comunicación oral, estableciendo su comunicación a través de la mirada, expresión facial y corporal, produciendo muy pocas verbalizaciones, además con un registro vocal apenas audible, que parecía susurrar. Por su parte, Danielle (2016), documentó la efectividad del sistema de comunicación por el Intercambio de Imágenes (The picture Exchange Communication System (PECS)) en una niña de 6 años con SRT, en quien mediante una evaluación informal logró identificar una comunicación basada en el uso de gestos, como señalar y el uso de intencionalidad en solicitudes de acción. Asimismo, se evidenció el uso de vocalizaciones silábicas, pero con verbalizaciones limitadas, y baja comprensión del lenguaje oral, así como un uso inconsistente del contacto visual. Sin embargo, se resaltaba el interés de la niña por la interacción social, lo que concuerda con Ellis y colaboradores (2020), quienes mencionan que a pesar de que las personas con SRT muestran un pobre contacto visual, su interés social está relativamente intacto (citando a Moss, et al., 2016; Galéra, et al., 2009; Verhoeven, et al., 2010). Cabe resaltar que en los dos estudios, tanto el uso de la narrativa digital como del sistema PECS, pareció tener un impacto positivo en la comunicación y aumento de verbalizaciones en estos participantes.

Síndromes o trastornos relacionados

Debido a la insuficiente presencia de artículos que se relacionen con las alteraciones comunicativas en el SRT, nos planteamos realizar un análisis más profundo con otros síndromes que cursan con características similares, según lo reportado por la literatura, dado que hay estudios que buscan demostrar características paralelas y/o comparaciones entre el SRT y otros síndromes o trastornos con los cuales pueda existir un vínculo a razón de algún síntoma o signo, por ejemplo, el comportamiento repetitivo, el cual se ha asociado históricamente con el trastorno del espectro autista (TEA) (da silva, et al., 2019, citando a American Psychiatric Asociación, 2013), y que de manera similar «el comportamiento repetitivo se ha observado como una característica conductual fenotípica en SRT» (Waite et al., 2014, p.123). El TEA afecta aproximadamente a 1 de cada 54 niños, de los cuales el 42% tiene un coeficiente intelectual dentro del rango promedio o superior al promedio (Maenner et al., 2020, cómo se citó en Burton, et al, 2020,) y de acuerdo con el Manual diagnóstico y estadístico de los trastornos psiquiátricos, quinta edición (DSM-5, 2013), se caracteriza por déficits en la comunicación social y presencia de comportamientos y/o intereses repetitivos.

De forma similar, algunos comportamientos del SRT, se han asociado al síndrome de Cornelia de Lange (CdLS), un trastorno genético caracterizado por dimorfismos, retraso del desarrollo psicomotor, trastornos renales y gastrointestinales, hiposmia, manos y pies pequeños o defectos de reducción de miembros superiores (Ajmone et al., 2014, citando a Kline et al., 2007); de acuerdo con Srivastava y colaboradores (2020), estas personas tienen una prevalencia de estereotipias del 42% (citando a Hyman et al., 2002) y «niveles bajos de funcionamiento adaptativo en esta población que estarían fuertemente asociados con los comportamientos repetitivos, incluyendo las conductas autolesivas en niños con CdLS» (p.7).

Otro trastorno con el cual se han realizado comparaciones por exhibir características contrastantes con el SRT es el síndrome X frágil (FXS). Éste, es un trastorno ligado al cromosoma X asociado con retrasos en el desarrollo cognitivo y del lenguaje (Brady et al., 2020), y que «se caracteriza por la presencia de tres rasgos fundamentales:

discapacidad intelectual, hiperactividad déficit de atención, y rasgos propios del trastorno del espectro autista» (Peñalver et al., 2020, p.2, citando a Medina et al., 2014). El lenguaje de los niños con FXS está alterado en todas las dimensiones, así como áreas de inteligibilidad del habla (Barnes et al., 2009, como se citó en Peñalver et al., 2020). «Es común en ellos tener un habla atropellada, con disfluencias, ecolalias y continuas repeticiones de sonidos y palabras» (Visootsak et al., 2005 como se citó en Peñalver et al., 2020, p.2). Del mismo modo, se ha informado la evitación del contacto visual, no obstante, se ha reportado que en el FXS, se exhibe una mayor ansiedad social comparado con el SRT (Crawford et al., 2015); en relación con esto, Medina (2014) menciona que en realidad son personas muy sociables, con ganas de participar e interactuar en sus contextos sociales, no obstante, tienden a alejarse en momentos específicos, a razón de no saber bien como interactuar y esto conlleva a que presenten dicha ansiedad social. Este grado de sociabilidad difiere un tanto en lo reportado para SRT, para quienes Crawford y colaboradores (2019), mencionan que hay un nivel de sociabilidad que es más comparable a las personas con los síndromes de Angelman (SA) y Down.

Los síndromes genéticos como Angelman y Rubinstein-Taybi, se han asociado con niveles elevados de sociabilidad (Moss et al., 2016), y de igual manera, la sociabilidad se ha considerado durante mucho tiempo una fuerza relativa de las personas con síndrome de Down (SD) (Moss et al., 2016, citando a Fidler y Nadel, 2007). El SA, es una enfermedad neurogenética producida por la pérdida de una región del cromosoma 15 (Núñez et al., 2017), el cual se ha relacionado con 4 principales características: retraso severo del desarrollo, trastornos del movimiento y del equilibrio, singularidad del comportamiento (Ej: Risa frecuente, afecto feliz, fascinación por el agua, aleteo de los brazos) y deterioro profundo de la comunicación (Quinn et al., 2017); de acuerdo con Chen y colaboradores (2013), aproximadamente el 85% de los individuos con SA no usan el habla natural, requiriendo el uso de comunicación aumentativa y alternativa (CAA). Por su parte, el SD es una alteración cromosómica congénita, dada por copias adicionales, ya sea parcial o total, de genes del cromosoma 21, presentan retraso en el desarrollo psicomotor, discapacidad cognitiva de grado variable y retraso en el

desarrollo del lenguaje, siendo el lenguaje expresivo el más afectado (Castañeda et al., 2021). La evidencia sugiere que los niños con SD tienen niveles más altos de comportamiento prosocial que niños con otras formas de retraso del desarrollo (Moss et al., 2016, citando a Fidler, Barrett y Most, 2005).

Características comunicativas comunes entre los síndromes o trastornos relacionados y SRT

Como se mencionó anteriormente, se ha llegado a establecer que el SRT tiene similitudes comunicativas con otros síndromes, uno de ellos es el TEA, en lo que Adrien y colaboradores (2021), mencionan que los perfiles cognitivos y socioemocionales de pacientes con SRT, tienen similitudes con el TEA a nivel cognitivo en aspectos como: autoimagen, juego simbólico y permanencia del objeto; y a nivel socioemocional como: lenguaje e imitación. En relación con los niveles de estereotipia corporal, significativamente el comportamiento repetitivo, se revela que los pacientes con SRT tienen una media similar a la del TEA (Waite et al., 2015). Existen varios estudios comparativos en los que se mencionan otros síndromes, aparte del TEA, en contraste con el SRT, por ejemplo, el FXS y CdLS, para los cuales, se ha manifestado que resultan ser significativamente más sociables durante las interacciones con una persona conocida frente a una desconocida (Crawford et al., 2019, citando a Moss et al., 2016). En relación con esto, Ellis y colaboradores (2020) afirman que los comportamientos de sociabilidad en el SRT no eran más frecuentes ni de mayor calidad que los observados en aquellos con CdLS y FXS.

Siguiendo la línea relacionada a las habilidades y comportamientos de interacción social, Moss y colaboradores (2016) realizaron un estudio para evaluar los niveles de sociabilidad en niños y adultos con seis trastornos del neurodesarrollo, encontrando que los grupos con síndrome de Angelman, Down y Rubinstein Taybi eran significativamente más sociables que el CdLS, el TEA y el FXS. Por su parte, Crawford y colaboradores (2015), en su estudio que tuvo como finalidad profundizar en el comportamiento social en relación con el procesamiento facial de CdLS y SRT, obtuvieron como resultados que los individuos con CdLS y SRT mostraron patrones de

apariciencia similares en la mirada a la región de los ojos de la cara, así mismo se apreció una mirada preferencial significativa al disgusto en relación con las expresiones neutrales, pero no mostraron una preferencia por mirar a la expresión de felicidad en relación con las expresiones neutrales. No obstante, Ellis (2017) en su estudio comparativo entre los síndromes CdLS, FXS y SRT, sobre la sociabilidad y el desarrollo de habilidades cognitivas sociales, indica que hay diferencias en la calidad de las habilidades y comportamientos de interacción social amplia, durante una interacción social semiestructurada y en donde las personas con FXS y SRT mostraron una menor calidad de contacto visual, y los individuos con FXS mostraron menos atención centrada en la persona que aquellos con CdLS.

Por otra parte, en la investigación titulada: «*An Observational Study of Social Interaction Skills and Behaviors in Cornelia de Lange, Fragile X and Rubinstein-Taybi Syndromes*» de Ellis y colaboradores (2020), mencionan que las personas con CdLS mostraron un contacto visual más frecuente y apropiado que los individuos con FXS y SRT, no obstante, hubo una atención más centrada en la persona en SRT en comparación con las personas con FXS. Por su parte, Waite y colaboradores (2015) en su estudio, encontraron los individuos con SRT presentan una disociación de las características del TEA en cuanto a que muestran un comportamiento repetitivo sin, o con menos deficiencias en la comunicación social. Así mismo, identificaron que algunas conductas repetitivas, la estereotipia, las frases/señas repetitivas y la ecolalia pueden estar parcialmente relacionadas con el grado de discapacidad intelectual.

A modo de conclusión, de acuerdo con lo reportado hasta el momento por la literatura, el retraso en el lenguaje es una característica clínica del SRT (López et al., 2018), sin embargo, aún se sabe muy poco sobre las características propias del desarrollo del habla y del lenguaje en esta población (Carvey y Bernhardt, 2009), lo que se menciona en los estudios disponibles en relación con estas características incluye retrasos severos del desarrollo del lenguaje con mayores déficits lingüísticos en comparación con las habilidades de comunicación social (Taupiac et al., 2020). Por otro lado, se han realizado estudios comparativos entre varios síndromes o trastornos del neurodesarrollo que incluyen al SRT dentro de su grupo de análisis, de los cuales

se han podido establecer características o similitudes, como el comportamiento repetitivo en relación con el TEA (Da silva et al., 2019), o el interés social que estaría relativamente intacto en el SRT y que resulta comparable con el nivel de sociabilidad de personas con síndromes de Angelman y Down (Moss et al., 2016), sin embargo, la literatura aún muestra lagunas, dejando de manifiesto que la información sobre la comunicación en SRT todavía es, en gran parte, desconocido (Danielle, 2016).

2.2. Marco conceptual

Para la comprensión de este documento se ha considerado pertinente dilucidar algunos conceptos, a saber:

- **CREBBP:** Gen que se encuentra localizado en el cromosoma 16p13.3 y se encarga de decodificar a la proteína CBP (Rivadeneira y Vaca, 2020).
- **EP300:** Es un gen que se encuentra localizada en el cromosoma 22q13.3 y se encarga de codificar la proteína p300 (Rivadeneira y Vaca, 2020).
- **Déficit cognitivo:** Páez (2008), lo define como un funcionamiento intelectual inferior, que se relaciona con algunas habilidades como: comunicación, autocuidado, habilidades sociales, salud y seguridad, habilidades académicas funcionales, tiempo libre y trabajo.
- **Discapacidad intelectual (DI):** Ke y Liu (2017), citando a la Organización Mundial de la Salud, indican que actualmente se prefiere el uso de DI en reemplazo de retraso mental, y que se concibe como la adquisición lenta e incompleta de las habilidades cognitivas, motoras sociales y del lenguaje, presentando dificultades para aprender, comprender y recordar cosas nuevas.
- **Estereotipias motoras:** «Se define como un movimiento involuntario, coordinado, no propositivo, rítmico y que se realiza de una forma idéntica en cada repetición» (Pérez, 2010).
- **Trastorno del espectro autista:** Se entiende como una discapacidad del desarrollo que comienza en la niñez y dura toda la vida, donde puede causar dificultades comunicativas, sociales y conductuales significativas (García, 2016).
- **Síndrome de Cornelia de Lange:** Rodríguez y col. (2017) afirman que es un trastorno del desarrollo por retraso de crecimiento intrauterino y postnatalmente,

microcefalia, rasgos faciales distintivos, cejas unidas en línea media (sinofridia), hirsutismo, retraso mental y micromielia.

- **Síndrome X frágil:** «Es un trastorno hereditario relacionado al cromosoma X que afecta sobre más que a todos los hombres y ocasiona de forma principal de discapacidad intelectual» (Navarro y Domínguez, 2019, p. 259).
- **Síndrome de Angelman:** Cordero y colaboradores (2016), mencionan que es un síndrome genético, el cual se caracteriza por una discapacidad intelectual severa, un retraso del desarrollo psicomotor, dificultades en lenguaje, disposición facial de felicidad excesiva con episodios de risa inmotivada, epilepsia y tiene características del espectro autista en algunos pacientes.
- **Síndrome Down:** Es causado por la presencia de una dosis extra de genes que se encuentran en la región crítica en el cromosoma 21, que origina déficit cognitivo y otros trastornos del desarrollo, frecuentemente asociado a defectos congénitos importantes (Morales, 2016).

Ahora bien, con respecto al aspecto metodológico del presente estudio, se define:

- **Estudio descriptivo transversal:** de acuerdo con Hernández et al. (2014) un estudio de alcance descriptivo es el que «busca especificar propiedades y características importantes de cualquier fenómeno que se analice. Describe tendencias de un grupo o población» y por otro lado, mencionan que un estudio transversal refiere a que la recopilación de datos se realiza en un único momento (pp. 92, 154).
- **Estudio de caso:** Es una modalidad investigativa que tiene por objetivo estudiar en profundidad o en detalle una unidad de análisis específica, tomada de un universo poblacional. En ese sentido, la unidad de análisis, «el caso» objeto de estudio, es comprendido como un sistema integrado que interactúa en un contexto específico con características particulares (Bernal, 2010, p.132).
- **Análisis de contenido:** Es un tipo de análisis de datos, que en la vertiente cualitativa, se define dentro de este marco de trabajo como una aproximación empírica, de análisis metodológicamente controlado de textos en el cual se tiene en cuenta los contextos de comunicación, siguiendo reglas analíticas de contenido

y sin cuantificación implicada (Mayring, 2000, como se citó en Cáceres, 2003, p.56).

Por otro lado, en relación con el área de análisis (comunicación) y los objetivos del presente estudio, resulta relevante aclarar los siguientes términos:

- **Interacción:** La interacción es escenario de la comunicación, y a la inversa, no pueden existir la una sin la otra (Rizo, 2006). En términos muy generales, la interacción puede ser comprendida como: «el intercambio y la negociación del sentido entre dos o más participantes situados en contextos sociales» (O'Sullivan et al., 1997, como se citó en Peña et al., 2010, p.116).
- **Modalidad:** Se refiere al modo, modalidad comunicativa o tipo de símbolos o signos usados durante la interacción. La comunicación implica dos tipos de expresión: los símbolos verbales y no verbales, considerándose que los no verbales se utilizan para expresar y comunicar emociones y actitudes, para complementar la comunicación verbal o para sustituir la modalidad verbal-oral (Bernal et al., 2018).
- **Aspectos intrapersonales de comunicación:** Se tienen en cuenta dos aspectos intrapersonales:

El lenguaje comprensivo donde está implicada la discriminación, reconocimiento y comprensión de sonidos y palabras, además de la información recibida por medio de los gestos, signos y otros medios no verbales de los cuales tienen intenciones. También se tiene presente el lenguaje expresivo el cual considera la producción y uso de sonidos o gestos para transmitir la información a los demás (Quito, 2018).
- **Aspectos interpersonales de la comunicación:** Se tiene presente las características y capacidades del niño estableciendo las interacciones significativas, como las interacciones del adulto, expresión de sentimientos, la interacción de los pares y desarrollo del autoconcepto. Por lo anterior se mira las capacidades del niño y como él, se afronta a los diferentes contextos de una manera efectiva ya sea resolviendo problemas, obedeciendo o adaptando algunas normas (Quito, 2018).

- **Intensión y propósitos:** «En el contexto, los interlocutores encuentran o deben encontrar cómo relacionarse de una manera exitosa y efectiva para cumplir los propósitos de la interacción» (Bernal et al., 2018, pp. 124-125).

Un acto comunicativo resulta ser es un proceso cooperativo en el cual se da una interpretación de intenciones. La intención comunicativa es el propósito que persigue cuando se emite algún mensaje. Si quiere informar, el mensaje tendrá ciertas características, si se quiere convencer o persuadir a alguien, la estructura y características del mensaje cambiarán. Sin embargo, un mismo mensaje puede tener más de una intención (Romero, 2012).

- **Interacción niño-adulto/cuidador:** Respecto a esto se puede mencionar que cuando un niño y un adulto se comunican, se establece una interacción comunicativa asimétrica, en la que uno de los interlocutores es el adulto, este, resulta ser un comunicador más hábil que el niño, sin embargo, esto no impide que se puedan entender, a razón de las estrategias que el adulto genera para estructurar una situación comunicativa, que sirva de apoyo al niño, y le permita, incluso, adquirir nuevas habilidades (Grácia, 1997, p.223).
- **Estrategias interactivas del cuidador:** Hace referencia a todas las acciones, ajustes y/o ayudas que utiliza el cuidador durante la interacción con el niño, en donde adapta el lenguaje con precisión a las posibilidades de comprensión y expresión del niño pequeño, con el fin de favorecer el desarrollo lingüístico de este, y facilitar la interacción comunicativa (Mompriet, 2006). Dentro de estas estrategias se pueden mencionar:
 - o **Demanda de acción/ información:** Refiere a aquellos enunciados que emite el adulto que de forma explícita y directiva solicitan o piden la ejecución de una acción o emisión de una expresión por parte del niño (Quintero, 2019). Aquí se puede mencionar, del mismo modo, el uso de la demanda de clarificación en la cual el adulto retoma un enunciado declarativo emitido por el niño, y lo convierte en una pregunta, con el fin de que el niño analice y/o confirme lo que mencionó (Correa et al., 2014).

- **Interpretación:** Son expresiones que realiza el adulto y que otorgan un significado a las intenciones comunicativas manifestadas previamente por del niño y sea con sonidos ininteligibles o con gestos (Quintero, 2019).
- **Feedback correctivo:** consiste en retomar el enunciado emitido por el niño y repetirlo con las correcciones y ampliaciones o expansiones (añade nuevas unidades gramaticales) oportunas (Correa et al., 2014), en síntesis, dentro de este se incluye estrategias de expansión, extensión e incorporación del enunciado (Soprano, 2001).
- **Corrección explícita:** a diferencia del anterior, en esta estrategia «se señalan explícitamente los errores y se solicita su repetición inmediata» (soprano, 2001, p.38).
- **Tipo de enunciando:** Aquí se tiene en cuenta cada uno de los ajustes que realiza el adulto en sus enunciados como: reducir la longitud del mensaje, reducir la complejidad semántica usando palabras sencillas, reducir la complejidad morfosintáctica (Momplet, 2006).
- **Preguntas de elección:** Son preguntas cerradas en las que se le brinda al niño dos o más opciones de respuesta con las que se solicita una respuesta. A diferencia de la demanda de acción/información que se presenta con una pregunta abierta, aquí se le facilita al niño la expresión con solo dos opciones (Quintero, 2019).

Capítulo 3. Marco Metodológico

3.1 Tipo de estudio:

Esta investigación denominada «Características de la comunicación entre una niña con el síndrome Rubinstein- Taybi y sus cuidadores durante la interacción: Estudio de caso», se lleva a cabo a través de un enfoque cualitativo de tipo descriptivo transversal, empleando un diseño de estudio de un solo caso, ya que permite documentar una situación o evento único (Hernández et al., 2014) como es el caso del SRT, con la intención de cualificar y describir el fenómeno social objeto de estudio a partir de rasgos determinantes (Bernal, 2010), buscando así entender su complejidad, siendo

más comprensible abordando el fenómeno de estudio en ambientes naturales (Urrea et al., 2014).

3.2 Población:

La población está constituida por una niña de seis años de edad cronológica, quien a los cuatro años fue diagnosticada mediante un examen genético nombrado: «secuencia completa del gen CREBBP», el tipo de muestra fue mediante sangre, en donde se identificó una variante patogénica en el gen CREBBP la cual está asociada con el síndrome de Rubinstein –Taybi autosómico dominante, presentando las características clínicas como: ojos almendrados, cuello corto, manos pequeñas, pulgares anchos y dedos de los pies a menudo angulados, hirsutismo, talla baja y discapacidad intelectual.

Ha recibido terapias de varios profesionales desde los 3 años, incluida fonoaudiología, aunque de forma intermitente desde que inicio la pandemia del COVID - 19. A nivel educativo se encuentra escolarizada en el curso transición en un colegio distrital del municipio de Tocancipá (Cundinamarca), cuenta con el apoyo de una docente de inclusión con quien realiza sesiones dos veces a la semana.

El contexto inmediato en el que se desenvuelve es el ámbito familiar, en el cual convive en una familia nuclear conformada por el padre, la madre y hermana mayor. Es importante mencionar que la niña la mayor parte del tiempo permanece al cuidado de su abuela paterna, quien tiene 58 años de edad, una escolaridad hasta básica primaria y convive con sus dos hijos menores y su esposo, los cuales también tienen contacto directo con la niña.

3.3 Procedimientos:

La investigación se desarrolló bajo un cronograma (ver anexo 1), el cual estuvo conformado por 3 fases de la siguiente manera:

1. **Fase conceptual:** en esta se realizó una revisión de la literatura, en bases de datos como EBACOhost, Springer, Lippincott, Scielo, LILACS, Science direct, Dialnet, ALOP, ASHA, BMC, PMC, Springer link, Sage journal, Proquest, DOAJ,

Pubmed, Dialnet, Wiley Online Library. De tal revisión documental se obtuvo una inclusión total de 46 artículos en inglés, español y portugués.

Este proceso de revisión y selección se realizó de forma inicial, con base en dos criterios, los cuales fueron: el año, incluyendo artículos de no más de 5 años de antigüedad (2016 al 2021), y por otro lado, se toma en cuenta dos líneas de búsqueda, la primera relacionada a las características generales del SRT en la cual se relacionaron 15 documentos, y la segunda sobre las características comunicativas del SRT en lo cual se encontraron 4 artículos, estas dos búsquedas dieron como resultado total una matriz documental conformada por 19 artículos en español y en inglés. Teniendo en cuenta la falta de información se decide ampliar el tiempo de búsqueda 2 años más (2014-2016) donde se incluyen 8 artículos relacionados con el tema de las características generales del SRT para un total de 23 de este tema. En relación propiamente a la línea relacionada a las características comunicativas del SRT se da inclusión, de forma paulatina, a artículos de hasta 12 años de antigüedad logrando relacionar un artículo más. Se evidencia un total en la matriz documental de 28 artículos relacionados con el SRT y las características comunicativas. A razón de que esta, aún no resulta ser una base teórica lo suficientemente sólida y valida, por la poca información relacionada acerca de las alteraciones comunicativas en el SRT, se decide abrir nuevas líneas de búsqueda, incluyendo artículos en los cuales se realizan paralelos y/o comparaciones con otros síndromes y/o trastornos que cursan con características similares al SRT, de esto se relacionan 7 estudios que van desde el año 2014 hasta 2021 y, por último, se hace una búsqueda de las características comunicativas en aquellos síndromes o trastornos relacionados, de lo cual se incluyeron 11 resultados de publicaciones que oscilan entre el año 2014 hasta el 2021, para un total de 46 artículos, lo cual permitió conceptualizar y definir con mayor claridad el problema y la necesidad de realización del proyecto, así como los objetivos de la investigación y el desarrollo del marco teórico.

2. **Fase metodológica:** En esta fase, partiendo de los antecedentes y objetivos planteados se identifican categorías de análisis relacionadas a: características comunicativas de la niña con el SRT, estrategias que utilizan los

cuidadores durante la interacción y características de la interacción. Posteriormente, se diseñan y se aplican instrumentos de recolección de datos; por un lado, una entrevista semiestructurada dirigida a cuidadores de la niña con SRT y por otro, el registro de observaciones directas no participantes por medio de videograbaciones, documentadas en registros anecdóticos, describiendo en esencia, las características comunicativas de una niña con SRT y las estrategias que utilizan sus cuidadores durante las interacciones registradas.

3. Fase empírica: En esta fase se analizaron los datos por medio de análisis de contenido de tipo semántico, donde se clasificó la información recogida en las entrevistas y los registros anecdóticos bajo las categorías definidas en la segunda fase, las cuales se subdividen en subcategorías y categorías emergentes. Este análisis se realizó haciendo uso del software ATLAS-ti versión 9, estableciendo los aspectos relevantes y delimitando la información encontrada, para luego establecer los resultados, discusión y conclusiones y así, realizar la entrega del informe final.

3.4 Técnicas para la recolección de la información:

Para la recolección de datos de esta investigación, se realizó de forma inicial la aplicación de la anamnesis (ver anexo 2) al cuidador principal, esto con el propósito de recolectar información respecto a los antecedentes personales y familiares, hitos del desarrollo y de la historia clínica que pueden ser relevantes para la comprensión del caso; posterior a ello, se plantea la aplicación de una entrevista semiestructurada para cuidadores y de tres (3) observaciones directas no participantes. La entrevista estuvo compuesta por seis (6) preguntas (Ver anexo 3), diseñadas por las investigadoras con base en los objetivos definidos en la investigación. Se realizó una validación por tres jueces expertos, y con base en las sugerencias brindadas por ellos, se realizaron los ajustes pertinentes antes de su aplicación. Las preguntas de la entrevista estuvieron dirigidas a los cuidadores principales de la niña con SRT, y enfocadas a la comunicación actual de la niña y las estrategias que usan para interactuar con ella, estas entrevistas fueron grabadas en archivos de audio en formato MP3, tienen una duración aproximada

de 5 a 8 minutos y posteriormente se realizó la transcripción ortográfica de las mismas para su análisis.

Finalmente, se realizaron videograbaciones (de 15 a 20 minutos) de tres (3) observaciones directas no participantes desarrolladas en tres (3) situaciones cotidianas entre la niña y sus cuidadores (Papá, mamá, abuela y tía), estas situaciones fueron: momento del juego, la alimentación y actividad académica apoyada por los padres y/o cuidadores, de las cuales se realizó el diligenciamiento de un formato de registro anecdótico (ver anexo 4). Para su posterior análisis, en estos formatos se registraban los elementos importantes en relación con las características comunicativas de tipo intrapersonal e interpersonal evidenciadas en las situaciones comunicativas observadas. Cabe aclarar que, para estas observaciones, se procuró organizar y/o establecer las sesiones, de tal manera que cada uno de los cuidadores estuviera presente por lo menos en una (1) de las situaciones a observar.

3.5 Técnicas para el análisis de la información:

Para el análisis de la información, se empleó el programa computacional para el análisis cualitativo de datos: ATLAS ti.9, facilitando la organización de la información y precisar la interpretación de los datos recolectados; en el caso de esta investigación, estos datos analizados estuvieron fundamentados en las transcripciones de las entrevistas aplicadas a los cuidadores y de la información dispuesta en los registros anecdóticos de las observaciones directas no participantes realizadas.

De tal información recolectada, se generaron unidades de análisis de base gramatical, para realizar, como lo menciona Cáceres (2003), un análisis de contenido de tipo semántico, desarrollando una codificación abierta, que permitió organizar cada unidad de análisis, de acuerdo a su significado, bajo las siguientes categorías establecidas:

- Características comunicativas de la niña con el SRT:

- Tipo y manifestación de actos comunicativos intencionales de tipo informativos (pedir, solicitar y negar), interactivos (Saludar, despedirse) y expresivos (desear, contestar).
- Comprensión de instrucciones simples y semi complejas de manera verbal.
- El manejo de tópico conversacional (iniciar, mantener y finalizar).
- El uso de la modalidad no verbal (Gestos faciales, Movimientos corporales, contacto visual, gestos simbólicos, Proxemia) durante la interacción.
- Estrategias que utilizan los cuidadores durante la interacción:
 - Uso de la modalidad no verbal (contacto visual, proxemia, gestos faciales, movimientos corporales).
 - Estrategias de gestión (manejo de la interacción con la niña, iniciativa conversacional, manejo del silencio y tiempo de espera (time-delay), Interpretación de los actos comunicativos de la niña).
 - Demanda de acción/información/clarificación.
 - Feedback correctivo/informativo (corrección explícita, uso de expansión, modelamiento, extensión e incorporación).
 - Tipos de enunciado (ajuste de la extensión del mensaje, ajuste de la complejidad del enunciado, Uso de preguntas, uso de enunciados de retroalimentación).
- Características de la interacción:
 - Uso de reglas pragmáticas (toma de turnos, normas de cortesía).
 - Efectividad comunicativa.

Es importante mencionar que durante este proceso de análisis y/o interpretación, se abordaron modelos teóricos interactivos y de análisis cualitativo, en donde, la interpretación de aspectos comunicativos a nivel intrapersonal estuvo cimentado, en esencia, bajo el modelo de Soprano (2001) y a nivel interpersonal se fundamentó bajo el

modelo sistémico de la comunicación humana interpersonal (MSCHI) desarrollado por Bernal y colaboradores (2018).

3.6. Consideraciones Éticas:

Teniendo en cuenta la declaración de Helsinki donde se menciona que: «El propósito principal de la investigación médica en seres humanos es comprender las causas, evolución y efectos de las enfermedades y mejorar las intervenciones preventivas, diagnósticas y terapéuticas (métodos, procedimientos y tratamientos)» (AMM, 2017 párrafo 6), esta investigación cumple con los principios establecidos en tal declaración, dando especial relevancia a la protección de los derechos, intereses, dignidad y bienestar de las personas que participen en la investigación sobre cualquier otro objetivo del estudio (AMM, 2017).

Asimismo, cumple con las disposiciones establecidas a nivel nacional mediante la resolución 008430 de 1993 del Ministerio de Salud, ya que, de acuerdo con el artículo 5 se debe prevalecer el criterio de protección de los derechos y el bienestar de los participantes de la investigación, garantizando el respeto a la dignidad y la no estigmatización, siguiendo, de igual forma los principios de la declaración universal sobre derechos y bioética los cuales son: Dignidad humana y derechos humanos, beneficios y efectos nocivos, autonomía y responsabilidad individual. Por otro lado, en concordancia con la resolución mencionada anteriormente, este estudio se ubica, como lo menciona el artículo 11, en la categoría de riesgo mínimo, puesto que se van a practicar procedimientos comunes y se emplean datos personales como: edad, diagnóstico, tratamientos rutinarios y psicológicos; Entendiendo, por tal razón, que se puede llegar a exponer a los participantes a estímulos que repercutan en su estado emocional. Se suspenderá la actividad, reprogramando la sesión o cancelando la realización de la misma, si se advierten signos de deterioro emocional en el proceso o si el participante o el cuidador así lo refiere, esto, siguiendo como lo estipulado en el artículo 12, que refiere que el investigador principal suspenderá la investigación de inmediato, al advertir algún riesgo o daño para la salud del sujeto en quien se realice la investigación. Así mismo, será suspendida de inmediato si el sujeto de investigación así lo manifiesta.

Para el desarrollo de la investigación, se realiza la aplicación de dos tipos de consentimientos informados a los participantes del estudio; uno relacionado a la autorización de los cuidadores a ser partícipes de la investigación y de utilizar y recolectar información de ellos relacionada al proyecto y para fines académicos (ver anexo 5), y otro enfocado a la autorización del uso de la información recolectada de la menor de edad (datos personales de la niña, videos, videos de voz y/o fotografías) (ver anexo 6); para el caso de la menor de edad, este será firmado por su representante legal, y en la medida en que la capacidad mental del menor lo permita, se obtendrá, de igual forma, su asentimiento; todo esto, una vez informado, aclarado dudas y verificado la comprensión de los participantes frente a aspectos del estudio, relacionados con los propósitos de la investigación, «la naturaleza de los procedimientos, beneficios y riesgos a que se someterá, con la capacidad de libre elección y sin coacción alguna», siguiendo lo establecido por el artículo 14 de la resolución nombrada previamente, mencionando de igual manera, la participación voluntaria, y el derecho a rehusarse a participar o retirarse del estudio cuando así se desee, siendo respetada su decisión por los investigadores. También se garantizará la presencia de un cuidador en todas las intervenciones realizadas con la menor, y se protege el derecho de confidencialidad y privacidad, garantizando que no se revelará la identidad de los participantes y que la información recolectada durante la investigación será tratada de manera confidencial con fines académicos según lo establecido por la ley 1581 del 2012 de protección de datos.

Los datos personales, incluyendo grabaciones y/o imágenes recolectadas serán utilizados únicamente para el fin especificado en el consentimiento, a menos que el participante lo acuerde, y no se retendrán una vez que el propósito inicial haya cesado. (Molina, 2017).

Disposiciones generales:

- La investigación tendrá como principios nucleares, el respeto al derecho de protección y autonomía de las personas; la beneficencia, disminuyendo los riesgos y maximizando los beneficios para los adultos y niños participantes; y la justicia, con una igualdad de oportunidades y derecho a un trato justo. (Molina, 2017).

- La investigación se llevó a cabo cuando se obtuvo la autorización: del representante legal de la institución investigadora y de la institución donde se realice la investigación; el consentimiento Informado de los participantes (cuidadores); y la aprobación del proyecto por parte del Comité de ética en Investigación de la institución.
- Se mantendrá la confidencialidad de los datos, se protegerá el anonimato de la información recolectada ocultando la identidad de los participantes en cada uno en informes escritos y verbales generados en la investigación. (SRCD, 2007).
- Los beneficios que se deriven en la investigación serán relacionados con el principio de beneficio de la declaración Universal sobre Bioética y derechos humanos (2006):
 - Productos de diagnóstico (resultados de evaluación fonoaudiológica a nivel de comunicación de la niña, el cual, será entregado y socializado a los acudientes de la niña) y terapia (técnicas y/o estrategias a implementar en el hogar en pro del bienestar comunicativo de la niña), siendo este último desarrollado mediante un plan casero (Ver anexo 14), todo esto se obtendrá con base en los resultados de la investigación.
 - Acceso a los conocimientos científicos como los hallazgos y/o resultados obtenidos durante el estudio que serán difundidos a los participantes y a las comunidades pertinentes (fonoaudiólogos, profesionales de la salud, comunidad científica en general), como aporte al avance científico en relación con tema y población abordada en este estudio.
- Se garantiza la libertad a los participantes de preguntar y aclarar dudas acerca de cualquier actividad relacionada al estudio en el momento que lo requieran (SRCD, 2021).
- Los investigadores tuvieron en cuenta las responsabilidades que mencionan la declaración de Singapur (2010) las cuales son:
 1. Integridad y honradez por parte de los investigadores.
 2. Los investigadores conocerán las normas y políticas relacionadas con la investigación.

3. Se usarán métodos adecuados, con un análisis crítico de los mismos y se proporcionarán resultados completos y objetivos.
4. Se mantendrá una documentación clara de toda la investigación.
5. Se compartirán los datos de forma abierta apenas se haya establecido el uso y la propiedad del mismo.
6. Los autores del estudio asumirán la responsabilidad de contribuir a todas las publicaciones y formas de presentar la investigación.
7. Se mencionarán los nombres de las personas que hicieron aportes significativos durante la investigación.
8. Se brindará evaluaciones rápidas y rigurosas respetando la confidencialidad de los participantes.
9. Los investigadores, al participar en debates públicos, deberán limitar sus comentarios a las áreas de su especialización, haciendo distinción entre los comentarios profesionales y las opiniones basadas en visiones personales.
10. Se informará a las autoridades de sospechas de conductas inapropiadas durante la investigación como falsificación, plagio entre otras que comprometan la confiabilidad de la investigación.
11. Las instalaciones de investigación deberán de contar con procedimientos para conductas inapropiadas donde deberán tomar medidas apropiadas que incluyan la corrección de los documentos de la investigación.
12. Los investigadores y las instituciones de investigación deberían reconocer que tienen la obligación ética de sopesar los beneficios sociales respecto de los riesgos inherentes a su trabajo.

Capítulo 4. Análisis de Resultados

Partiendo de los elementos obtenidos de la anamnesis, que se aplicó a los padres de familia, se reportó que la niña convive con papá, mamá y hermana. La madre no presentó complicaciones durante el embarazo, el nacimiento fue a término completo a las 39 semanas. En los antecedentes personales, la menor, estuvo hospitalizada a los 4 meses por neumonía. Presentó hitos de desarrollo psicomotor tardío, al igual que un

desarrollo del lenguaje por debajo de lo esperado, que de acuerdo con lo referido por los padres se caracterizó por: reacción (susto) ante ruidos fuertes, emisión de las primeras palabras («papá» y «ma») a los dos años de edad, percatándose a los 4 años, de la dificultad en la comunicación, y que según reporte neuropediátrico, a esa edad la niña señalaba partes del cuerpo, respondía al llamado por su nombre, presentaba juego simbólico y reconocía colores básicos. La niña recibió el diagnóstico de SRT por parte del genetista, en el año 2019, a la edad de 3 años, iniciando terapias fonoaudiológicas periódicamente por aproximadamente 6 meses, las cuales fueron postergadas a raíz de la contingencia sanitaria (pandemia por COVID-19), retomándolas dos años después a la edad de 6 años.

Ahora bien, Como se mencionó anteriormente el análisis de resultados en el programa ATLAS ti, estuvo fundamentado en la información recolectada en las entrevistas semiestructuradas a cuidadores y los registros anecdóticos de las observaciones directas participantes; en este sentido, los resultados se desarrollaron con base en la información recolectada en las entrevistas semiestructuradas que se aplicaron a cuatro (4) cuidadores del contexto inmediato de la niña con SRT: la madre, el padre, la abuela paterna y la tía paterna. Por otro lado, se realizaron tres observaciones directas no participantes en tres situaciones de interacción con la niña con SRT (juego, actividad académica, y alimentación), en las cuales se garantizó la participación de cada cuidador por lo menos en una (1) de las situaciones, desarrollándose de la siguiente manera:

- Situación de alimentación: En la cual participaron el papá, la abuela paterna, tía paterna y la niña con SRT, con una muestra de grabación con duración de 10:05 minutos.
- Situación de actividad académica: En esta participaron el papá, la mamá y la niña con SRT, con una duración de 10:59 minutos.
- Situación de juego: participación de la abuela paterna, la tía paterna y la niña con SRT; la duración fue de 20:00 minutos.

En concordancia con lo anterior, para el análisis de contenido se realiza una codificación abierta de las entrevistas transcritas y los registros anecdóticos, partiendo

de los objetivos específicos y de las categorías de análisis cualitativo definidas (tabla 1) con apoyo del programa ATLAS. ti 9.

Tabla 1

Categorías de análisis

Objetivos específicos	Categorías	Subcategorías	Categorías emergentes	Descripción categoría	
1. Establecer las características comunicativas a nivel comprensivo y expresivo de la niña con SRT	Características comunicativas de la niña con el SRT	Tipo y manifestación de actos comunicativos intencionales.	Actos informativos	Partiendo de la idea de que un acto comunicativo es un proceso cooperativo de interpretación de intenciones (Romero, 2012). Se toma en cuenta la intención comunicativa o propósito que se manifiesta en cada acto comunicativo de la niña, de acuerdo como lo menciona Mondragón (2016): -Actos expresivos: «Aquellos que la persona utiliza para exteriorizar sentimientos, necesidades básicas, o responder a las interacciones» (p.7). -Actos informativos: «Aquellos que la persona utiliza para obtener y dar información sobre el entorno» (p.7). -Actos Interactivos: «Aquellos que la persona utiliza para poder relacionarse con las demás personas» (p.7).	
			Actos Interactivos		
			Actos expresivos		
		Comprensión de instrucciones	Comprensión instrucciones simples.		Se toma en cuenta la capacidad de entender y seguir instrucciones u órdenes de 1 comando (instrucciones simples) y/o 2 comandos (instrucciones semicomplejas) (Bernal, 2020).
			Comprensión instrucciones semi complejas		
		El manejo de tópico conversacional	Inicia		El inicio de una secuencia comunicativa es un acto comunicativo de la niña, a través del cual realiza una demanda, propone un tema, una actividad o un centro de interés al otro participante (por ej. una pregunta, un comentario, un gesto de señalar, etc.) (Gracia, 2001).
			Mantiene		Se refiere a las habilidades para poder desarrollar y/o continuar el tema/tópico de la conversación al interactuar, sin realizar desviaciones o cambios inadecuados del mismo (Romero et al., 2014; Carreño et al., 2018).
			Finaliza		Aquellos actos comunicativos que permiten realizar el cierre de la conversación /interacción, logrando comunicar la culminación del tópico (Romero et al., 2014; Carreño et al., 2018).

<p>2. Identificar la modalidad comunicativa de la niña con SRT y de sus cuidadores empleada en sus interacciones.</p>		<p>El uso de la modalidad no verbal durante la interacción.</p>	<p>Gestos simbólicos</p>	<p>«Todas aquellas acciones físicas simples empleadas por el niño para representar objetos o acciones, así como deseos, necesidades y emociones; su función es nominativa y de igual forma comunicativa, y su significado se mantiene en todo contexto que sea utilizado» (Bernal, 2020, p.85).</p>
<p>3. Establecer las estrategias comunicativas usadas entre el cuidador y la niña con síndrome Rubinstein-Taybi en los contextos predeterminados.</p>	<p>Estrategias que utilizan los cuidadores durante la interacción</p>	<p>Uso de la modalidad no verbal durante la interacción.</p>	<p>Gestos faciales</p>	<p>Se tiene en cuenta todos aquellos recursos expresivos a nivel no verbal usados por el adulto, como los movimientos de las extremidades, la postura, el uso y/o mantenimiento de la mirada sobre el interlocutor, la distancia establecida, y las expresiones faciales usadas o no como acompañantes de los aspectos lingüísticos como estrategia para facilitar la comprensión del interlocutor (Soprano, 2001; Bernal et al., 2020).</p>
			<p>Movimientos corporales</p>	
			<p>contacto visual</p>	
			<p>Proxemia</p>	
		<p>Estrategias de gestión</p>	<p>Manejo de la interacción con la niña.</p>	<p>Aquellos actos o producciones del cuidador mediante los cuales trata de regular la atención y la conducta de la niña (Gracia, 2001).</p>
			<p>Iniciativa conversacional.</p>	<p>Acto comunicativo del adulto, a través del cual realiza una demanda, propone un tema, una actividad o un centro de interés al otro participante (niño/a) (por ej. una pregunta, un comentario, un gesto de señalar, etc.) (Gracia, 2001).</p>
			<p>Manejo del silencio y tiempo de espera.</p>	<p>«Conductas del adulto que utilizan la espera, el silencio, la sugestión, la duda, la manipulación de los objetos del entorno, como instrumento para la estimulación de la interacción desde el niño hacia el adulto» (Soprano, 2001, p.38).</p>
			<p>Interpretación de actos comunicativos.</p>	<p>Son expresiones que realiza el adulto y que otorgan un significado a las intenciones comunicativas manifestadas previamente por el niño ya sea con sonidos ininteligibles o con gestos (Quintero, 2019).</p>
			<p>Demandas o solicitudes.</p>	<p>Demanda de acción</p>
		<p>Demanda de información</p>		
		<p>Demanda de clarificación</p>		<p>Se refiere a cuando el adulto retoma un enunciado declarativo emitido por el niño, y lo convierte en una</p>

				pregunta, con el propósito de que el niño analice y/o confirme lo que mencionó (Correa et al., 2014).
		Feedback correctivo/informativo	Corrección explícita	Aquellos enunciados en donde «se señalan explícitamente los errores y se solicita su repetición inmediata» (Soprano, 2001, p.38).
			Uso de expansión	Se refiere a cuando el adulto «reformula el enunciado del niño, ampliando o corrigiendo las formas sintácticas» (Soprano, 2001, p.38).
			Modelamiento	Aquellas expresiones que buscan ofrecer al niño emisiones y/o un modelo que contenga la forma adecuada de producción que se espera que pueda reproducir en su momento (Romero y Gómez, 2013).
			Extensión	Sucede cuando el adulto añade nuevos conceptos y palabras que completan el enunciado producido por el niño (Soprano, 2001).
			Incorporación	«Cuando el adulto incorpora un enunciado infantil elemental a un enunciado más completo, traduce de alguna manera lo que dice el niño al modelo adulto» (Soprano, 2001, p.38).
		Tipos de enunciado	Ajuste de la extensión del mensaje.	Aquí se tiene en cuenta cada uno de los ajustes que realiza el adulto en sus enunciados como: reducir la longitud del mensaje, reducir la complejidad semántica usando palabras sencillas o reducir la complejidad morfosintáctica (Momplet, 2006).
			Ajuste de la complejidad del enunciado.	
			Uso de preguntas.	Uso de preguntas abiertas o cerradas siendo en esta última en las que se le brinda al niño dos o más opciones de respuesta con las que se solicita una respuesta. (Quintero, 2019),
			Uso de enunciados de retroalimentación	Todas las expresiones afectivas o positivas como: «sí», «muy bien», al igual que aquellas que buscan guiar al niño hacia una respuesta como: «recuerda que este ya lo hemos visto» (Bernal, 2020). Acá también se tiene en cuenta todos aquellos enunciados que el adulto hace a modo de acompañamiento de las acciones del niño, o cuando el cuidador habla de lo que hace o va a hacer (Cortázar, 2006).
4. Identificar la intencionalidad y el cumplimiento de propósitos comunicativos de acuerdo a	Características de la interacción.	Uso de reglas pragmáticas.	Toma de turnos	Se toma en cuenta la existencia de un equilibrio de turnos en la interacción, cuando los dos participantes utilizan aproximadamente el mismo espacio comunicativo en cada turno (Gracia, 2001).
			Normas de cortesía	Actos corteses que de acuerdo con Haverkate (1994) son, por ejemplo, el saludo, el cumplido, el agradecimiento y la disculpa, los cuales resultan ser actos de cortesía convencional, que representan una reacción del hablante ante una situación en la que el oyente toma una parte activa o pasiva (p. 478).

<p>cada situación de interacción predeterminada entre la niña con SRT y sus cuidadores.</p>		<p>Efectividad comunicativa</p>	<p>Esta efectividad se relaciona con el desarrollo de una interacción exitosa y efectiva en la cual se logre cumplir los propósitos comunicativos, gracias a las habilidades y estrategias usadas por los interlocutores (Bernal, 2020).</p>
---	--	--	--

Fuente: Elaboración propia.

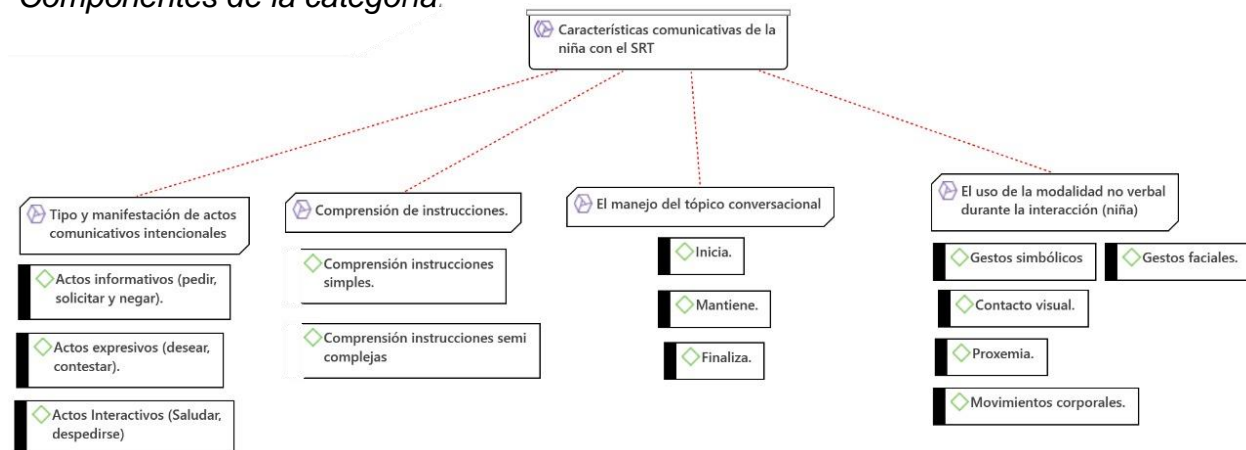
Nota: Esta tabla resume la lista de categorías, subcategorías y categorías emergentes resultantes del análisis, así como su relación con los objetivos específicos de la investigación, del mismo modo que la descripción de cada categoría, para así, dilucidar la base teórica que sustenta este análisis.

Con relación a lo anterior, a continuación, se describe la información analizada y clasificada con base en las categorías establecidas, citando aspectos significativos de las entrevistas y/o registros anecdóticos.

• **Características comunicativas de la niña con el SRT**

En este apartado se exponen los resultados obtenidos con relación a cada una de las subcategorías pertenecientes a la categoría de: «Características comunicativas de la niña con el SRT» teniendo en cuenta las categorías emergentes que lo componen (Figura 1).

Figura 1
Componentes de la categoría.



Fuente: Elaboración propia, exportado del programa ATLAS. Ti 9.

Nota. Esta gráfica presenta las partes constitutivas de la categoría de análisis referente a: «las características comunicativas de la niña con el SRT».

- **Tipo y manifestación de actos comunicativos intencionales**

Tanto en las entrevistas como en los registros anecdóticos se aprecia que los actos informativos y expresivos son los más utilizados por la niña, presentándose un total de 43 citas para cada una de estas categorías emergentes y 23 para la de actos interactivos. Esto se evidencia en diferentes momentos, por ejemplo:

3:14 en Observación de actividad académica.

Código: [Acto expresivo de alegría]

«...la niña sonrío y agita los brazos hacia arriba dice: «ma ien»...» (Ver anexo 13, p.84).

1:2 En entrevista de la abuela paterna

Código: [Acto informativo de solicitar]

«Pues ella cuando quiere, por decir algo un helado, ella empieza a decir que ella quiere, así con el dedito dice, que quiere helado, no le dice así, pero ella con la lengüita y el dedito dice que quiere... ella viene y uno le dice ¿qué quiere? y ella le señala cuando ella no le puede decir» (Ver anexo 9, p.77).

- **Comprensión de instrucciones**

Los resultados de las entrevistas y las observaciones sugieren que, en efecto, la niña comprende con mayor facilidad instrucciones simples, evidenciándose 31 citas para esta categoría, y 6 citas para seguimiento de instrucciones semicomplejas:

3:5 En entrevista con la mamá

Código: [Seguimiento de instrucciones simples]

«Por lo que si uno le da una orden o uno le dice eh... ¡(dice el nombre de la niña) traiga la muñeca! ella va y la trae...» (Ver anexo 7, p.74).

6:8 En observación del juego

Código: [Seguimiento de instrucciones simples]

«La tía le indica a la niña qué debe organizar los cartones de la lotería en la mesa, la niña empieza a pasar las fichas a la tía y a la abuela, por lo que la tía le señala un lugar de la mesa y dice: «acá» y la niña las acomoda...» (Ver anexo 11, p.81).

Con base en los dos ejemplos anteriormente mencionados de la presente categoría, se puede evidenciar que la niña comprende más las instrucciones simples, las cuales son dadas bajo la modalidad verbal-oral por parte del cuidador.

- El manejo de tópico conversacional

En esta categoría se aprecia una diferencia en los resultados de las entrevistas y de los registros; en ese sentido, con relación a las entrevistas se obtuvo un total de 6 citas identificándose que el mayor número de estas corresponde al aspecto de «inicia» con un total de 4 citas.

Por otra parte, en relación con los registros, se observa que la niña mantiene el tópico conversacional mayoritariamente en comparación a iniciarlo o finalizarlo. Cabe mencionar que con relación a las citas registradas para la categoría emergente de «inicia», la mayoría se registraron en la situación de alimentación y juego.

- El uso de la modalidad no verbal durante la interacción

En esta categoría, tanto en la entrevista como en los registros, se mostraron análisis similares, reportándose en conjunto, mayor cantidad de citas para la categoría emergente de movimientos corporales con un total de 63, seguido de contacto visual con 44 citas y luego gestos faciales con 40. Por su parte, se pudo apreciar que la niña en las interacciones con sus cuidadores hace uso de gestos simbólicos, reportándose en esta categoría emergente 21 citas:

3:66 En observación de actividad académica

Código: [Movimientos corporales, gestos faciales y contacto visual].

«...la niña se cruza de brazos se da media vuelta y frunce el ceño entrecerrando los ojos y dice: «jum...» la mamá pega de nuevo el papel en el cuaderno mira a la niña y le dice: «ya, toma otra», la niña se voltea a ver a su mamá señalando con el dedo al papá acompañado de la emisión: «grr»...» (Ver anexo 13, p.87).

1:19 En entrevista de la abuela paterna

Código: [Gestos simbólicos]

«...ella dice que se van pa´ la casa, eso sí para la casa nos dice así: (realizando un gesto con sus manos)...» (Ver anexo 9, p.78).

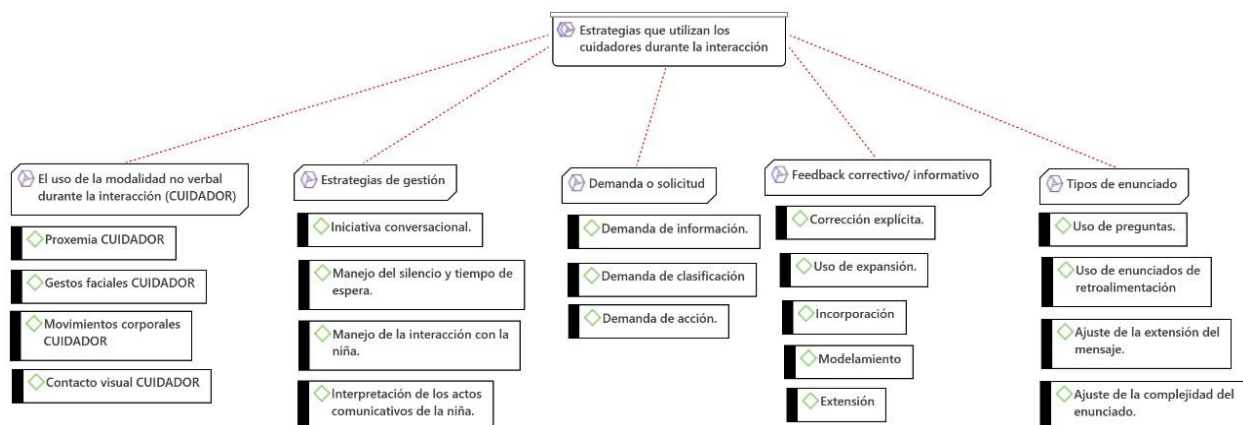
Por último, dentro de esta categoría se puede mencionar que el aspecto relacionado al uso de la proxemia, es el que menos se reporta tanto en entrevista como en los registros, evidenciándose un total de 6 citas.

• Estrategias que utilizan los cuidadores durante la interacción

En este apartado se exponen los resultados obtenidos con relación a cada una de las subcategorías pertenecientes a la categoría de: «Estrategias que utilizan los cuidadores durante la interacción», teniendo en cuenta las categorías emergentes que lo componen (Figura 2).

Figura

Componentes de la categoría.



Fuente: Elaboración propia, exportado del programa ATLAS. ti 9.

Nota. Esta gráfica refleja las partes constitutivas de la categoría de análisis referente a: «estrategias que utilizan los cuidadores durante la interacción».

- **El uso de la modalidad no verbal durante la interacción.**

Lo que se resalta en esta categoría es que el uso de la no verbalidad como estrategia comunicativa por parte de los cuidadores con la niña, se percibe en gran medida en las observaciones, dado que en las entrevistas los cuidadores no mencionan muchos aspectos correspondientes a esto, relacionándose solo 1 cita para movimientos corporales. Ahora bien, en las observaciones se relacionaron un total de 89 citas, de las cuales la mayoría corresponden a contacto visual y movimientos corporales con 29 citas cada uno, seguido de gestos faciales con 23 y en menor cantidad el uso de proxemia con 8 citas, resaltando que esto, lo usan como acompañantes de la modalidad verbal oral:

3:67 En observación de actividad académica

Código: [Contacto visual y gestos faciales]

«... la niña vuelve a señalar con el dedo al papá haciendo «grr», quien se va alejando, la mamá frunce las cejas y gira su cabeza mirando al papá y dice: «el papá va mirar la película», la mamá hace un movimiento con la mano y al mismo tiempo dice: «vaya y mire la película», luego se gira en dirección a la niña, la mira y le sonríe diciendo al mismo tiempo «ya», la mamá y la niña sonríen al mismo.»
(Ver anexo 13, p.87).

- **Estrategias de gestión**

Tanto en las entrevistas como en las observaciones, se identifica que la estrategia de gestión que más usan los cuidadores corresponde a la interpretación de los actos comunicativos de la niña, para lo cual se relacionaron 30 citas, aquí algunos ejemplos:

4:15 En entrevista con el padre

Código: [Interpretación de los actos comunicativos]

«...trata de llamar la atención, pa' que, para que uno saque, uno como que le adivina, entonces muchas veces es malo... porque entonces trata uno de adivinarle rápido en el momento pues ya, como que uno ya con el proceso sabe cómo es la cosa con ella, entonces ya uno trata de estar pendiente y mirándole los gestos cuando ella se mueve, entonces ya se ubica uno mejor». (Ver anexo 8, p.75).

4:43 En observación de Alimentación

Código: [la interpretación de los actos comunicativos]

«...su tía le pregunta que si ella es amiga de María a lo que la niña se señala a ella misma tocando su pecho y acompañado de la expresión «mía» a lo que su tía dice «¿María es tuya?» ...» (Ver anexo 12, p.83).

- Demanda o solicitud

Al comparar las entrevistas con las observaciones, se evidencia una complementación, a razón de que, en ambas de forma mayoritaria, se reporta el uso de la estrategia demanda de acción durante la interacción con la niña, relacionándose la suma de 73 citas, seguido de la demanda de información con 28 citas, y por ende mostrando menor uso por parte de los cuidadores de la estrategia de demanda de clarificación en donde se relacionaron solo 6 citas:

3:54 En observación de actividad académica

Código: [Demanda de acción, Demanda de información]

«... la niña mira a la mamá y mueve la cabeza de un lado a otro y coge los papeles comenzados a pegarlos en la hoja, la mamá mira a la niña le toca la mano con el dedo señalando la otra hoja y dice: «acá, ¿Dónde está el naranja?»...» (Ver anexo 13, p.87).

4:17 En observación Alimentación

Código: [Demanda de acción, Demanda de información]

«...Al ver que la niña no comía, la abuela y el papá le dan orden de que coma, y su tía le pregunta: ¿no te gustó el almuerzo?, la niña los mira y realiza un gesto de negación moviendo su cabeza de lado a lado...» (Ver anexo 12, p. 82).

- **Feedback correctivo/informativo**

Esta es una de las categorías con menor número de citas relacionadas, dado que en total de todas las citas para cada categoría emergente entre las entrevistas y registros, se relacionaron 25 citas, de las cuales, la mayoría corresponde a la estrategia de modelamiento, evidenciándose por ende que en las interacciones comunicativas con la niña, los cuidadores emplean el modelamiento repitiendo de forma correcta las expresiones de la niña, sin embargo, no se precisa mucho uso de las demás estrategias en las diferentes situaciones comunicativas.

- **Tipo de enunciado**

En relación con esta categoría, fue posible evidenciar que los tipos de enunciado que más usan los cuidadores al comunicarse con la niña son los enunciados de retroalimentación y el uso de preguntas:

3:80 En actividad académica

Código: [Uso de enunciados de retroalimentación]

«...la mamá se toca el mentón y le dice a la niña «vamos a poner los amarillos», coge el pegante diciendo: «yo, echo el pegante y tú, vas pegando, ¿listo? ...» (Ver anexo 13, p.85).

2:4 En entrevista con la tía paterna

Código: [Uso de preguntas]

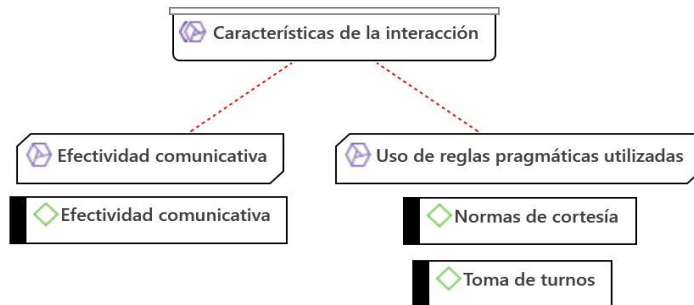
«...siempre hablamos le preguntó ¿cómo está? Eh, conversamos mucho sobre temas de ella, ¿qué necesita? ¿Qué quiere? ¿Cómo estás? ¿Le duele algo? ¿Qué le pasa? cuando la veo pensativa...» (Ver anexo 10, p.79).

• **Características de la interacción**

Por último, en este apartado se exponen los resultados obtenidos en relación con cada una de las subcategorías pertenecientes a la categoría de: «Características de la interacción» teniendo en cuenta las categorías emergentes que lo componen (Figura 3).

Figura 2

Componentes de la categoría.



Fuente: Elaboración propia, exportado del programa ATLAS.ti 9.

Nota. Esta gráfica presenta las partes constitutivas de la categoría de análisis referente a: «Características de la interacción».

- Reglas pragmáticas

En relación con la entrevista, estos aspectos no se alcanzan a precisar por parte de los cuidadores, sin embargo, en lo registrado en las observaciones se identifica que el uso de normas de cortesía se relacionó con 3 citas en la situación de alimentación las cuales se destacan como actos corteses de agradecimiento, y por otro lado, con relación a la toma de turnos, esta se establece en mayor medida en las situaciones de alimentación y en el momento de juego.

- Efectividad comunicativa

Dentro las entrevistas se reporta una efectividad comunicativa que se relacionó con 11 citas, y 12 en las observaciones, de lo que se puede resaltar que esa efectividad o cumplimiento del propósito comunicativo se da con relación a los temas cotidianos y/o necesidades básicas que con algunas estrategias se suelen usar, ya sea por parte de la niña y o de su cuidador, se cumplen los propósitos, tal como se puede evidenciar en las siguientes muestras:

4:49 En Observación de alimentación

Código: [Efectividad comunicativa]

«El papá le muestra su plato vacío diciendo «vea ya le gané». La niña mira a la abuela a los ojos y dice «papá» la abuela pregunta ¿quiere más?, por lo que la

niña agita los brazos hacia arriba y señala al papá, a lo que su abuela dice «ah, ganó papá», y la niña mira a su abuela y dice «do, de» indicando un conteo para jugar con ella y continúan comiendo ellas dos». (Ver anexo 12, p.83).

2:7 En entrevista con la tía paterna

Código: [Efectividad comunicativa]

«... digamos que directamente conmigo ¿qué pasa? cuando yo no le entiendo y ya se dirige, siempre estoy con mi mamá, entonces ella se dirige a mi mamá para hacerse entender...» (Ver anexo 10, p.79).

Discusión

En la revisión de antecedentes, se reconoce que dentro de las características a nivel comunicativo en el SRT, se incluye un retraso en el desarrollo del lenguaje, caracterizado por el uso de señalamientos, dado que la comunicación es poco entendible (Rimelque, 2015 como se citó en García et al., 2017), al igual que un mayor uso de actos intencionales comunicativas de petición y expresión emocional, con manifestaciones lingüísticas limitadas, presentando vocalizaciones y palabras simples (Carvey y Bernhardt, 2009; Danielle, 2016). El presente estudio permite confirmar, en razón de las evidencias, que la niña hace uso, en mayor medida, de actos informativos, de solicitud y expresivos, haciendo uso de la no verbalidad, principalmente, a través de movimientos corporales como los señalamientos y gestos faciales, acompañados de algunas vocalizaciones y palabras monosílabas y bisílabas. Por otro lado, realizando la misma articulación con los antecedentes, en donde se mencionaba que si bien, hay mayores déficits a nivel expresivo (Lee et al., 2015), también hay una disminución en la capacidad comprensiva (Danielle, 2018; Quito, 2018), se pudo constatar, que la niña, en las interacciones analizadas logra mayor seguimiento de instrucciones simples, en comparación con instrucciones semicomplejas.

El contacto visual fue otro de los aspectos más característicos de la niña, lo cual, por un lado, contraargumenta, aquellos estudios donde se llega a informar un pobre o inconsistente contacto visual en el SRT (Danielle, 2016; Ellis et al., 2020). Del mismo

modo, la mayoría de autores coinciden en la premisa de que los niños con SRT, a pesar de los déficits lingüísticos, cuentan mayores habilidades de comunicación social y motivación para interactuar (Taupaic, 2020; Ellis et al., 2020; Crawford et al., 2015). Las habilidades sociales en el SRT son comparables con los síndromes de Angelman y Down (Moss et al., 2016). Esta hipótesis puede verse respaldada con el estudio actual, dado que los resultados mostraron unas habilidades para iniciar y mantener el tópico conversacional, que pueden ser correspondientes, con esas habilidades sociales de la interacción y que diferirían sustancialmente de diagnósticos como el TEA. Tradicionalmente, se consideran y/o sugieren beneficios para niños con SRT, desde las intervenciones diseñadas para el TEA en áreas como juego simbólico, autoimagen, lenguaje e imitación (Adrien et al., 2021). La presente investigación pretendía redefinir las características precisas del SRT, que permitieran establecer y determinar las intervenciones más adecuadas para esta población.

Otro punto importante, está relacionado con las estrategias que los cuidadores usan en la interacción con la niña, dado que, desde una perspectiva interactiva de la comunicación, sin desconocer las características y/o habilidades propias del niño, se tiene en cuenta el papel que cumple el interlocutor y sus estrategias en el desarrollo comunicativo (Bernal et al., 2018). Los resultados de la presente investigación demuestran para el caso abordado, que los cuidadores emplean en mayor medida la demanda de acción, la interpretación de los actos comunicativos, el uso de preguntas, enunciados de retroalimentación en las situaciones de interacción y el uso de la modalidad verbal-oral acompañada de contacto visual y movimientos corporales. Estas estrategias, pueden llegar a tener una relación directamente proporcional con las características propias encontradas en la niña con SRT.

El no uso de otras estrategias, posiblemente por desconocimiento, como la demanda de clarificación o el uso de tiempo de espera, puede llegar a generar ganancias a nivel expresivo o en otros aspectos de la comunicación de la niña con SRT. Bajo esta hipótesis quedaría clara, por un lado, la importancia, como lo menciona Soprano (2001), de incluir a los padres y/o cuidadores de los niños en los procesos de intervención para

proporcionarles información y herramientas acerca de las estrategias que pueden usar para generar interacciones eficientes con el niño, que permitan desde su entorno y rol favorecer su comunicación. Por otro lado, justifica la relevancia que tendría la investigación, tal como lo señala Quintero (2019), pues a pesar, de que ya existen estudios desarrollados en «diferentes momentos y contextos sería importante seguir indagando el uso y la calidad de los inputs lingüísticos usados por los interlocutores con mayor profundidad y desde otros aspectos» (p.165).

Conclusiones

Retomando el objetivo central de esta investigación, se puede concluir que: la niña muestra iniciativa, mantenimiento del tópico, así como manifestación de intenciones comunicativas durante las interacciones analizadas. Se evidencian estrategias compensatorias para hacerse entender, lo que le permite cumplir propósitos comunicativos de primera necesidad y de temas cotidianos, sin embargo, en temas más complejos, sujeto a lo que mencionan los cuidadores, no se cumplen los propósitos comunicativos en su totalidad, debido a las dificultades en su lenguaje expresivo, por lo que deben recurrir a estrategias, incluyendo en mayor medida el uso de la demanda de acción, la interpretación de los actos comunicativos, el uso de preguntas y enunciados de retroalimentación.

Esta investigación se desarrolló bajo un enfoque cualitativo con un diseño de estudio de caso, aclarando con ello, que lo presentado no es necesariamente generalizable a otras realidades, sin embargo, los datos derivados, brindan las bases para el establecimiento de intervenciones fonoaudiológicas más precisas para esta población. De acuerdo a los resultados del estudio actual, estas intervenciones podrían estar enfocadas al trabajo en la variable expresiva de la comunicación, al igual que en el seguimiento de instrucciones semicomplejas y complejas, y aspectos de finalización del tópico, así como, el empoderamiento de la familia sobre otras estrategias que pudieran incidir positivamente en esas habilidades de las personas con SRT.

La generación de mayor investigación permitirá continuar esbozando con mayor claridad las características particulares del SRT. Estudiar los procesos de abordaje en relación con la evaluación e intervención que pueden llegarse a usar y las estrategias del contexto familiar e incluso en otros contextos que no fueron abordados en el presente estudio, beneficiarán a poblaciones con enfermedades huérfanas como este caso, donde el reto, especialmente para los profesionales de fonoaudiología, inhiere el bienestar comunicativo de estas personas y sus familias.

Referencias

- Adrien, L., Taupiac, E., Thiebaut, E., Paulais A., Van -Gils, J., Kaye. K., Blanc, R., Pilar, M., Contejean, Y., Michel, G., Dean, A., Barthelemy, C. & Lacombe, D. (2021). A comparative study of cognitive and socio-emotional development in children with Rubinstein-Taybi syndrome and children with Autism Spectrum Disorder associated with a severe intellectual disability, and in young typically developing children with matched developmental ages. *Research in Developmental Disabilities*, 116(104029),12. <https://doi.org/10.1016/j.ridd.2021.104029>
- Ajmone, P. F., Rigamonti, C., Dall'Ara, F., Monti, F., Vizziello, P., Milani, D., Ceredia, A., Selicorni, A. & Costantino, A. (2014). Communication, cognitive development and behavior in children with Cornelia de Lange Syndrome (CdLS): preliminary results. *American Journal of Medical Genetics Part B: Neuropsychiatric Genetics*, 165(3), 223-229. <https://doi.org/10.1002/ajmg.b.32224>
- Asociación Americana de Psiquiatría. (2013). Guía de consulta de los criterios diagnósticos del DSM-5. Obtenido de *American Psychiatric Association*: <https://www.eafit.edu.co/ninos/reddelaspreguntas/Documents/dsm-v-guia-consulta-manual-diagnostico-estadistico-trastornos-mentales.pdf>
- Bernal, C. (2010). Metodología de la investigación administración, economía, humanidades. Bogotá D.C: Pearson. <https://abacoenred.com/wp-content/uploads/2019/02/El-proyecto-de-investigaci%C3%B3n-F.G.-Arias-2012-pdf.pdf>
- Bernal, S. (2020). *Perspectivas y Aplicaciones del Modelo Sistémico de la Comunicación Humana Interpersonal*. IberAM. <https://repositorio.iberu.edu.co/bitstream/001/991/6/Perspectivas%20y%20aplicaciones%20del%20modelo%20sist%C3%A9mico%20de%20la%20comunicaci%C3%B3n%20humana%20interpersonal.pdf>
- Bernal, S., Pereira, O. y Rodríguez, G. (2018). Comunicación humana interpersonal una mirada sistémica. *ÍberAM*.

<https://repositorio.iberro.edu.co/bitstream/001/596/1/Comunicaci%C3%B3n%20humana%20interpersonal%20una%20mirada%20sist%C3%A9mica.pdf>

- Brady, N. C., Fleming, K., Bredin-Oja, S. L., Fielding-Gebhardt, H. & Warren, S. F. (2020). Language development from early childhood to adolescence in youths with fragile X syndrome. *Journal of Speech, Language, and Hearing Research*, 63(11), 3727-3742. https://pubs.asha.org/doi/abs/10.1044/2020_JSLHR-20-00198
- Burton, J. M., Creaghead, N. A., Silbert, N., Breit-Smith, A., Duncan, A. W. & Grether, S. M. (2020). Social communication and structural language of girls with high-functioning autism spectrum disorder. *Language, Speech, and Hearing Services in Schools*, 51(4), 1139-1155. https://doi.org/10.1044/2020_lshss-20-00004
- Cáceres, P. (2003). Análisis cualitativo de contenido: una alternativa metodológica alcanzable. *Psicoperspectivas. Individuo y sociedad*, 2(1), 53-82. <https://www.psicoperspectivas.cl/index.php/psicoperspectivas/article/view/3>
- Carreño, F., Matamala, C., Ilufi, K. y Velasquez, V. (2018). Habilidades conversacionales en adolescentes con síndrome de down dentro de un contexto basado en el currículum ecológico funcional. [Tesis de pregrado, Universidad Andres Bello]. Repositorio UNAB. https://repositorio.unab.cl/xmlui/bitstream/handle/ria/10132/a127423_Carreno_F_Habilidades_conversacionales_en_adolescentes_2018.pdf?sequence=1&isAllowed=y
- Carvey, J. S. & Bernhardt, B. M. (2009). Communicative acts of a child with Rubinstein—Taybi syndrome during early communicative development. *Child Language Teaching and Therapy*, 25(2), 172-190. <https://doi.org/10.1177/0265659009102976>
- Castañeda, M. I., Espinoza, M. C. & Guíñez, M. J. (2021). Perfil Comunicativo en niños con Síndrome de Down mínimamente verbales de 8 a 15 años de edad en la Región Metropolitana el año 2020. *Revista Confluencia*, 4(1), 61-65. <https://revistas.udd.cl/index.php/confluencia/article/view/554>

- Castro, E., Chavarría, C. & Valerín, C. (2008). *Retraso Mental*. [Maestría En Psicopedagogía, universidad estatal a distancia] <https://core.ac.uk/download/pdf/67708945.pdf>
- Char, R., Miller, R., Riddle, I., Sabido, A., Schloemer, C., Schorry, E., Stevens, C. Y Wiley, S. (2019). Entender el síndrome de Rubinstein-Taybi: Guía para familias y profesionales. [Folleto, Fundación Dr. Jack Rubinstein]. Universidad de Cincinnati, Centro para Excelencia en Discapacidades del Desarrollo. https://www.ucucedd.org/wp-content/uploads/2019/07/CCHMC_Rubinstein-Taybi_Syndrome_booklet_es_compressed.pdf
- Chen, M., Hyppa, J. & Reichle, J. (2013). Communication Modality Sampling for a Toddler With Angelman Syndrome. Obtenido de American Speech-Language-Hearing Association: <https://pubs-asha.org.iberobasesdedatosezproxy.com/doi/10.1044/0161-1461%282013/12-0108%29>
- Congreso de Colombia. (2012). Ley estatutaria 1581 DE 2012. *Obtenido de Función pública*: <https://www.funcionpublica.gov.co/eva/gestornormativo/norma.php?i=49981>
- Congreso de la República. (1997). Ley 376 De 1997 (Colombia). Obtenido de *Min educación*: https://www.mineduccion.gov.co/1621/articles-105005_archivo_pdf.pdf
- Cordero, M., Escribano, G., Carvajal, M. & Gaete, R. (02 de 2016). *Síndrome de Angelman: Correlación y seguimiento electroencefalográfico*. Obtenido de Contribución Original: <https://www.medigraphic.com/pdfs/revmexneu/rmn-2016/rmn161a.pdf>
- Correa, J., Muñoz, K. Y., Oviedo, D. L. & Rodríguez, I. C. (2014) Estrategias de estimulación del lenguaje utilizadas por los cuidadores de niños con parálisis cerebral durante la ingesta de alimentos. [Tesis de pregrado, Universidad del Valle]. Repositorio Digital Univalle.

<https://bibliotecadigital.univalle.edu.co/bitstream/handle/10893/10861/CB-0516886.pdf?sequence=1&isAllowed=y>

Cortázar, M. (2006). Pautas orientativas para la estimulación del lenguaje en ambientes naturales: el hogar y la escuela. *Servicio de atención temprana de lebrija*. <https://www.juntadeandalucia.es/educacion/portals/delegate/content/a673c291-6bab-4988-b3a0-8bcfc7dfe8bf>

Crawford, H., Moss, J., Groves, L., Dowlen, R., Nelson, L., Reid, D., & Oliver, C. (2019). A behavioural assessment of social anxiety and social motivation in fragile X, Cornelia de Lange and rubinstein-taybi syndromes. *Journal of autism and developmental disorders*. 50(1), 127-144. <https://doi.org/10.1007/s10803-019-04232-5>

Crawford, H., Moss, J., McCleery, J. P., Anderson, G. M., & Oliver, C. (2015). Face scanning and spontaneous emotion preference in Cornelia de Lange syndrome and Rubinstein-Taybi syndrome. *Journal of neurodevelopmental disorders*, 7(1), 1-12. <https://doi.org/10.1186/s11689-015-9119-4>

Da Silva Ramos, M. A., & Vilaça, I. M. B. (2019). O contributo da narrativa digital para o desenvolvimento da fala num caso de Rubinstein-taybi: Estudo de Caso. *Revista Observatório*, 5(1), 299-335. <http://dx.doi.org/10.20873/ufu.2447-4266.2019v5n1p299>

Danielle, M. (2016). The Picture Exchange Communication System (PECS) and its effect on communicative abilities in Rubinstein-Taybi Syndrome: A retrospective case study. [Tesis doctoral, Universidad del Estado de California]. <https://www.proquest.com/openview/887e5c5e8dc0fdcba554e5858d7111a3/1?q-origsite=gscholar&cbl=18750>

Declaración de Singapur. (2010). La Declaración de Singapur. *2a Conferencia Mundial sobre Integridad en la Investigación*. Obtenido de: <https://www.conicyt.cl/fondap/files/2014/12/DECLARACION%20SINGAPUR.pdf>

- ELEPH. (08 de 04 de 2021). ¿Qué es la observación indirecta?. Obtenido de <https://aleph.org.mx/que-es-la-observacion-indirecta>
- Ellis, K. (2017). *Social cognition in genetic*. Obtenido de University of Birmingham: <https://etheses.bham.ac.uk/id/eprint/8401/1/Ellis18PhD.pdf>
- Ellis, K., Oliver, C., Stefanidou, C., Apperly, I. & Moss, J. (2020). An Observational Study of Social Interaction Skills and Behaviors in Cornelia de Lange, Fragile X and Rubinstein-Taybi Syndromes. *Journal of autism and developmental disorders*, 50(11), 4001. <https://doi.org/10.1007/s10803-020-04440-4>
- García, B. C., Frias, M. y Gómez, S. G. (2017). El Reto De La Inclusión De Un Alumno Con Síndrome De Rubinstein - Taybi en Una Escuela Primaria De Educación Regular. *Congreso Internacional de Investigación Academia Journals*, 9(3), 968–972.
- García, M. y Medina, M. (2017) Comportamiento, lenguaje y cognición de algunos síndromes que cursan con discapacidad intelectual. *Revista de Psicología*, 4(1). 55-66. <https://doi.org/10.17060/ijodaep.2017.n1.v4.1027>
- García, P. (2016). Trastorno del espectro autista (TEA).Revista anales, *Centro de la UNED de Calatayud*, 22, 149-162. <http://www.calatayud.uned.es/web/actividades/revista-anales/22/03-04-PatriciaGarciaTabuenca.pdf>
- García. D., & García. F. (12 de Julio de 2020). Conocimientos sobre Síndrome de X Frágil de los maestros de audición y lenguaje y los logopedas de la Región de Murcia. *Revista de Investigación en Logopedia*, 11(2), <https://doi.org/10.5209/rlog.68768>
- Grácia, M. (1997). Intervención naturalista en la comunicación y el lenguaje para familias de niños con síndrome de Down. [Tesis doctoral, Universidad de Barcelona]. Tesis doctoral en Xarxa. <https://www.tesisenred.net/handle/10803/2651#page=1>
- Grácia,M. (2001). Intervención naturalista en la comunicación y el lenguaje en ámbito familiar: un estudio de cuatro casos, *Journal for the Study of Education and*

Development, 24(3), 307-324, DOI:

<https://doi.org/10.1174/021037001316949248>

Hamilton, M. J., Newbury-Ecob, R., Holder, M., Yau, S., Lillis, S., Hurst, J. A., Clement, M., Reardon, W., Joss, S., Hobson, E., Blyth, M., Al-Shehhi, M., Lynch, S., & Suri, M. (2016). Rubinstein–Taybi syndrome type 2: report of nine new cases that extend the phenotypic and genotypic spectrum. *Clinical Dysmorphology*, 25(4), 135-145. <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/27465822/>

Haverkate, H. (1994). *La cortesía verbal, estudio pragmatolingüístico*. Gredos S.A.

Hernández, R., Fernández. C. & Baptista. P (2014). Metodología de la investigación. *McGRAW-HILL*. <https://www.uca.ac.cr/wp-content/uploads/2017/10/Investigacion.pdf>

Jaime, P.A. (2019). Interacciones comunicativas de un grupo de sujetos institucionalizados con afasia, trastorno cognitivo comunicativo y psicopatología del lenguaje. Aplicación del modelo sistemático de la comunicación humana interpersonal. *MSCHI*. [Tesis de pregrado, Corporación Universitaria Iberoamericana]. Repositorio Ibero. <https://repositorio.iberu.edu.co/bitstream/001/825/1/Interacciones%20comunicativas%20de%20un%20grupo%20de%20sujetos%20institucionalizados%20con%200afasia%2c%20trastorno%20cognitivo%20comunicativo%20y%20psicopatolog%20c3%ada%20del%20lenguaje.%20Aplicaci%20c3%b3n%20del%20modelo%20sist%20c3%a9matico%20de%20la%20comunicaci%20c3%b3n%20humana%20interpersonal.%20M.pdf>

Jiménez, V., & Comet, C (2016). Los estudios de casos como enfoque metodológico. *Revista de Investigación en Ciencias Sociales y Humanidades*. 3(2), 1-11. <https://revistacientifica.uamericana.edu.py/index.php/academo/article/view/54>

Ke, X., y Liu, J. (2017). Discapacidad intelectual. *Manual de Salud Mental Infantil y Adolescente de la IACAPAP* Obtenido de <http://chamilo.cut.edu.mx:8080/chamilo/courses/TRASTORNOYDIFICULTADES>

[DEAPRENDIZAJE/document/PDF/Trastornos del aprendizaje/C.1-Discapacidad-Intelectual-SPANISH-2018.pdf](https://repositorio.uva.es/documento/DEAPRENDIZAJE/document/PDF/Trastornos%20del%20aprendizaje/C.1-Discapacidad-Intelectual-SPANISH-2018.pdf)

- Laguna, S. (2020). Síndrome de Rubinstein-Taybi. Propuesta de intervención [Tesis de pregrado, Universidad de Valladolid]. *Repositorio documental de la Universidad de Valladolid*. <https://uvadoc.uva.es/handle/10324/42964>
- Lanzo, L. D. (2016). Sobre el síndrome genético Rubinstein-Taybi y las conductas impulsivas-desafiantes. [Trabajo final integrador, Universidad de Palermo]. *Obtenido de facultad de ciencias sociales*: <https://dspace.palermo.edu/dspace/bitstream/handle/10226/1878/Di%20Lanzo%2C%20Liliana.pdf?sequence=1&isAllowed=y>
- Lapunzina, P. (2018). La importancia de la investigación en las enfermedades raras. *Obtenido de Autonomía personal*: <https://dialnet.unirioja.es/servlet/articulo?codigo=7084656>
- Lee, J., Byun, C., Kim, H., Lim, B., Hwang, H., Choi, J., Hwang, Y., Seong, M., Park, S., Kim, K. & Chae, J. (2015). Clinical and mutational spectrum in Korean patients with Rubinstein–Taybi syndrome: The spectrum of brain MRI abnormalities. *Brain and Development*. 37(4), 402-408. <https://doi.org/10.1016/j.braindev.2014.07.007>
- Li, Y., He, S. & Zhu, H. L. (2017). Clinical features of Rubinstein-Taybi syndrome and novel mutation in the CREBBP gene: an analysis of one case. *Zhongguo Dang dai er ke za zhi= Chinese Journal of Contemporary Pediatrics*, 19(11), 1155-1158. [10.7499/j.issn.1008-8830.2017.11.006](https://doi.org/10.7499/j.issn.1008-8830.2017.11.006).
- Lizarazo, A. & Figue, D. (2013). Tendencias de la investigación fonoaudiológica: Encuentros Nacionales de Investigación en Fonoaudiología. *Revista Areté*, 13(1), 138-151. Recuperado a partir de <https://arete.iberu.edu.co/article/view/89>
- López, M., García-Oguiza, A., Armstrong, J., García-Cobaleda, I., García-Miñaur, S., Santos-Simarro, F. & Domínguez-Garrido, E. (2018). Rubinstein-Taybi 2 associated to novel EP300 mutations: deepening the clinical and genetic

- spectrum. *BMC medical genetics*, 19(1), 1-8. <https://doi.org/10.1186/s12881-018-0548-2>
- Macias, C. P. & Pacho, L. T. (2021). Sistemas Alternativos y Aumentativos de Comunicación para la mejora de la comunicación en una persona con Síndrome de Down. *Obtenido de Universidad Nacional de Educación: <http://repositorio.unae.edu.ec/handle/123456789/1917>*
- Martínez, L., Cabezas, C., Labra, M., Hernández, R., Martínez, L. M., Cerutti, M., & Malebrán, C. (2006, June). La logopedia en Iberoamérica. In XXV Congreso de Logopedia, Foniatría y Audiología. Granada: España. https://www.academia.edu/31966251/LA_LOGOPEDIA_EN_IBEROAM%C3%89RICA
- Martínez, P.C. (2006). El método de estudio de caso: estrategia metodológica de la investigación científica. *Pensamiento & Gestión*, (20), 165-193. ISSN: 1657-6276. Disponible en: <https://www.redalyc.org/articulo.oa?id=64602005>
- Medina, B., & García, I. (2014). Síndrome X Frágil: detección e intervención en el fenotipo conductual. *International Journal of Developmental and Educational Psychology*, 2, 145–154 . <https://dialnet.unirioja.es/servlet/articulo?codigo=6918675>
- Meireles, P. T., Soares, M. B., Lacerda, D. R. N. B., Gomes, B. B., de Carvalho, E. E., Salge, A. K., & Abdalla, D. R. (2020). Rubinstein–Taybi in Syndrome a Peruvian patient with mild mental retardation: A case report. *Brazilian Journal of Development*, 6(8), 63905-63914. DOI: [10.34117/bjdv6n8-717](https://doi.org/10.34117/bjdv6n8-717)
- Milani, D., Manzoni, F., Pezzani, L., Ajmone, P., Gervasini, C., Menni, F., & Esposito, S. (2015). Rubinstein-Taybi syndrome: clinical features, genetic basis, diagnosis, and management. *Italian Journal of Pediatrics*, 41 (1), 1-9. [10.1186/s13052-015-0110-1](https://doi.org/10.1186/s13052-015-0110-1).
- Ministerio de Salud. (04 de 10 de 1993). *Resolución número 8430 DE 1993*. Obtenido de https://www.hospitalsanpedro.org/images/Comite_Investigacion/Resolucion_8430_de_1993.pdf

- Minsalud. (2021). Enfermedades huérfanas. Obtenido de *Ministerio de Salud y Protección Social*, (Colombia): <https://www.minsalud.gov.co/salud/publica/PENT/Paginas/enfermedades-huerfanas.aspx>
- Mohd, D., & Bari, S. (2017). Communicating by using PECS for Children with Rubinstein-Taybi Syndrome. *Jurnal Penelitian Dan Pengembangan Pendidikan Luar Biasa*, 29-31. <http://journal2.um.ac.id/index.php/jppplb/article/view/4365>
- Molina, N. (2017). Aspectos éticos en la investigación con niños. *Cienc Tecnol Salud Vis Ocul*, 76(1), 75- 87. doi: <https://doi.org/10.19052/sv.4348>
- Momplet, R. V. (2006). Características del lenguaje de los padres dirigido a niños con síndrome de Down en situaciones de juego natural. *Revista de Logopedia, Foniatría y Audiología*, 26(3), 146-153. https://sid-inico.usal.es/idocs/F8/ART13578/caracteristicas_lenguaje_padres.pdf
- Mondragón. K (2016). *Validación del instrumento de caracterización en la comunicación no verbal intencional para niños con diversidad funcional (sordoceguera y plurideficiencia). Fase 2: pilotaje*. [Tesis de pregrado, Corporación Universitaria Iberoamericana]. Repositorio Ibero. [https://repositorio.ibero.edu.co/bitstream/001/296/1/Validaci%C3%B3n%20del%20instrumento%20de%20caracterizaci%C3%B3n%20en%20la%20comunicaci%C3%B3n%20no%20verbal%20intencional%20para%20ni%C3%B1os%20con%20diversidad%20funcional%20\(sordoceguera%20y%20plurideficiencia\).%20Fase%202:%20pilotaje.pdf](https://repositorio.ibero.edu.co/bitstream/001/296/1/Validaci%C3%B3n%20del%20instrumento%20de%20caracterizaci%C3%B3n%20en%20la%20comunicaci%C3%B3n%20no%20verbal%20intencional%20para%20ni%C3%B1os%20con%20diversidad%20funcional%20(sordoceguera%20y%20plurideficiencia).%20Fase%202:%20pilotaje.pdf)
- Morales, G. M. (2016). Down syndrome clinical practice guideline. *Revista de la Facultad de Medicina Humana*, 16 (1), <https://doi.org/10.25176/RFMH.v16.n1.338>
- Moss, J., Nelson, L., Powis, L., Waite, J., Richards, C., & Oliver, C. (2016). A comparative study of sociability in Angelman, Cornelia de Lange, Fragile X, Down and Rubinstein Taybi. *Am J Intellect Dev Disabil*. 121(6), 465-486. DOI: [10.1352/1944-7558-121.6.465](https://doi.org/10.1352/1944-7558-121.6.465). PMID: 27802104.

- Núñez, G., Villavicencio, N. R., Lima, Y. H., & Guerra, B. B. (2017). Intervención logopédica en un caso con síndrome Angelman con la alternativa de comunicación extraverbal. *Revista Cubana de Medicina Física y Rehabilitación*, 9(1), 1-11. <https://www.medigraphic.com/cgi-bin/new/resumen.cgi?IDARTICULO=75124>
- Organización para las naciones unidas para la educación, la ciencia y la cultura. (2006). *Declaración Universal sobre Bioética y Derechos Humanos*. Obtenido de https://www.unisabana.edu.co/fileadmin/Archivos_de_usuario/Documentos/Documentos_Investigacion/Docs_Comite_Etica/UNESCO_Bioetica_y_Derechos_Humanos_2005_unisabana.pdf
- Palma, H., Eixark, E., Crispi, F., Morán, S., Zannas, A. y Fañanás, L. (2019). Prenatal adverse environment is associated with epigenetic age deceleration at birth and hypomethylation at the hypoxia-responsive EP300 gene. *gene. Clin Epigenet.* 11(73). <https://doi.org/10.1186/s13148-019-0674-5>
- Peña, A. Q. (s.f.). Metodología de Investigación. Obtenido de Científica Cualitativa: <http://www.ubiobio.cl/miweb/webfile/media/267/3634305-Metodologia-de-Investigacion-Cualitativa-A-Quintana.pdf>
- Peña, J. (2014). *Manual de logopedia*. Masson
- Peña, L., Cibanal, L. & Alcaraz, B. (2010). La interacción comunicativa en el cuidado de la salud. *Revista Española de Comunicación en Salud*. 1(2), 113-129.
- Peñalver, D. y García, F. (12 de Julio de 2020). Conocimientos sobre Síndrome de X Frágil de los maestros de audición y lenguaje y los logopedas de la Región de Murcia. *Revista de Investigación en Logopedia*. 11(2), <https://doi.org/10.5209/rlog.68768>
- Pérez, B. (2010). Estereotipias primarias en pediatría. *Anales de Pediatría Continuada*. *elsevier*. 8(3), https://www.researchgate.net/publication/257683764_Estereotipias_primarias_en_pediatria

- Quinn, E. y Rowland, C. (2017). Exploring Expressive Communication Skills in a Cross-Sectional Sample of Children and Young Adults With Angelman Syndrome. *Obtenido de American Speech-Language-Hearing Association: https://pubs-asha.org.iberobasededatosezproxy.com/doi/full/10.1044/2016_AJSLP-15-0075*
- Quintero, J. (2019). Inputs lingüísticos en madres de niños con discapacidad intelectual. *Revista de Investigación en Logopedia*, 9(2), 151-166. <https://doi.org/10.5209/rlog.63150>
- Quito, N. (2018). Estudio de caso e intervención de un niño con el síndrome de Rubinstein Taybi. [Trabajo de grado]. Repositorio Universidad del azulay. <https://dspace.uazuay.edu.ec/handle/datos/8075>
- Reyes, A., Paz, P., Palian, C. y Gutiérrez, M. (2016). Rubinstein-Taybi syndrome, medical and dental care for special needs patients: Clinical case report. *Revista odontológica mexicana*, 20(3), 196-201. <http://dx.doi.org/10.1016/j.rodMex.2016.08.017>
- Rivadeneira-Dueñas, J., y Vaca-Salazar, C. (2021). Síndrome de Rubinstein Taybi: características fenotípicas, reporte de caso. *Rev. ecuat. Pediatría*, 22(2), 1-7. <https://doi.org/10.52011/0030>
- Rizo, M. (2006). La psicología social como fuente teórica de la comunicología. Breves reflexiones para explorar un espacio conceptual común. *Andamios*. 3(5), http://www.scielo.org.mx/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1870-00632006000200009#:~:text=La%20interacci%C3%B3n%20es%20escenario%20de,lugares%20de%20construcci%C3%B3n%20de%20sentido.
- Rodríguez, Lis., Rodríguez, Y., Llópiz, R. & Llópiz, Dayamí. (2017). Tratamiento rehabilitador a un paciente con síndrome de Cornelia de Lange. *Correo Científico Médico*, 21(3), 932-938. http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1560-43812017000300027&lng=es&tlng=es.

- Romero, J., Higuera, M., Cuadra, A., Correa, R. y Pérez, R. (2014). Validación preliminar del protocolo de evaluación pragmática del lenguaje (PEP-L). *Revista Interdisciplinaria de filosofía y psicología*, 9(29), 191-209. ISSN: 0718-1361. Disponible en: <https://www.redalyc.org/articulo.oa?id=83636195010>
- Romero, M. (2012). Intenciones comunicativas. [Mensaje en un blog]. UDG virtual. <http://biblioteca.udgvirtual.udg.mx/jspui/handle/123456789/2511>
- Romero, S. y Gómez, G. (2013). Enseñanza de estrategias de mediación comunicativa a madres y padres de niños con problemas de lenguaje. *XII Congreso nacional de investigación educativa*. [Universidad Autónoma de San Luis Potosí]. <https://www.comie.org.mx/congreso/memoriaelectronica/v12/doc/1632.pdf>
- Santos, P., Silva, N. & Nascimento, L. (2021). Desenvolvimento motor de uma criança com síndrome de rubinsteintaybi submetida à intervenção fisioterapêutica. *Rev Pesqui Fisioter*, 11(1), 233-237. <http://dx.doi.org/10.17267/2238-2704rpf.v11i1.3417>
- Soprano, A.M. (2001). *Cómo evaluar el lenguaje en niños y adolescentes. La Hora de Juego Lingüística y otros recursos*. Buenos Aires. Paidós.
- SRCD. (2007). Ethical Standards in Research. Society of research in child. *Society for Research in Child Development*. 1-5.
- SRCD. (2021). Society for Research in Child Development Ethical Principles and Standards for Developmental Scientists. *Society for Research in Child Development*, 1-8.
- Srivastava, S., Clark, B., Landy-Schmitt, C., Offermann, E. A., Kline, A. D., Wilkinson, S. T., & Grados, M. A. (2021). Repetitive and self-injurious behaviors in children with Cornelia de Lange syndrome. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 51(5), 1748-1758. <https://doi.org/10.1007/s10803-020-04617-x>
- Taupiac, E., Lacombe, D., Thiébaud, E., Van-Gils, J., Michel, G., Fergelot, P. & Adrien, J.-L. (2020). Psychomotor, cognitive, and socio-emotional developmental profiles of children with Rubinstein-Taybi Syndrome and a severe intellectual disability.

Journal of Intellectual & Developmental Disability, 46(1), 80-89,
https://www.tandfonline.com/doi/abs/10.3109/13668250.2020.1776455?tab=per_missions&scroll=top

Universidad del bío- bío. (s.f.). Investigación cualitativa. Obtenido de Análisis Cualitativo:
http://www.ubiobio.cl/miweb/webubb.php?id_pagina=5205

Urra, E., Nuñez, R., Retamal, C. y Jure, L. (2014). Enfoques de estudio de casos en la investigación de enfermería. *Ciencia y enfermería*, 37(4), 402-408.
https://www.scielo.cl/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0717-95532014000100012&lng=en&nrm=iso&tlng=en

Vega, F., Gràcia, M. y Riba, C. (2018). ¿Cómo diseñar entornos favorables para promover la comunicación y el lenguaje de alumnos con discapacidad intelectual y del desarrollo?. *Revista Española de Discapacidad*, 6 (2), 213-227.
<https://www.cedid.es/redis/index.php/redis/article/view/432>

Waite, J., Beck, SR., Heald, M., Powis, L. & Oliver, C. (24 de 03 de 2016). Dissociation of Cross-Sectional Trajectories for Verbal and Visuo-Spatial Working Memory Development in Rubinstein-Taybi Syndrome. *Journal of autism and developmental disorders*, 46(6), 2064-2071. <https://link.springer.com/article/10.1007/s10803-016-2736-2>

Waite, J., Moss, J., Beck, S. R., Richards, C., Nelson, L., Arron, K., Burbidge, C., Berg, K. & Oliver, C. (2015). Repetitive behavior in Rubinstein–Taybi syndrome: Parallels with autism spectrum phenomenology. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 45(5), 1238-1253. <https://doi.org/10.1007/s10803-014-2283-7>

Anexos

Anexo N°1 - Cronograma de procedimientos

Fase	Actividad	Mes			
		1	2	3	4
1 Conceptual	Matriz documental- Delimitación				
	Presentación del anteproyecto.				
	Objetivos				
	Marco teórico				
2 Metodológica	Actividad	Mes			
		3	4	5	6
	Definir metodología, Selección del participante.				
	Generación y validación de instrumentos				
	Espera aval ético y aplicación consentimientos.				
Entrevista a los padres y/o cuidadores. Observación directa no participante y registro de las características comunicativas.					
3 Empírica	Actividad	Mes			
		5	6	7	8
	Análisis e interpretación de los datos.				
	Identificación de las características comunicativas del participante y/o cuidador.				
	Identificación de las estrategias utilizadas por el cuidador en la interacción con el participante.				
	Resultados comunicativos				
	Discusión y Conclusiones				
	Entrega de informe final				
	Postulación del artículo científico				
	Entrega de resumen analítico de investigaciones (RAI)				
Sustentación del proyecto	Fecha: 10/06/2022				

Anexo N°2 - Formato de anamnesis

ANAMNESIS A CUIDADORES

Fecha de la entrevista: ___ / ___ / ___

Nombre del acudiente que recibe la entrevista: _____

1. DATOS PERSONALES DE LA USUARIA			
Nombre:		Edad:	
Número de Documento:		Fecha de nacimiento:	
Género:		EPS:	
Lugar de nacimiento:		Escolaridad:	
Localidad:		N° de hermanos:	
Con quien vive actualmente:		Es acompañada por los padres constantemente: SI ___ NO_	
2. DATOS PADRES DE FAMILIA			
Nombre de la madre:		Edad:	
Vive con la usuaria: SI__ NO__		Ocupación:	
Tipo de educación:			
Nombre del padre:		Edad:	
Vive con la usuaria: SI__ NO__		Ocupación:	
Tipo de educación:			
3. ANTECEDENTES FAMILIARES (Marque con una X el indique el parentesco)			
<input type="checkbox"/>	Diabetes	<input type="checkbox"/>	Congénitas
<input type="checkbox"/>	Cáncer	<input type="checkbox"/>	Epilepsia
<input type="checkbox"/>	Hipertensión Arterial	<input type="checkbox"/>	Tuberculosis
<input type="checkbox"/>	Otras alteraciones Cardiovasculares (ECV, infarto al miocardio, entre otras)	<input type="checkbox"/>	Tabaquismo
<input type="checkbox"/>	Asma	<input type="checkbox"/>	Alcoholismo
<input type="checkbox"/>	Alergias	<input type="checkbox"/>	VIH/ Sida
<input type="checkbox"/>	Desnutrición	<input type="checkbox"/>	Ninguna
4. ANTECEDENTES PERINATALES			
¿Asistió a controles prenatales? (CPN)		¿Embarazo Normal?	
SI	NO	No sabe	Cuántos
SI	NO	No sabe	
¿Complicaciones durante el embarazo?		¿Complicaciones durante el parto?	
SI	NO	No sabe	
SI	NO	No sabe	
Si, ¿cuál?		Si, ¿cuál?	

	¿A cuántos meses nació la niña?	
--	---------------------------------	--

5. ANTECEDENTES PERSONALES (En caso de positivo especifiqué)

1.Patológicos	Si		No		
2.Hospitalarios	Si		No		
3.Farmacológicos	Si		No		
4.Quirúrgicos	Si		No		
5.Alérgicos	Si		No		
6.Traumáticos	Si		No		
7.Tóxicos	Si		No		
8.Transfusionales	Si		No		

7. ANTECEDENTES DEL DESARROLLO PREVIOS Y ACTUALES

7.1. DESARROLLO PSICOMOTOR ¿A qué edad aproximada (en meses) logró las siguientes adquisiciones?

Control de cabeza	Si		No		Mes
Sentarse sin apoyo	Si		No		Mes
Sonrisa social	Si		No		Mes
Gateo	Si		No		Mes
Camina sin ayuda	Si		No		Mes
Control del esfínter nocturno	Si		No		Mes
Control esfínteres diurno	Si		No		Mes

7.2. DESARROLLO DEL LENGUAJE

Balbuceo (6 meses)	Si		No		Mes
Jerga (9 meses)	Si		No		Mes
Primeras palabras (edad, cuales)	Si		No	Edad:	¿Cuales?
¿Cómo notó que la niña tenía dificultades para comunicarse?	Especifique:				
¿Expresa sentimientos con sus gestos o su cara?	Si	No	¿Cuáles?		
¿Entrega lo que se pide, lo hace a la primera o requiere repetición, modelación, Comprende adecuadamente órdenes o frases sencillas)	Si	No	Especifique:		
¿A la niña le gusta conversar y/o interactuar con otras personas (familiares, compañeros...)?	Si	No	Especifique:		
¿Cuáles son las personas con las que más conversa la niña?	Especifique:				
¿Considera que los demás entienden a la niña: familiares y extraños?	Si	No	¿Por qué?		
¿La niña saluda y/o se despide moviendo la mano?	Si	No	Especifique:		
¿Qué hace su hija frente a sus dificultades? (no se da cuenta, se frustra, prefiere no hablar)	Especifique:				
¿La niña asistió alguna vez a terapias de lenguaje? (cómo se desarrollaron las terapias, constancia, mejorías..)	Si	No	Especifique:		


7.3. JUEGO (Por favor especificar o ampliar las siguientes preguntas).	
Describa el tipo de juego que le gusta a la niña, ¿Utilizan objetos para personificar un rol?	
Tiempo que permanece en juego	
Cuáles son los juegos favoritos, y cuales juguetes o juegos le desagradan	
¿Le gusta jugar sola o acompañada?	

7.4. ALIMENTACIÓN Y DEGLUCIÓN (Por favor especificar o ampliar las siguientes preguntas).	
Forma de alimentación	
Tipo de alimentos	
Tiempo que dura el proceso	
Selectividad alimentaria	
Observaciones adicionales	

7.5. HABILIDADES DE LA VIDA DIARIA (Especificar)	
¿Es su hija autónoma en actividades de la vida diaria? Tales como :(bañarse, comer, lavado dientes, peinado, etc.)?	
En caso de requerir ayuda, ¿cómo lo hace?	
¿Cómo la ayudan para ir logrando una autonomía acorde a su edad (responsabilidades, que él tome y ustedes siguen, etc.)?	
Describa la rutina de su hijo un día común	
¿Cómo es el dormir de su hija	

7.6. RELACIÓN CON PARES SIMÉTRICOS Y COMPLEMENTARIOS	
Cómo se relaciona con adultos (familia, amigos, colegio)	
¿Cómo se relaciona con pares y adultos que no conoce?	
¿Se relaciona con niños de su edad?	
¿Comparte tiempo con sus hermanos?	

Anexo N°3 – Formato de entrevista semiestructurada



Entrevista semiestructurada para los cuidadores

Fecha de la entrevista: ____ / ____ / ____

Nombres y apellidos del entrevistado: _____

Género: _____

Edad: _____

Parentesco: _____

Preguntas

1. ¿Cómo se comunica la niña con usted y los otros familiares?
2. ¿Cómo expresa la niña sus necesidades, experiencias y/o deseos?
3. ¿De qué forma se comunica usted y/o familiares con la niña?
4. ¿Cómo sabe usted, que la niña comprende lo que le dicen o explican?
5. ¿Qué hace la niña si usted u otros familiares no le comprenden?
6. ¿Qué resaltaría usted de la comunicación con la niña en las diferentes actividades diarias?

Anexo N°4 – Formato de registro anecdótico

CORPORACIÓN UNIVERSITARIA IBEROAMERICANA PROGRAMA DE FONOAUDIOLÓGIA REGISTRO ANECDÓTICO	
FECHA	DÍA: MES: AÑO:
DURACIÓN DE LA ACTIVIDAD	
OBJETIVO DE OBSERVACIÓN	
RECURSOS UTILIZADOS	
INSTRUMENTOS DE REGISTRO DE OBSERVACIÓN ADICIONAL	Lista de chequeo: _____ Categorías de registro: _____
PARTICIPANTES	
CONTEXTO/ LUGAR	Salón: _____ Al aire libre: _____ Cubículo: _____ Otro: _____ ¿Cuál? _____
MODALIDAD COMUNICATIVA	
TIPO DE ACTIVIDAD	Alimentación _____ Juego _____ Actividad educativa _____
DESCRIPCIÓN	
CONCLUSIONES/ANÁLISIS	
FONOAUDIÓLOGAS EN FORMACIÓN	

Docente de asesor: _____

Anexo N°5 – Formato Consentimiento informado adulto

1. CONSENTIMIENTO INFORMADO PARA PARTICIPACIÓN EN LA INVESTIGACIÓN.

CIUDAD Y FECHA: _____

Señor(a) _____ identificado con C.C. de N° _____ de _____, de forma libre y voluntariamente manifiesto que he sido debidamente informado(a) de que:

- Se realizará un proyecto de investigación el cual tiene como nombre «**Características de la comunicación entre una niña con el síndrome Rubinstein-Taybi y sus cuidadores durante la interacción: estudio de caso**». Con el objetivo general de Describir las características comunicativas a nivel intrapersonal e interpersonal entre una niña con el síndrome Rubinstein-Taybi durante la interacción y sus cuidadores.
- El objetivo General (Describir las características comunicativas a nivel intrapersonal e interpersonal entre una niña con el síndrome Rubinstein-Taybi durante la interacción y sus cuidadores), riesgos y beneficios de la investigación me son claros y concisos.
- La información será tratada de manera confidencial, respetando la **Ley 1581 de 2012** de protección de datos.
- La participación será de manera voluntaria, y su derecho a rehusarse a participar o retirarse del mismo cuando así se desee, siendo respetada su decisión por los investigadores.
- Además, se me ha informado acerca del fin, uso y los procesos que se llevarán a cabo con todos los datos recolectados.
- La información suministrada como entrevistas, videos y fotos serán solamente utilizados por las estudiantes en formación para el avance del proyecto investigativo, no se publicarán a las redes sociales u otra plataforma digital ni se retendrá la información una vez que se haya cumplido los objetivos de la investigación.
- El compromiso de suministrar información relevante para la investigación la cual será usada para fines educativos.
- Obtener la garantía de recibir respuesta a cualquier pregunta y aclaración a cualquier duda acerca de los procedimientos establecidos y ejecutados por las estudiantes en formación.
- He tenido la oportunidad de aclarar mis dudas, las cuales han sido resueltas en su totalidad.
- Estoy satisfecho(a) con la información proporcionada.

Algunos de los ítems relacionados anteriormente son establecidos frente a los parámetros de la **Resolución 8430 de 1993**, «Por la cual se establecen las normas científicas, técnicas y administrativas para la investigación en salud».

Por tanto, declaro estar debidamente informado(a) y doy mi pleno consentimiento, para que la información recopilada, sea empleada con fines netamente académicos en un estudio de caso investigativo, de la Corporación Universitaria Iberoamericana, facultad de ciencias de la salud, programa de fonoaudiología. A continuación, describo mis datos de contacto en caso de ser requeridos: Tel _____

Firma

Fonoaudiólogas en formación.

Docente asesor del proyecto de Investigación.

Anexo N°6 – Formato consentimiento informado menor de edad

CONSENTIMIENTO INFORMADO (MENOR DE EDAD) PARA PARTICIPACIÓN EN LA INVESTIGACIÓN.

CIUDAD Y FECHA: _____

Señor(a) _____ identificado con C.C. de N° _____ de _____, (parentesco) _____ y representante legal del niño (a) identificado con de N° _____, en pleno uso de mis facultades como acudiente, de forma libre y voluntariamente manifiesto que he sido debidamente informado(a) de que:

- Se realizará un proyecto de investigación particular con mi hija para fines educativos, dicha investigación tiene como nombre «**Características de la comunicación entre una niña con el síndrome Rubinstein-Taybi y sus cuidadores durante la interacción: estudio de caso**». Con el objetivo general de Describir las características comunicativas a nivel intrapersonal e interpersonal entre una niña con el síndrome Rubinstein-Taybi durante la interacción y sus cuidadores.
- El objetivo general, riesgos y beneficios de la investigación me son claros y concisos.
- Se va a garantizar la presencia de un cuidador durante todas las intervenciones realizadas con la menor de edad.
- La información será tratada de manera confidencial, respetando la Ley 1581 de 2012 de protección de datos.
- La participación será de manera voluntaria, con el derecho a rehusarse a participar o retirar a mi hija del proyecto cuando así lo desee, siendo respetada mi decisión por las investigadoras.
- Además, se me ha informado acerca del fin, uso y los procesos que se llevarán a cabo con todos los datos recolectados.
- La información suministrada como entrevistas, videos y fotos serán solamente utilizados por las estudiantes en formación para el avance del proyecto investigativo, no se publicarán a las redes sociales u otra plataforma digital ni se retendrá la información una vez que se haya cumplido los objetivos de la investigación.
- El compromiso de suministrar información relevante del estado patológico de la enfermedad de mi hija, la cual será usada para fines educativos.
- Obtener la garantía de recibir respuesta a cualquier pregunta y aclaración a cualquier duda acerca de los procedimientos establecidos y ejecutados por las estudiantes en formación.
- He tenido la oportunidad de aclarar mis dudas, las cuales han sido resueltas en su totalidad.
- Estoy satisfecho(a) con la información proporcionada.

Algunos de los ítems relacionados anteriormente son establecidos frente a los parámetros de la **Resolución 8430 de 1993**, «Por la cual se establecen las normas científicas, técnicas y administrativas para la investigación en salud».

Por tanto, declaro estar debidamente informado(a) y doy mi pleno consentimiento, para que la información recopilada, sea empleada con fines netamente académicos en un estudio de caso investigativo, de la Corporación Universitaria Iberoamericana, facultad de ciencias de la salud, programa de fonoaudiología. A continuación, describo mis datos de contacto en caso de ser requeridos: Tel _____

Representante legal

Fonoaudiólogas en formación.

Docente asesor del proyecto de Investigación.

Anexo N°7- Transcripción entrevista a la madre

Entrevistadora: Mi nombre es Johana Carolina Cuéllar Bogotá, yo soy estudiante de fonoaudiología de noveno semestre de la Corporación Universitaria Iberoamericana. Actualmente estamos llevando a cabo una investigación relacionada con las características comunicativas a nivel intrapersonal e interpersonal de una niña con el Síndrome rubinstein-taybi y sus cuidadores durante la interacción. En este momento me encuentro acompañada por:

Mamá: M.S. (nombre de la madre)

Entrevistadora: ¿cuál es el parentesco con la niña?

Mamá: La mamá.

Entrevistadora: Listo, ahora voy a empezar con la primera pregunta la cual tiene que ver con: ¿cómo se comunica la niña con usted y con los demás familiares?

Mamá: Pues sí, ella lo que no lo puede comunicar por voz lo hace por movimientos por gestos, por señas.

Entrevistadora: Vale. Eso está muy relacionado con la segunda, ¿cómo expresa la niña digamos sus necesidades, experiencias, deseos cuando viene a contarles algo de qué manera lo hace?

Mamá: Dependiendo lo que nos vaya contar como con la emoción, como con los gestos, es algo chévere entonces ella nos cuenta, nos hace movimientos y finaliza es con esa sonrisa de que es bueno, de que le gusta, entonces nosotros también le decimos que sí, jaja.

Entrevistadora: Jaja ok, entonces de ¿qué forma se comunica usted y los familiares con la niña? ¿Cómo hace para explicarle algo?

Mamá: No, ella recibe las órdenes muy claramente, o sea nosotros hacia ella digamos no nos dificultamos para darle una orden o decirle algo porque ella lo capta, ella lo entiende, el problema viene es de ella hacia nosotros porque nosotros no nos hemos podido adaptar a unas señas o unos gestos que ella nos expresa algo.

Entrevistadora: Ok entiendo. La siguiente pregunta es: ¿cómo sabe usted que la niña comprende todo lo que ustedes le dicen o le explican? Que va muy relacionado a la anterior pregunta.

Mamá: Pues, por lo que si uno le da una orden o uno le dice eh.. ¡D. (nombre de la niña) traiga la muñeca! ella va y la trae, o sí yo le digo ¡D. (nombre de la niña) por qué no has almorzado? entonces ella, o almuerzo o me dice que ya no quiere más, entonces de esa manera si ella me responde con una respuesta pues similar o a lo que yo le estoy diciendo pues quiere decir que ella sí me está entendiendo.

Entrevistadora: Ok. la siguiente: ¿qué hace la niña si usted otros familiares no le comprenden lo que ella le dice a ustedes?

Mamá: Cruza los brazos haciéndose la brava jaja.

Entrevistadora: jaja y es difícil ese proceso.

Mamá: Para uno de familiar sí, es difícil porque uno pues quiere captarle todo lo que ella le dice a uno pues porque uno sabe que ella se está esforzando lo más que puede, pero cuando uno se da cuenta de que uno no... no le está colaborando, no está pues como cumpliendo el objetivo que ella quiere, cruza sus bracitos y le muestra, pues eso triste y pues es fuerte para uno.

Entrevistadora: Es fuerte la reacción de ella.

Mamá: Sí.

Entrevistadora: Ok y por último, la última pregunta es: ¿qué resaltaría usted de la comunicación de la niña en las diferentes actividades diarias? como algo que usted quiera como resaltar, como de lo que ella hace, la manera como ella logra cumplir esos objetivos de comunicación con ustedes, como... como lo intenta hacer.

Mamá: Eh pues eso en el esfuerzo de ella, que ella intenta en hablar, ehh si ve que no le entendimos entonces hace las señas, si ve que no le entendimos nos lleva y nos muestra, pero como que ella no queda: no no me entendieron, no, ella hasta que logra el objetivo queda tranquila.

Entrevistadora: Ok perfecto, muy bien. Pues eso era así de forma general todo; entonces pues nosotras le agradecemos su colaboración con esta entrevista, esperamos digamos que luego de esto poder comparar lo que veamos acá con los vídeos que vamos a hacer de la niña como tal y poder compartir con usted cada uno de los resultados que tengamos y contarle que podemos evidenciar de ese análisis que hagamos de todo ese proceso, entonces muchísimas gracias.

Mamá: No pues, también agradecerles a ustedes, por qué ustedes haciendo este estudio pues también nos pueden dar a nosotros como familiares y pues que somos los que convivimos con ella pues algunas pautas, alguna forma de aprenderla a comprender o de ayudarnos, porque a veces yo digo que no es ella como la de la dificultad sino somos nosotros, porque no la logramos entender y pues para uno de familiar pues es duro y triste porque uno no está preparado para tener una persona con diferencias.

Entrevistadora: Si esa es la idea, esperamos poder compartir y sacar buenos resultados de esto y poder brindarles a ustedes como esas herramientas que son como el propósito principal de esta investigación.

Anexo N°8- Transcripción entrevista al padre

Entrevistadora: Buenos días, me presento mi nombre completo Suleidy Roza Garzón yo soy estudiante de fonoaudiología de noveno semestre de la corporación universitaria Iberoamericana, actualmente estamos llevando una investigación relacionada con las características comunicativas a nivel intrapersonal e interpersonal entre una niña con el síndrome de Rubinstein-Taybi y sus cuidadores durante la interacción. Estoy acompañada en este momento, me regalar su nombre completo por favor.

Padre: H. V. (nombre del padre)

Entrevistadora: ¿Cuál es el parentesco que tiene con la niña?

Padre: Yo soy el padre

Entrevistadora: Muy bien. Entonces voy a realizarle la primera pregunta de esta entrevista. Eh la primera pregunta es: ¿Cómo se comunica la niña con usted y los otros familiares?

Padres: Mas que todo por señas y demostrándonos lo que ella quiere, o sea por palabras es muy raro lo que nos dice, todo por señas.

Entrevistadora: Muy bien, la segunda pregunta es: ¿cómo expresa la niña sus necesidades experiencias y deseos?

Padre: Necesidades, digamos cuando quiere algo pues ella se dirige a donde ellos, donde las cosas, cuando es algún alimento ella sabe dónde está y ella ya sabe digamos cuando necesita la ropa, donde está ubicada, ella se ubica en lo que necesita y sus necesidades y experiencias digamos cuando digamos le refleja amor cariño a una persona, entonces un abrazo una sonrisa y una mirada; y los deseos, cuando va a pedir algo pues compra a la gente con la mirada.

Entrevistadora: Muy bien sí señor, la tercera es: ¿de qué forma se comunica usted y los familiares con la niña?

Padre: Hablándole, o sea nosotros somos solo con palabras, diciéndole el nombre de las cosas, tal vez tenemos inconveniente con ella porque se pone brava, pero nosotros tratamos de decir que es cada cosa y le exigimos para que ella nos diga lo mismo para avanzar no quedarnos atrasados con su educación.

Entrevistadora: Y ¿usted conversa de alguna manera con la niña?

Padre: Si nosotros, cuando estamos los dos solos vamos por el camino, yo hablo arto con ella, le pregunto: ¿cómo le fue en el colegio? ¿Qué le enseñaron?, ella le contesta lo básico lo que ella sabe.

Entrevistadora: Muy bien la cuarta pregunta es: ¿cómo sabe usted que la niña comprende lo que le dicen explican?

Padre: Porque, ella digamos, ella todo lo que uno le dice, uno ve que ella como que lo absorbe, lo mentaliza y uno le va preguntando cosas, le dice: ¿dónde queda la casa? «Allá, allá» y le tira a señalar a uno o le dice dónde estamos, entonces uno va mecanizando que ella si entiende todo lo que lo que está aprendiendo en el proceso y conoce la gente, conoce, nos dice, entonces uno va por el camino y ella misma nos señala.

Entrevistadora: Muy bien sí señor, la quinta pregunta es: ¿Qué hace la niña si usted u otros familiares no le comprenden?

Padre: Ella como que trata de llamar la atención, o sea se pone brava, pero trata de llamar la atención, pa' que, para que uno saque, uno como que le adivina, entonces muchas veces es malo porque uno a veces como es de afán, por la sociedad, no está uno a todo momento con ella, entonces ¿cómo de afán?, entonces trata uno de adivinarle rápido en el momento pues ya, como que uno ya con el proceso sabe cómo es la cosa con ella, entonces ya uno trata de estar pendiente y mirándole los gestos cuando ella se mueve, entonces ya se ubica uno mejor.

Entrevistadora: Listo sí señor, la última pregunta sería: ¿qué resaltaría usted de la comunicación con la niña en las diferentes actividades diarias?

Padre: Digamos que ella ya sabe bien lo que está haciendo, ella sabe más que uno, porque digamos, ella lo mira a uno, porque antes de darle una orden o decirle algo ella ya sabe qué hacer o cuando le digo, «toca hacer esto» ella va y lo hace o si ve que hay arta gente pues se hace la..., ¿cómo se dice?, «la ñoña» y no hace caso o sale con otra cosa, entonces ella ya se comunica bien

Entrevistadora: Y en el momento de la alimentación, ¿cómo es el comportamiento de ella?

Padre: Cuando esta solita come bien, antes come más que uno, cuando hay harta gente como que se distrae, el problema de ella es que se distrae mucho, cuando hay mucha gente se dispersa la mente se distrae y en cambio cuando está sola ella se concentra y come, se come todo su alimento antes pide más.

Entrevistadora: Muy bien en el momento de las tareas, del juego?

Padre: En el juego, ella busca las cosas para jugar, cuando digamos está sola busca la forma para buscarle el juego a uno y uno para armar o algo y cuando uno le sigue la corriente pues juega, y en las tareas pues ahorita estamos teniendo inconvenientes porque en la casa a veces uno la manda hacer tareas y se pone brava, en cambio a la mamá si le está haciendo caso o sea a la mamá si le dice «no, mire haga esto» entonces en este momento está más interactuando con la mamá.

Entrevistadora: Bueno, pues muchísimas gracias por regalarnos parte de su tiempo, nosotros igual esperamos compartir las conclusiones de la investigación recuerde que esto tiene a cargo un docente que nos está asesorando y pues en cualquier momento también estamos atentas a cualquier inquietud o sugerencia que usted presente, nos puede preguntar y pues como le digo los resultados finales de este informe y de esta investigación pues digamos que lo vamos a compartir en algún momento con ustedes brindándole las estrategias de comunicación que ustedes pueden tener con la niña digamos que con las video grabaciones que hemos obtenido y las grabaciones de las entrevistas.

Padre: Muchas gracias a ustedes por la oportunidad que nos están dando, tanto ustedes por aprender como nosotros, porque como se dice es una enfermedad huérfana nadie la sabe estamos aprendiendo muchas cosas que en los medios no se encuentran, nosotros hemos investigado mucho hasta el momento no hemos conseguido muchas cosas y vamos a aprendiendo.

Entrevistadora: Listo sí señor muchísimas gracias.

Anexo N°9- Transcripción entrevista a la abuela paterna

Entrevistadora: Entonces me presento mi nombre completo es Johana Carolina Cuellar Bogota, yo soy estudiante de fonoaudiología de noveno semestre de la Corporación universitaria Iberoamericana, en donde actualmente estamos llevando a cabo una investigación relacionada con las características comunicativas a nivel intrapersonal e interpersonal de una niña con síndrome de Rubinstein-taybi y sus cuidadores durante la interacción, en este momento me encuentro acompañada de: ¿me regala su nombre por favor?

Abuela paterna: L.V. (Nombre de la abuela paterna).

Entrevistadora: ¿cuál es su parentesco con la niña?

Abuela paterna: la abuela.

Entrevistadora: Entonces vamos a empezar, la primera pregunta es: ¿cómo se comunica la niña con usted y los otros familiares?

Abuela paterna: Pues ella a mí me dice como... pues no ella no me... como que yo le entiendo las cosas, ya que ella llega por ejemplo por la mañana llega y me pide la aromática, entonces ella ya dice que quiere de tomar. Pues ella dice así, no me habla ni nada si no, y pues al otro ya le dice... por ejemplo, al tío, al padrino le dice ío, ío abier, a D. (nombre de la tía) le dice ía D. (nombre de la tía), Ya a todos, a H. (nombre del papá), le dice papá, a la mamá también ya le dice mamá. A la hermana le dice N. (nombre de la hermana), cuando ella quiere algo, o quiere hacer algo entonces le dice, la llama o uno llama N. (nombre de la hermana) y ella va y la llama, le dice N. (nombre de la hermana) no lo dice clarito, pero si lo dice.

Entrevistadora: OK... Digamos que eso va muy de la mano con la segunda pregunta que es: ¿cómo expresa la niña a sus necesidades experiencias y/o deseos? Digamos que usted recuerde, alguna cosa en específico, que usted nos lo pueda describir, así como con más detalle.

Abuela paterna: Pues ella cuando quiere, por decir algo un helado, ella empieza a decir que ella quiere, así con el dedito dice, que quiere helado, no le dice así, pero ella con la lengüita y el dedito dice que quiere. O si quiere galletas entonces ella va y le señala a uno que ella quiere, ya uno sabe qué es lo que ella quiere y uno le alcanza.

Entrevistadora: Umm ok. Entonces la tercera pregunta es: ¿de qué forma se comunica usted y y/o los familiares con la niña?

Abuela paterna: Pues ella uno la llama y ella le entiende. Ya unas cosas que ella no entiende, entonces pues ella viene y uno le dice ¿qué quiere? y ella le señala cuando ella no le puede decir.

Entrevistadora: Digamos alguna característica específica que ustedes usen para darle una orden o que ustedes tengan que modificar para que ella comprenda cuando ustedes le piden algo, por ejemplo.

Abuela paterna: Pues la verdad uno le habla a lo que uno, ella entiende todo, uno le dice las cosas y ella las hace. Pues que ella no le... uno es el que no le puede entender porque ella no, pues a veces no aclara las palabras entonces uno espera a que, a ver como ella lo que pide, por ejemplo, el chocolate, que a ella le fascina su chocolate, ella por la mañana llega y va le dice a uno o señala la olleta o señala el pocillo. Y ya cuando está en el colegio todos los días se desayuna con el tío, entonces ella le dice «ío» que ella está lista para que le sirva él desayuno, entonces él ya le entiende. Si, ellos todos, pues casi todos le entendemos pues lo que ella... pues nosotros no le hemos que sea señas ni nada porque pues como ella ha aclarado muchas palabras entonces lo que queremos nosotros es que ella vaya aprendiendo a decir las cosas, galletas, eh, pan o chocolate, entonces uno le va repitiendo. Le va insinuando que quiere, que ella quiere en realidad, Porque ella entiende todas las cosas, si uno la llama «D. (nombre de la niña) tal cosa» si ella lo hace.

Entrevistadora: Y todo.

Abuela paterna: Si ella lo hace.

Entrevistadora: Listo perfecto, la siguiente pregunta es ¿cómo sabe usted que la niña comprende lo que le dicen o explican?

Abuela paterna: Porque uno le está hablando y ella le dice que sí o, es que ella la palabra que más dices es no, pero entonces uno sabe que ella entiende, si no que ella le lleva la contraria a uno, porque uno le dice cualquier cosa, eh, ¿quiere galletas? entonces ella a veces dice no, pero ella si quiere jaja, entonces ya uno le entiende y ya uno sabe qué.

Entrevistadora: Ya ustedes lo tienen claro.

Abuela paterna: Si, si señora.

Entrevistadora: A ok listo, ¿Qué hace la niña si usted u otros familiares no le comprenden? ya usted me ha dicho que a ustedes les es difícil a veces comprenderle cosas, la niña cómo reacciona cuando ve que de pronto ustedes no le entienden.

Abuela paterna: Pues ella no, ella no reacciona mal, ella va y busca la cosa, lo que ella quiere y le señala a uno y le dice. Si, por ejemplo, cuando quiere galletas ella va y busca en los cajones haber que es lo que ella quiere entonces le dice a uno o le señala las cosas que ella quiere.

Entrevistadora: Oh muy bien, la última pregunta entonces es: ¿Qué resaltaría usted de la comunicación con la niña en las diferentes actividades diarias? algo así específico que usted quiera como como mencionarnos y resaltamos de lo que ella logra hacer y lo que puede hacer.

Abuela paterna: Pues a uno le da felicidad que ella pues hay cosas que uno...ehh por ejemplo: las vocales que ella no podía decirlas y ella ahora se la pasa repitiéndolas a toda hora, los números, eh muchas cosas que ella... que el papá, que la mamá, ella dice que se van pa' la casa, eso sí para la casa nos dice así: (realizando un gesto con sus manos). Pero el resto todo ya, ella nos trata de comunicarse y decirnos las cosas.

Entrevistadora: Digamos que en ¿qué actividades diarias, de las que ustedes comparten, como que ella más eh se comunican, no sé el desayuno o el almuerzo por lo general?

Abuela materna: Pues el almuerzo los fines de semana, porque el sábado que es cuando estamos todos acá el desayuno y el almuerzo entonces ella hace a las 8:00 de la mañana ya está aquí y hasta que le sirvan su chocolate y que pan y qué tía, como la tía esta acá entonces llama a la tía a desayunar, llama a N. (nombre de la hermana) y nos desayunamos las prácticamente las 3 las 4 con la niña.

Entrevistadora: ¿Digamos que en ese mismo contexto conversan, la niña en algún tema en específico o...?

Abuela paterna: Pues ella, ella sí, ella va hablando pues lo que le entiende uno, ella va hablando ahí comentándole a uno o diciendo «tía» o «N. (nombre de la hermana)» que las galletas o que esto ahí así, pues las galletas no dice clarito pero sí ella señala con el dedito que le alcancen galletas o tostadas, porque lo que más le fascina es las tostadas y así pues ella se la pasa por ejemplo el sábado que esta la tía, aquí tía que a jugar a las escondidas qué es lo que más le gusta, a N. (nombre de la hermana) también, con la prima que es pequeñita cuando está ella aquí, entonces ella se la pasa jugando con ella a los muñecos, a todo, a la cocinita a todo juegan y el primo que está.. el primo que ahora está en 10º que siempre la ha comprendido y la quiere mucho y ella también los quiere mucho, entonces con él ha ido mucho y juegan también y se la pasan jugando cuando tienen tiempo.

Entrevistadora: A listo perfecto.

Abuela paterna: Entiendo.

Entrevistadora: Yo creo que con eso entonces sería suficiente, entonces pues agradecerle su colaboración con esta entrevista, nosotros esperaríamos ponerle compartir como los resultados que hagamos este análisis, poder digamos que realizar las observaciones y los vídeos que esperamos hacer y como le mencioné anteriormente poder realizar como un informe y brindarles a ustedes unas estrategias que podamos apoyar ese desarrollo comunicativo y del habla de la niña, que realmente es muy importante siempre, entonces es como el ideal, entonces estaremos atentas al resto de los resultados que obtengamos y ya entonces eso sería todo muchísimas gracias.

Abuela paterna: Si señora, Gracias.

Entrevistadora: Y detendríamos la grabación.

Anexo N°10- Transcripción entrevista a la tía

Entrevistadora: Me presento mi nombre es Suleidy Rozo Garzón, yo soy estudiante de fonoaudiología de noveno semestre de la corporación universitaria Iberoamericana, actualmente estamos llevando una investigación relacionada con las características comunicativas a nivel intrapersonal e interpersonal entre una niña con el síndrome rubinstein-taybi y sus cuidadores durante la interacción. Estoy acompañada en este momento me regala por favor su nombre completo.

Tía: D.V. (nombre de la tía)

Entrevistadora: ¿cuál es el parentesco que tiene con la niña?

Tía: Soy la tía, por parte de papá.

Entrevistadora: Bien, voy a empezar con la primera pregunta.

Tía: Sii

Entrevistadora: ¿Cómo se comunica la niña con usted y los otros familiares?

Tía: Ella habla y por señas no le entiendo muy bien lo que me dice, pero, pero con lo que... gestos que ella hace y las señas pues...

Entrevistadora: Bien, la segunda pregunta es: ¿cómo expresa la niña sus necesidades experiencias o deseos?

Tía: Pues, ella nos habla no con claridad, pero pues se hace entender y si no, nos con señas entonces nos indica.

Entrevistadora: Y cómo cree que son sus necesidades, o sea, ¿usted como hace para saber las necesidades de ella o las experiencias de ella?

Tía: Pues, digamos que yo con ella comparto muy poco, porque trabajo mucho tiempo, entonces siempre que comparto con ellos estoy con mi mamá que es la que comparte muchísimo más tiempo y si no lo entiendo pues es por medio de mi mamá que es la que la entiende 100%.

Entrevistadora: Listo vale, la tercera pregunta es: ¿de qué forma se comunica usted y sus familiares con la niña?

Tía: No, pues siempre hemos sido digamos entre todos hablamos, cuando empezamos con el tema del síndrome de que había que hablarle claro a ella, pues queríamos que ella.. Tal vez aprendiera, tal vez por nuestra ignorancia, pues nosotros mmm no teníamos claro que era el síndrome, pero siempre hablándole claro y, digamos concisos en lo que necesitábamos de ella sin tanto (nini) ni tantas cosas.

Entrevistadora: Muy bien ¿Usted conversa de alguna manera con la niña?

Tía: Sí, siempre sí, siempre hablamos le preguntó ¿cómo está? eh conversamos mucho sobre temas de ella, ¿qué necesita? ¿Qué quiere? ¿Cómo estás? ¿Le duele algo? ¿qué le pasa? cuando la veo pensativa, como le digo yo trabajo casi todo el tiempo entonces comparto, en estos momentos muy poco como el sábado o en la madrugada cuando llegan un poquito entonces sí, siempre converso con ella.

Entrevistadora: Muy bien, la siguiente pregunta es: ¿Cómo sabe usted que la niña comprende lo que le dicen o explican?

Tía: Porque siempre que yo le digo algo en especial, le pregunto si me está entendiendo ella con la cabeza o me dice que sí, y digamos que si se le da una orden o algo ella lo hace, entonces así sabemos que lo está entendiendo.

Entrevistadora: Muy bien, la siguiente pregunta es: ¿qué hace la niña si usted u otros familiares no le comprenden?

Tía: Mmm pues digamos que directamente conmigo ¿qué pasa? cuando yo no le entiendo y ya se dirige, siempre estoy con mi mamá, entonces ella se dirige a mi mamá para hacerse entender, entonces digamos que, en este momento para mí, entre comillas, la traductora es mi mamá o sea la abuela de ella, si yo no le entiendo entonces ella va donde mi mamá le habla le explica y se acerca otra vez a mí.

Entrevistadora: Muy bien, la última pregunta sería: ¿qué resaltaría usted de la comunicación con la niña las diferentes actividades diarias?

Tía: Digamos que ella siempre nos enseña algo nuevo, siempre de una u otra manera, como le digo no le entiendo muy bien, pero se hace entender y siempre tiene algo que enseñarnos a nosotros.

Entrevistadora: Vale muchísimas gracias, por regalarnos de su tiempo nosotras igual esperamos compartir las conclusiones del análisis de esta investigación, recuerde que esto está a cargo de un docente asesor y pues cuando ya tengamos los resultados de la investigación se los haremos saber.

Tía: Muchas gracias a ustedes.

Anexo N°11- Registro anecdótico hora del juego

CORPORACIÓN UNIVERSITARIA IBEROAMERICANA PROGRAMA DE FONOAUDIOLÓGÍA REGISTRO ANECDÓTICO	
FECHA	DÍA: 20 MES: Mayo AÑO: 2022
DURACIÓN	20:00 minutos
OBJETIVO DE OBSERVACIÓN	Describir las características comunicativas a nivel intrapersonal e interpersonal entre una niña con el síndrome Rubinstein-Taybi y sus cuidadores durante la interacción.
RECURSOS UTILIZADOS	Cámara digital, libreta de apuntes, esfero, juguetes del contexto.
INSTRUMENTOS DE REGISTROS ADICIONAL	Lista de chequeo: _____ Categorías de registro: <u> x </u>
PARTICIPANTES	-Participante 1: niña con síndrome de Rubistein-Taybi Edad: 6 años -Participante 2: Abuela paterna Edad: 62 años -Participante 3: tía paterna Edad: 34 años
CONTEXTO/ LUGAR	Salón: _____ Al aire libre: _____ Cubículo: _____ Otro: <u> x </u> ¿Cuál? <u>Comedor de la casa.</u>
MODALIDAD COMUNICATIVA	Modalidad verbal-oral Modalidad no verbal
TIPO DE ACTIVIDAD	Alimentación _____ Juego <u> x </u> Actividad académica _____
DESCRIPCIÓN	
<p>Se encuentra en la sala de la casa de los abuelos de la niña, la tía paterna, la abuela paterna y la niña con el síndrome de síndrome Rubinstein-Taybi.</p> <p>El juego inicia en donde la niña mira a su tía se tapa los ojos y le dice «un, do, tes» «yaa», la niña le señala que ella lo repita, la tía lo repite y mientras la niña coge una bomba que está en el suelo, la tía se destapa los ojos y dice «¿Dónde está el globo?», la abuela pateo el globo mientras la tía la anima y aplaude motivando a la niña, la niña le entrega el globo a la tía quien lo recibe y le prepone que jueguen al sapito sapo y tira el globo a la abuela diciendo «sapo», como el globo cae al suelo la niña coge de nuevo el globo diciendo «yo, yo, yo» y se lo lanza a la abuela diciendo «du», la abuela le dice a la niña «a la tía» ella dice «no no no» la niña cruza los brazos y emite vocalizaciones «jum» manifestado enfado por que la abuela le tira el globo a la tía, la tía le dice a la niña «¿hay mi amor por que estas brava?» mientras se inclina hacia ella y la mira hacia los ojos, la niña le dice «jum...»y sigue en la misma posición, la abuela le pasa la bomba a la niña y se va a buscar el juego de la lotería, entonces la niña se para al frente</p>	

de la tía quien se encuentra sentada y lanza el globo, la tía golpea el globo diciendo: «sapo» luego la niña se acerca a la tía diciendo: «yo, yo, yo» a la vez que señalaba al frente de ella, por lo que la tía le dice: «¿dónde me hago?» y la niña la coge del brazo jalándola y señalándole que se ubique al frente y la niña se sienta, la tía le tira el globo a la niña diciendo: «sapo» la niña le regresa el globo y la tía lo devuelve diciendo: «le dijo», se siguen pasando el globo dos veces más, mientras la niña sonríe, a la niña se le cae el globo por lo que la tía menciona que no debe dejarlo caer, en ese momento la tía mira a la abuela quien llega con el juego de lotería, quien dice: «venga jugamos mientras llegan las amigas».

La tía le indica a la niña qué debe organizar los cartones de la lotería en la mesa, la niña empieza a pasar las fichas a la tía y a la abuela, por lo que la tía le señala un lugar de la mesa y dice: «acá» y la niña las acomoda, la tía le dice «debes escoger una sola» la niña le dice «no, eto, he, mmm» y empieza a contar «un, do, tes (uno, dos, tres)». le hace un gesto a la tía con la palma de su mano indicándole que espere, luego la tía coge las fichas pequeñas y dice: «mira así», mientras que muestra una de las fichas y dice: «¿quién tiene tijeras?» posteriormente señala el cartón donde esta las tijeras, luego la niña dice: «yo, yo, yo» y muestra una de las fichas pequeñas acompañado de vocalizaciones por lo que la tía dice en voz alta el nombre de la imagen que la niña muestra, la tía en ocasiones intenta mostrar una imagen pero la niña interrumpe diciendo: «yo, yo, yo» y realizando el ejercicio ella y no la tía; cuando sale la imagen de cama, la abuelita le pregunta: «¿cuál es la cama?», la tía pregunta «¿la cama para qué es?», la niña hace un gesto moviendo su cabeza a un lado entrecerrando los ojos, por lo que su abuela dice: «para dormir». La niña busca una ficha mientras que la abuela y la tía dicen que imágenes le hacen faltan, la tía se acerca y señala el cartón, la niña dice: «no» mientras agita la mano, la tía se aleja y dice: «¿cierro los ojos?» mientras se tapa los ojos, la tía le dice «apúrate amor que ya la abuelita ganó». La abuela y la tía le van ayudando acomodar la ficha para que puedan terminar el juego la niña pide y solicita más fichas a la tía, la niña coge todas las fichas las desordena y termina el juego, la tía le pregunta «¿Por qué acabaste el juego?» la niña le responde «no, no, no yo yo».

Finalmente, el juego termina cuando comienzan de nuevo a jugar con el globo, la tía le indica bueno juguemos con tu abuelita, la niña estira sus brazos señalando el globo y diciendo: «yo, yo, yo» y no quiere pasarlo, la tía la motiva contando «uno, dos, tres bravo» la niña señala el globo y empieza a contar «un, do, tes» la tía y la abuela usan estrategias cuando la niña se aburre, el globo se va debajo del comedor y la tía dice «ven globito ven y se ríe jajaja» la niña también sonríe y señala con el dedo donde está el globo.

CONCLUSIONES/ANÁLISIS

Se identifica que la niña en sus interacciones se manifiesta relaciones comunicativas con pares complementarios caracterizadas por mantener un orden durante una interacción iniciando, manteniendo, pero no finalizando el juego. Se evidencia que la niña es la principal autora de sus gestos de agrado y desagrado, expresa sus acciones y sentimientos por medio de expresiones de tipo no verbal que realiza con su corporeidad. La niña verbaliza monosílabos como «yo yo yo».

Cumple ordenes dentro de las reglas del juego expresadas por los cuidadores, realiza evocación de algo negativo como «no no no», protesta cuando se siente intimidada o en desagrado, reprocha o rechaza una acción durante el juego cuando no es de su agrado, manifestadas como «mmm, no, eto», se apoya de sus gestos no verbales como contacto visual, gestos faciales con manifestaciones simbólicas de negar o afirmar. Se evidencia apoyo constante en las actividades del juego por parte de los cuidadores, ellas usan normas de cortesía como «gracias, por favor» le expresan inconformidades a la niña, le niegan y también le solicitan un objeto durante el juego. Usan estrategias comunicativas como preguntar ¿para qué sirve este objeto? ¿Cómo lo usas?, la mayoría de enunciados que usan son bajo la modalidad verbal-oral. Hacen uso de del manejo de turnos y del tiempo de espera, al igual que manifiestan su interpretación a los actos de la niña.

FONOAUDIÓLOGAS EN FORMACIÓN	Johana Carolina Cuellar Bogotá
	Tatiana Linares Maldonado
	Suleidy Roza Garzón

CORPORACIÓN UNIVERSITARIA IBEROAMERICANA PROGRAMA DE FONOAUDIOLÓGÍA REGISTRO ANECDÓTICO	
FECHA	DÍA: 21 MES: Mayo AÑO: 2022
DURACIÓN	10:05 minutos
OBJETIVO DE OBSERVACIÓN	Describir las características comunicativas a nivel intrapersonal e interpersonal entre una niña con el síndrome Rubinstein-Taybi y sus cuidadores durante la interacción.
RECURSOS UTILIZADOS	Recursos propios de la hora de alimentación, cámara de video, libreta de apuntes.
INSTRUMENTOS DE REGISTROS ADICIONAL	Lista de chequeo: _____ Categorías de registro: <u> x </u>
PARTICIPANTES	N° de participantes: <u> 4 </u> (niña, y su padre, abuela paterna y tía).
CONTEXTO/ LUGAR	<u>Comedor de la casa.</u>
MODALIDAD COMUNICATIVA	Modalidad verbal-oral Modalidad no verbal
TIPO DE ACTIVIDAD	Alimentación <u> X </u> Juego _____ Actividad académica <u> </u>
DESCRIPCIÓN	
<p>La situación inicia con la abuela paterna de la niña, quien desde la cocina dice: «a almorzar... vengan a almorzar» luego lleva los platos a la mesa, la niña se acerca al comedor emitiendo algunas vocalizaciones a lo que su abuela le dice: «síntese allá», la niña se sube en una de las sillas, y mira a los ojos a su abuela, le sonrío y su abuela la mira realizando el mismo gesto. Luego la abuela llama a la tía y al papá de la niña, cuando estos llegan a la mesa, la niña gira su cabeza para mirarlos y les sonrío, luego demanda la atención de su papá estirando su brazo hacia a él, a lo que su papá le dice «síntate bien, ubícate ahí» mientras la ayuda a sentarse en la silla; la tía comenta: «ahh ¡que rico!» realiza contacto visual con la niña y pregunta: ¿quién hizo el almuerzo?, la niña emite una vocalización «ahhh» expresando duda, por lo que su tía le vuelve a hacer la misma pregunta, y la niña señala con su extremidad y el dedo índice hacia su abuela acompañado con una vocalización de «ada», a lo que su tía dice: ¿la abuelita? Y ella responde «si», luego la tía pregunta: ¿y que es de almuerzo?, la niña emite una vocalización «uda» por lo que su abuela le dice: «diga, arroz con...» mientras le mueve la silla, en ese acto la niña se golpea en la cabeza con el espaldar de la silla por lo que se toca su cabeza con la mano acompañado de la vocalización: «au», a lo que su tía dice «ay se pegó», acto seguido su tía le pide que se echen la bendición, a lo que la niña niega diciendo «no, no», por lo que su tía no insiste, el papá le da la orden a la niña de que almuerce y la tía apoya mencionado que ya van a comer y realiza la acción de «comer» haciendo contacto visual con la niña. La niña señala el plato de comida que tiene al lado, y su tía le dice que ese es de la hermana. Al ver que la niña no comía, la abuela y el papá le dan orden de que coma, y su tía le pregunta: ¿no te gustó el almuerzo?, la niña los mira y realiza un gesto de negación moviendo su cabeza de lado a lado, por lo que su tía pregunta: ¿Por qué?, a lo que la niña emite la sílaba: «no», moviendo su cabeza de lado a lado, mientras empuja su plato hacia al frente, su papá le dice: «acuértese que después del almuerzo viene el helado» y la abuela mira a la niña diciéndole «no le van a dar helado»</p>	

mientras lleva su mano a la cabeza como expresión de asombro, luego mueve la cuchara del plato de la niña mientras le dice «mire que esta rico» le acerca la cuchara a la cara de la niña y esta rechaza diciendo «no» y llevando su mano para tapar su boca. Su papá insiste con un enunciado de «come, está bueno» pero la niña cruza los brazos y agacha la cabeza como manifestación de rechazo y acompañado de la expresión «no», el papá cambia de tema preguntándole: ¿el abuelo ya vino? Y entonces la niña levanta su cabeza lo mira a los ojos y afirma, con un movimiento de cabeza de arriba-abajo y emitiendo la expresión «si», su papá pregunta: ¿a qué hora?, la niña muestra expresión de duda mirando hacia arriba acompañado de la expresión «ehhh» y luego dice «des» y su tía repite: « ¿a las tres?!» y la niña afirma diciendo «si» y su tía menciona ¿pero si son las dos?, el papá interrumpe mirando a la niña y preguntándole ¿cómo almuerza su abuelo? y la niña realiza un gesto con sus manos imitando la acción de «comer», la abuela le pregunta que si le trae aromática, pero la niña le dice que «no», luego la niña dice «papá» mientras lo señala, por lo que él le menciona que si cambian de puesto mientras intercambia los platos, la niña dice que «no» mientras estira sus extremidades hacia el plato y vuelve a dejarlo en su lugar y empieza a comer mientras su tía realiza comentarios positivos como «¡eso come todo ese almuerzo!», su papá le propone un juego diciendo «a ver, el que gane, uno...» y la niña lo acompaña en el conteo diciendo «do, te» (dos, tres), y empiezan a comer; la abuela va y trae un paquete de papas y la niña gira su cabeza hacia ella estirando su brazo señalando hacia este, por lo que su abuela saca unas papas y las pone en el plato de la niña, luego la niña señala acompañado de vocalizaciones hacia el papá y luego al plato de la abuela, quien iba repartiendo papas en los platos que la niña señalaba. El papá le dice a la niña: «come, que ahorita viene la mamá y nos vamos para la casa» a lo que la niña hace un gesto con sus manos con manifestación simbólica de «casa». El papá le pregunta: «¿quién hizo el almuerzo?» la niña señala a la abuelita diciendo «da», su tía repite: la abuelita, y pregunta: ¿le dijiste «gracias»? por lo que la niña mira a los ojos a la abuelita y dice «dadias» su abuela le responde «de nada». La niña coge el paquete de papás, y su tía dice ¿no le dieron a quién? y la niña la señala con su dedo índice y dice «ia» y esta le repite «¿a la tía no le dieron?», mientras la niña le pasa una papa y su tía le agradece.

El papá pregunta ¿con quién está maría? y la niña señala hacia atrás y dice «ada» (allá), y la abuela demanda su expresión diciendo «diga, con la mamá» aunque la niña no repite; el papá pregunta ¿y donde esta mamá?, la niña al no responder, él dice ¿en la casa? y la niña niega con su cabeza, su tía le pregunta que si ella es amiga de María a lo que la niña se señala a ella misma tocando su pecho y acompañado de la expresión «mia» a lo que su tía dice «¿María es tuya?», la niña emite vocalizaciones y la tía pregunta: ¿María es tu prima o tu hermana? y la niña dice «mamá» por lo que su tía la corrige con la expresión «noo, María es tu prima». La niña saca papas de la bolsa y el papá le dice «échele en el plato de su hermana, que ahorita viene a comer» al ver que la niña no siguió la instrucción, el papá le señala protruyendo los labios hacia el plato y le repite: «en el plato, en el plato» a lo que la niña realiza la acción correcta. La niña continúa comiendo y en ocasiones emite vocalizaciones no muy claras. La tía pregunta « ¿Cuál es tu comida favorita?» ella la mira a los ojos y dice «ehhh, du» y su tía repite: « ¿el yogurt?» Y ella le responde «si», la niña coge un alimento del plato y lo lleva en dirección hacia su tía acompañada de la expresión «ia», y esta le acerca el plato diciéndole gracias. El papá le muestra su plato vacío diciendo «vea ya le gané» la niña mira a la abuela a los ojos y dice «papá» la abuela pregunta ¿quiere más?, por lo que la niña agita los brazos hacia arriba y señala al papá, a lo que su abuela dice «ah ganó papá», y la niña mira a su abuela y dice «do, de» indicando un conteo para jugar con ella y continúan comiendo ellas dos.

CONCLUSIONES/ANÁLISIS

A nivel de las características de la niña se evidencia que esta manifiesta actos informativos de pedir y rechazar, y expresivos de contestar, haciendo uso de expresiones verbales monosilábicas de «no» y «si» y bisilábicas como «papá», con procesos fonológicos de sustitución, omisión y reducción, por ejemplo: «ia» en lugar de «tía», se apoya de sus gestos no verbales como contacto visual, gestos faciales con manifestaciones simbólicas de negar o afirmar, frecuentemente hace uso de sus extremidades para señalar y solicitar, así como manifestar gestos enactivos para indicar la acción de «ganar» o «comer». Se evidencia comprensión de instrucciones simples, se aprecia motivación hacia la interacción, demanda la atención de su interlocutor apoyándose de sus extremidades y emitiendo vocalizaciones por lo que logra iniciar y mantener un tópico conversacional, pero en ocasiones no lo termina,

Por su parte se evidencia que, en las estrategias de sus interlocutores, se evidencia que la mayoría de los enunciados que usan son bajo la modalidad verbal-oral. Se aprecia que los tres (abuela, tía y papá) hacen uso de del manejo de turnos y del tiempo de espera, al igual que manifiestan su interpretación a los actos de la niña. Se evidencia iniciativa conversacional mayoritariamente por parte de la tía y el papá, mientras que el uso de modelamiento y demanda de acción más por parte de la abuelita. La demanda de clarificación es más usada por la tía apoyándose con enunciados de pregunta. No se evidencia mucho apoyo a en el discurso a nivel no verbal no obstante se puede identificar que los tres hacen uso del contacto visual durante la interacción con la niña.

Johana Carolina Cuellar Bogotá

FONOAUDIÓLOGAS EN FORMACIÓN	Tatiana Linares Maldonado
	Suleidy Roza Garzón

Anexo N°12- Registro anecdótico alimentación

Anexo N°13- Registro anecdótico actividad académica

CORPORACIÓN UNIVERSITARIA IBEROAMERICANA PROGRAMA DE FONOAUDILOGÍA - REGISTRO ANECDÓTICO	
FECHA	DÍA: 22 MES: Mayo AÑO: 2022
DURACIÓN	10:59 minutos
OBJETIVO DE OBSERVACIÓN	Describir las características comunicativas a nivel intrapersonal e interpersonal entre una niña con el síndrome Rubinstein-Taybi y sus cuidadores durante la interacción.
RECURSOS UTILIZADOS	Cuaderno, papel, pegante, cámara de video.
INSTRUMENTOS DE REGISTROS ADICIONAL	Lista de chequeo: _____ Categorías de registro: <u> x </u>
PARTICIPANTES	N° de participantes: 3 (Niña, mamá y papá).
CONTEXTO/ LUGAR	<u>Comedor de la casa.</u>
MODALIDAD COMUNICATIVA	Modalidad verbal-oral Modalidad no verbal
TIPO DE ACTIVIDAD	Alimentación _____ Juego _____ Actividad académica <u> x </u>
DESCRIPCIÓN	
<p>La situación inicia cuando la mamá está buscando la caja de colores, se los entrega a la niña y le dice: «saca los colores de ahí, ponlos acá» la mamá señala la mesa, la niña coge la caja con las dos manos y saca los colores que se encuentran a dentro, la mamá le dice: «es para organizar la tarea», los colores caen en la mesa y la niña busca más colores dentro de la caja de colores, la mamá mira a la niña y después a los colores y le dice: «ponlos acá » a la vez que señala el lugar de la mesa y organiza los colores comentando: «acá falta uno», la niña emite una vocalización: «ah» intenta sacar el otro color de la caja y sale el color la mamá le dice: «¡eso!» a lo que la niña dice: «¡uy!» y aplaude, la mamá se toca el mentón y le dice a la niña «vamos a poner los amarillos», coge el pegante diciendo: «yo echo el pegante y tú vas pegando, ¿listo?» Le indica: «pega estos papeles acá» mientras le señala el cuaderno, la mamá comienza a poner el pegante de arriba abajo pegando sobre la hoja del cuaderno, la niña mira el pegante, se toca la cara y dice «yo, yo, yo» coge la mano de la mamá, la mamá le dice: «espera, espera que tu echas mucho» la niña coge el pegante y comienza hacer el movimiento hacia arriba y abajo con la mano de la mamá, la mamá sonrío y le entrega el pegante a la niña, la niña dice «yo, yo, yo» coge el pegante con su mano y comienza hacer el mismo movimiento de arriba y abajo, la mamá sonrío, se acerca a la niña le coge la mano y le dice: «ahí, ahí, ahí, poquito, poquito» «mira se nos fue mucho» mientras sonrío y coge el pegante, la niña mira a la mamá y sonrío, la mamá con el dedo esparce el pegante, la niña le dice «yo, yo, yo» comienza a mover y a golpear el dedo de la mamá, la mamá a tal movimiento dice: «¡ay!»», a la vez que frunce el ceño, la niña mira a su mamá disminuyendo la acción y comienza hacer lo mismo con su propio dedo (esparcir pegante), la mamá le dice: «ahora pega estos papelitos allá»mientras coge un papel y dice: «coge de a poquitos y los pegas» la niña coge unos papeles, mira su mano y escoge un papel y lo pega en la hoja del cuaderno, la mamá mira mientras pega el papel, cuando ve que la niña ya pegó el papel le entrega otro en la mano y le señala en donde debe pegar el papel, la mamá mira el cuaderno y pega el papel en la hoja, la niña sonrío y agita los brazos hacia arriba dice: «ma ien», la mamá le dice: «sí, pero faltan más», la niña coge un papel y dice: «uno, do» pega el papel, la mamá ve a la niña y le dice: «tome» la niña mira la mamá hace una vocalización, la mamá señala el cuaderno y dice: «pega eso»</p>	

la niña con sus dedos pega el papel, la mamá mira y dice: «no pero por dentro de la bolita» y le señala en donde debe pegar el papel y la niña hace caso intentando despegar el papel, le pega palmadas al cuaderno acompañado del sonido «jum», la mamá la mira y le dice: «no que lo dañes» la niña vuelve a pegar el papel, la mamá le dice a la niña «ven hechamos más pegante porque no pegó», la mamá coge el pegante y lo sacude, la niña coge la mano de la mamá y hace el mismo movimiento, la mamá le sonrío a la niña y le dice: «espera» a lo que la niña le responde «yo, yo, yo», la niña coge sola el pegante y lo sacude, la mamá la mira le coge la mano y le dice: «poquito, poquito», la mamá y la niña miran el pegante y sonrío, la mamá dice: «ahí no, ahí, ahí, es mucho» «eso es poquito» le quita el pegante a la niña, sonrío y dice: «espera» la mamá coge el pegante con el dedo y lo esparce en la hoja, la niña mira a su mamá y hace el mismo movimiento con el dedo, la mamá le dice a la niña «pere» y le sonrío a la niña, la niña sigue esparciendo el pegante, luego agita los brazos hacia arriba, sonrío y dice «ien», la mamá le dice: «mira, mucho» «ya pongamos un papelito más», la niña mira los papeles y dice: «yo, uno, do» y pega el papel en el cuaderno, la mamá le dice: «bien, dentro del cajón», «eso», la niña coge más papeles y va pegando uno por uno y le dice a la mamá «yo, yo, yo» a lo que la mamá le responde «eso bien pegaditos», la niña sigue pegando los papeles en compañía de la mamá, la mamá mira a la niña y ella agita los brazos hacia arriba y dice: «ien» haciendo saltos cortos en la silla, la mamá sonrío la mira y le dice: «no aún falta más», la niña sigue agitando sus manos, la mamá le señala el cuaderno y le dice: «aún falta más, mira todo esto falta», la niña sigue movimiento los brazos la mamá la mira y hace lo mismo que la niña diciendo «bien...» «uju...yo también gané», la mamá sigue colocando los papeles y le sonrío a la niña, la niña mira hacia la mamá sonrío y dice: «no» coge los papeles y dice: «uno, do» hay un segundo de silencio y la mamá dice: «tres» la niña repite «tes», la niña sonrío y sigue pegándolo los papeles, la mamá mira los papeles y dice: «¡eso!, pega ahí bien bonito», la niña y la mamá pega los papeles en el cuaderno, la mamá se acerca a la niña y le manda un beso, la niña mira a la mamá agita los brazos hacia arriba y dice: «ien», la mamá mira la niña sonrío y le entrega un papel en la mano, la niña mira el papel y lo pega en el cuaderno, la mamá sigue ayudando a pegar los papeles y la niña los brazos hacia arriba abajo diciendo: «ien», la mamá mira a la niña le sonrío y le dice: «parece muñeco» y le entrega un papel a la niña, la niña no le recibe el papel y sigue moviendo sus manos, la mamá la mira y le dice: «no, pero tome ponga esto y yo ahorita hago : uju», la niña la mira y sigue moviendo las manos hacia arriba la mamá mira a la niña y hace el mismo movimiento que ella, la niña mira a la mamá realizando vocalizaciones y la mamá la mira sonrío y dice: «sí, pega porque todavía te falta, porque o si no, no puedes ganar», la niña recibe el papel y comienza a pegar, la mamá le dice: «listo» la niña agita los brazos hacia arriba y dice: «uju» y aplaude, la mamá mira la otra hoja del cuaderno y dice: «que más colores son» la niña mira la hoja y dice «a... zu» y mira a la mamá, la mamá le dice: «¿azul?» la niña le responde «sí», la mamá la mira y le dice: «eso es verde», la mamá vuelve a la hoja anterior mira a la niña y señala el papel y le dice: «diga: a» la niña repite «a», la mamá dice: «ma» la niña repite «ma», la mamá dice: «ri» la niña dice «i», la mamá dice «llo» la niña dice «do» dándole así un segundo para que la niña repita cada sílaba de la palabra, la mamá vuelve a mirar a la niña le señala la hoja y le dice: «¿este es...?», al no obtener respuesta por parte de la niña, la mamá dice «na» la niña repite «na», la mamá dice «ran» la niña repite «an» y la mamá dice «ja» a lo que la niña responde «a», la mamá dice: «listo, ahora vamos a pegar la naranja» la mamá coge los papeles del color que ya usaron (amarillo) y mira a la niña y le dice: «esto toca guardarlo en una bolsita para una tarea próxima», la niña coge las hojas del cuaderno y pasa las páginas, la mamá coge el pegante mira a la niña luego al cuaderno y dice: «no que faltan los de naranja», la mamá devuelve las hojas y señala una hoja del cuaderno, la mamá dice: «falta esto», la mamá coge el pegante y comienza hacer el movimiento, la niña mira el pegante y coge la mano de la mamá comenzando hacer el movimiento de arriba y abajo para aplicar el pegante, la mamá le dice a la niña «ahí, ahí, ahí... poquito, poquito» al mismo tiempo le sonrío, la niña dice: «yo, yo, yo», la mamá y la niña hacen movimientos circulares con el pegante, la mamá dice: «pero suave, despacio», la niña aleja el pegante del cuaderno y dice una vocalización «a...», la mamá le dice: «ya, ahora espera», la niña dice: «yo, yo, yo» y señala el pegante, la mamá mira los papeles que están al frente del cuaderno y lo señala «pega de estos mira, la niña vuelve a intentar coger el pegante, la mamá coge el pegante y le dice: «no porque ya echamos pegante», el papá se acerca, la mamá le entrega el pegante a la niña, la niña dice: «yo, yo, yo» intenta echarle el pegante a la hoja, la mamá le dice: «tú, señále al papá» señalando al papá, la niña mira al papá sonrío dice «a... e...» coge el pegante haciendo movimientos de arriba abajo, la mamá mira el cuaderno y al mismo tiempo coge la mano de la niña guiándole donde debe poner el pegante, la mamá dice: «acá», el papá dice:

«¿Qué color va echar ahí?», la mamá dice: «¿Qué color vas a echar ahí?» al no obtener respuesta por parte de la niña el papá dice: «naranja», la niña mira a sus padres sonriendo y dice: «a- an-», los padres miran a la niña y dicen al mismo tiempo «ja», la niña mira a sus padres sonriendo, la mamá mira a la niña y sonrío, la niña mira a sus padres dice: «ien» agitando sus brazos hacia arriba, la mamá dice: «¿este es...?», señala el cuaderno con los papeles, el papá mira a la niña dice: «a-ma...», la niña mira su mano y comienza a mover sus dedos, se tapa la boca y tose, la mamá le tapa la boca mientras la niña toce «¡ay! no, le dio malestar», la niña entrecierra los ojos y mira a sus padres, el padre dice: «a-ma-ri-llo», la mamá mira a la niña sonriendo y dice: «se está haciendo», la niña mira a su mamá y le señala la cara, la mamá mira al papá y mueve su dedo mientras dice en compañía del papá «a- ma- ri- llo», la niña ve a sus padres y dice «a-ma-i-llo», la niña y la mamá sonrían al terminar la palabra, el papá le dice a la niña «coloca los papeles», la niña mira al padre frunciendo las cejas y lo señala diciendo «no» comienza mover rápidamente la mano la niña, la mamá le alcanza un papel a la niña, el papá se va alejando, la niña mira al papá frunciendo las cejas dice «mi» la niña gira su cabeza y pone una mano en su cachete al mismo tiempo cerrando los ojos, la mamá mira a la niña diciendo «a dormir no, porque hay que hacer primero la tarea» señalando el cuaderno, la niña sigue en la misma posición, la mamá vuelve a mirar a la niña y dice: «no porque usted ya durmió tanto, por eso estamos haciendo la tarea tarde» y se voltea de nuevo al cuaderno, la niña entrecierran los ojos y mueve su mano señalándose a ella misma, la mamá se acerca a la niña le coge la cara con una mano y le toca la nariz con la de ella diciendo: «niña por favor niña», las dos al mismo tiempo sonrían, la mamá vuelve hacer el mismo movimiento con la nariz y la niña sonrío y dice una vocalización «a...», la mamá se vuelve a voltear y dice: «pega la tarea, mientras yo te ayudo a cortar entonces», la niña mira la hoja naranja e intenta cogerla y dice: «yo, yo, yo», la mamá coge la hoja y los papeles que están al frente del cuaderno y dice: «mira acá hay cortados, mira »le enseña los papeles, la niña coge la hoja grande, la mamá le dice: «no, porque tú te cortas con la tijera», la mamá coge las tijeras se las muestra a la niña dice «está bien, con cuidado pero no te vayas a cortar», la niña recibe las tijeras e intenta cortar, la mamá coge el pegante y lo coloca en la hoja del cuaderno, la niña mira el pegante y dice: «jum», la mamá mira a la niña y dice: «pega la tarea, ¿quieres que me ponga brava y que no te hable?», la niña mira a la mamá y mueve la cabeza de un lado a otro y coge los papeles comenzado a pegarlos en la hoja, la mamá mira a la niña le toca la mano con el dedo señalando la otra hoja y dice: «acá, ¿Dónde está el naranja?» la niña señala con su dedo donde está pegando los papeles amarillos dice «ete», la mamá le dice: «no allá está el amarillo, acá está el naranja» al mismo tiempo la mamá señala cada hoja correspondiente, la niña mira el dedo de la mamá pasando el papel naranja donde le indica la mamá, la mamá mira la mano de la niña diciendo «eso ahí, pega la tarea y yo te ayudo a cortar» la niña pega los papeles mientras que la mamá recorta la hoja, el papá vuelve donde está la niña, la niña mira al papá diciendo «ien» moviendo sus brazos arriba y abajo, el papá dice «¿cómo vas con el color naranja?», la niña levanta el cuaderno mostrándole al papá diciéndole «ie le», el papá le dice: «¿Cuánto le falta?», la mamá dice: «enseñale al papá... amari...» la niña dice «llo» el papá se vuelve al otro lado de la mamá diciendo «na...», la mamá dice: «acá es naranja» señalando la hoja del cuaderno, «¡D. (nombre de la niña)!», el papá dice: «¿Cuál es naranja?» esperan un momento los padres, la mamá dice: «no, no lo despegues, porque lo dañás» al mismo tiempo el papá dice «no, porque tiene que quedar bonito, bien organizado», la mamá dice «amarillo», el papá señala la hoja diciendo «síguelos pegando», la mamá le dice a la niña «amarillo», la niña dice: «a», el papá se va del lado de la mamá, la niña pone el cuaderno en la mesa y señala la hoja y se frota los ojos, la mamá mira los papeles recortándolos y dice: «pega de estos, estos», la niña mira los papeles y luego mira a su mamá quien se encuentra recortando la hoja y le dice : «yo, yo» mientras intenta coger las tijeras, la mamá le responde: «no, porque te cortas tu y no trajimos la otra tijera» la mamá mira a la niña le entrega las tijeras y dice: «cuidado y te corto» la mamá coge los papeles y señala la hoja del cuaderno «pega estos acá con el pegante», la niña intenta coger las tijeras, luego coge el papel, la mamá le dice: «no, acá» señalando un espacio de la hoja, la niña pega los papeles, la mamá dice: «eso pégalos», la niña mira a la mamá mueve sus brazos de arriba abajo diciendo «¡uy!...», la mamá mira los papeles y dice «¡uy!...», la niña le dice mirándola «ien» haciendo el mismo movimiento con las manos, la mamá sigue mirando los papeles y le dice: «tienes que ganar, pero has la tarea bien, porque como vas a ganar», la niña sigue moviendo las manos diciendo «apa... ien...», el papá vuelve al lado de la mamá diciendo «no, porque te falta, te falta terminar el naranja, para ganar, te falta mucho el naranja» al mismo tiempo le señala la hoja del cuaderno, la niña mira el cuaderno luego mira a su papá mueve su brazo de derecha a izquierda diciendo «no,jum...» la mamá mira a la niña diciendo

«ojo con el papá», el papá dice: «te falta el naranja», la niña mira el cuaderno frunciendo las cejas diciendo al mismo tiempo «no», la mamá coge el cuaderno para ponerlo en frente de la niña, la niña cruza los brazos, gira su cuerpo para el lado donde no está la mamá y dice «no», el papá se hace al otro lado de la mamá cogiendo un papel y dice: «coges con el dedito y plin», la niña frunce las cejas, coge el dedo del papá diciendo «no, no, no» quitando el papel que colocó el papá en el cuaderno, la mamá ve a la niña cogiendo el papel que tiene en la mano al mismo tiempo le dice a la niña «no, que lo dañás amor, no», la niña se cruza de brazos se da media vuelta y frunce el ceño entrecerrando los ojos y dice: «jum...» la mamá pega de nuevo el papel en el cuaderno mira a la niña y le dice: «ya, toma otra», la niña se voltea a ver a su mamá señalando con el dedo al papá acompañado de la emisión: «grr», la mamá sigue pegando los papeles en el cuaderno, la niña vuelve a señalar con el dedo al papá haciendo «grr», quien se va alejando, la mamá frunce las cejas y gira su cabeza mirando al papá y dice: «el papá va mirar la película» la mamá hace un movimiento con la mano y al mismo tiempo dice: «vaya y mire la película», luego se gira en dirección a la niña, la mira y le sonrío diciendo al mismo tiempo «ya», la mamá y la niña sonrío al mismo tiempo la niña pone su mano en la nariz, la mamá la mira y dice «no se rasque la nariz» quitándole la mano de la nariz, la niña vuelve a poner la mano en la nariz, la mamá la mira le quita la mano de la nariz diciéndole «D. (nombre de la niña), no», la mamá vuelve a coger un papel mientras lo pega le dice «mira así, se está secando el colbón», la niña mira el cuaderno y vuelve a fruncir las cejas mientras que se cruza de brazos, la mamá le dice «pégalos» a lo que la niña le responde «no», la mamá mira a la hermana de la niña y dice: «tráeme el muñeco, tráeme el muñeco» la niña mira a su mamá, la mamá mira a la niña mientras pega el pegante y dice «toco sacar el muñeco, acá al lado, apúrele», la niña sigue mirando a su mamá y dice «no» con los brazos cruzados, la mamá mira el cuaderno y dice «sí», la niña con la misma posición dice «jum...», la mamá le entrega un papel diciendo «tome», la niña señala al frente, la mamá voltea a mirar donde está señalando la niña y dice «tome y pegue», llega el papá se pone al lado de la mamá, la niña mira y se pone el dedo en la nariz, el papá dice: «¿Qué color quieres, que color quieres», la mamá mira con frunciendo las cejas diciendo «no se chuce la nariz» la niña dice «mm...», el papá al mismo tiempo dice «na-na- ranja», colocan un muñeco en la mesa, la mamá frunce las cejas y coge el muñeco, la niña mira a su mamá, la mamá con una mano coge el muñeco y con la otra mano le entrega el papel al mismo tiempo le dice a la niña «pegue el papel», la niña mira a su mamá con cara de preocupada y le recibe el papel y lo pega, la mamá sigue mirando a la niña le señala los papeles que están al lado del cuaderno señala el cuaderno y le dice «coge acá y lo pegas allá», la niña sigue mirando de manera preocupada a la mamá y coge los papeles y los pega en la hoja del cuaderno, la mamá sigue con las cejas fruncidas y le dice «coge otro y lo pegas allá» señalando el cuaderno, la niña sigue con la misma expresión mirando a su mamá, la mamá sigue con la misma expresión y dice «bien juiciosa, haciendo la tarea, juiciosa», la niña le sonrío a su mamá y niega con la cabeza «no», la mamá sigue con la expresión y le dice «sí, me pongo bien brava», la niña frunce las cejas y mira al muñeco, la mamá pone el muñeco en la mesa y dice «sentemos al muñeco o si no...» coge el muñeco y lo mueve de arriba abajo, la mamá mira a la niña, la niña sonrío y señala al muñeco, la mamá sonrío y le dice «pégalo allá, si», la niña mira el cuaderno, la mamá levanta el muñeco haciendo otra voz dice «niña haga la tarea, o si no pasare por la pena y le pegare un muñecaso» la niña mira el muñeco mientras la mamá le dice y luego mira a su mamá y sonrío, la mamá señala los papeles y dice «pega la tarea», la niña coge un papel y comienza a pegarlo en su cuaderno, la mamá coge las tijeras y la hoja, la niña mira a su mamá y dice «jum...» la mamá le muestra a la niña los papeles y dice «mira acá hay cortadas» señala el cuaderno «pégalas acá, acá te falta», la niña coge el papel y las pega donde indica la mamá.

CONCLUSIONES/ANÁLISIS

En cuanto a las características comunicativas de la niña se evidencia de actos informativos de pedir y negar, expresivos haciendo uso de expresiones verbales silabas «no» «yo», hace procesos de omisión del fonema /b/ al comienzo de la palabra por ejemplo «ien», en lugar de bien, al comienzo y mitad de la palabra con los fonemas /m/ /r/ «ie», en lugar de mire, se apoyó de su modalidad no verbal como gestos faciales, contacto visual con manifestaciones de afirmar y negar, también hace uso de las extremidades para señalar y/o solicitar; se observa imitación, repetición, comprensión de instrucciones simples, logra iniciar y mantener tópico conversacional, pero no logra finalizar. Por otro lado, se evidencia que los cuidadores (papá y mamá) utilizan su modalidad verbal oral, pero en algunas ocasiones utilizan su modalidad no verbal, aprecio de motivación hacia los cuidadores, hacen uso de toma de turnos, también se observa que en la mayoría de la conversación es dada por la mamá y la niña, los cuidadores utilizan contacto visual, apoyo de

la modalidad no verbal, estrategias de modelamiento, demanda de acción e información y expansión por parte de la mamá en la interacción con la niña.

Anexo N°14- Plan casero



Plan Casero



Nombre: D.S **Edad:** 6 años

A partir de los resultados obtenidos en la investigación, se genera el siguiente plan casero, el cual consiste en una serie de actividades y estrategias que se pueden desarrollar y/o aplicar durante las interacciones en el hogar, con el fin de favorecer la comunicación de la niña. Estas son algunas de las actividades que se sugieren para realizar dentro de las tareas cotidianas que se realizan en el hogar:

Tareas individuales:

- Se sugiere realizar actividades en donde la niña deba (nominar) indicar el nombre de los objetos del contexto, acá se pueden incluir distintas actividades, por ejemplo:
 - Actividades de reconocimiento: Usar **juegos de pistas o adivinanzas**, en donde por medio de pistas la niña debe identificar o buscar un objeto esto se puede realizar en diferentes lugares como la casa, el supermercado, etc., Acá la familia puede usar aspectos claves de color tamaño, etc., por ejemplo: «estoy buscando un objeto que es de color rojo», y cuando la niña lo identifique resaltarle nombre del objeto.
 - **Lectura de cuentos sencillos con imágenes**, donde el adulto realice la lectura haciendo énfasis en las palabras clave y basándose en las imágenes, solicitándole luego el nombre, algún comentario o gesto a la niña respecto a las imágenes por medio de preguntas: « ¿qué está haciendo el niño?» « ¿Quién es este? » También se puede realizar la lectura de pictocuentos, en los cuales el adulto lee las palabras y la niña los dibujos.
- Realizar actividades de **seguimiento de órdenes**, con actividades cotidianas en donde se le brindan órdenes de uno o dos comandos por ejemplo: «dame el cepillo y coge la pelota», si evidencia que la niña no ha comprendido, bríndele instrucciones más sencillas indicándole una por una, y demuéstrela cómo hacerlo; también se pueden realizar actividades de colorear bajo las instrucciones que se le dan: por ejemplo: «el cabello de color negro», o instrucciones en el supermercado: «en esta bolsa guarda una naranja», siempre bajo su orientación, verificando su comprensión y ayúdele cuando sea necesario.

Tareas para el cuidador/ familiar:

- **Alentar** el proceso de la usuaria, apoyando y corrigiendo la realización correcta de las actividades.
- Usar estrategia de **demanda de clarificación**: cada que la niña emita una vocalización con aproximación a alguna palabra, pero que no sea del todo clara se le dice en forma de pregunta para que la niña analice y confirme.
- Usar estrategia de **modelamiento y expansión**: cuando la niña diga una expresión, se le repite de forma correcta añadiendo palabras nuevas, por ejemplo:
 - Niña: dice «du» mientras señala el yogurt.
 - Cuidador: ¿du? (clarificación)
 - Niña: sí.
 - Cuidador: yogurt, el yogurt es de fresa. (Modelamiento y expansión).

Recibí y entendí:

