



**FACULTAD DE PSICOLOGÍA Y CIENCIAS SOCIALES**

**LICENCIATURA EN PSICOPEDAGOGÍA**

**ABORDAJE PSICOPEDAGÓGICO DEL APRENDIZAJE EN NIÑOS CON  
EL SÍNDROME CORNELIA DE LANGE**

**Estudiante:** Salvetti Noelia Elizabeth

**Legajo:** 34412

**Directora:** María Sol Fernández

Trabajo Final de Integración para acceder al título de Licenciatura en  
Psicopedagogía

**2024**

**FORMULARIO DE AUTORIZACIÓN  
PARA LA PUBLICACIÓN DE OBRAS EN EL REPOSITORIO DIGITAL  
INSTITUCIONAL DE LA UFLO UNIVERSIDAD**

**RIUFLO** - *Repositorio Institucional de la Universidad de Flores* - fue creado para gestionar y mantener una plataforma digital de acceso libre y abierto para la difusión de la creación intelectual de la Universidad de Flores.

El autor cede a la Universidad de forma gratuita pero no exclusiva, los derechos de reproducción, de distribución y de comunicación pública de su obra, a través del **RIUFLO**. Por lo tanto, la Universidad adopta para los ítems allí depositados la Licencia Creative Commons atribución - no comercial 4-0 internacional que siempre requerirá que se cite la fuente y se reconozca la autoría. De solicitar otras limitaciones, el autor podrá detallarlas en forma expresa o a través de la elección de otro modelo de Licencia.

**Autorizo la publicación de la obra en el RIUFLO (seleccionar una opción):**

A partir del día de la fecha de aprobación del TFI [ ]

A partir de otra fecha, especificar: ... / ... / ...

Lugar y fecha: Octubre 2024

Firma y aclaración del autor:



Handwritten signature in blue ink: SALVETTI NOELIA

## Índice

Resumen.....	3
Introducción.....	4
Delimitación del objeto de estudio.....	4
Planteo del Problema.....	6
Objetivos.....	8
Hipótesis/ supuestos básicos.....	8
Fundamentación.....	9
Estado del arte.....	10
Marco teórico	
Etiología- diagnóstico-etapas .....	18
Desarrollo global.....	23
Tratamiento-seguimiento.....	24
Educación- Aprendizaje.....	27
Intervención psicopedagógica- recursos.....	32
Método.....	39
Fuentes de acceso a la información.....	40
Categoría de análisis.....	41
Resultados.....	42
Síntesis y Conclusiones.....	46
Aportes y contribuciones de la investigación.....	50
Limitaciones de la investigación.....	50
Líneas de investigación futura.....	51
Propuesta de intervención psicopedagógica.....	52
Referencias.....	56

## Resumen

El presente trabajo de investigación teórica- conceptual de alcance no exploratorio cuya finalidad fue analizar la intervención psicopedagógica como forma de favorecer el aprendizaje de los niños con el Síndrome Cornelia de Lange.

El Síndrome Cornelia de Lange es un síndrome de origen genético, poco frecuente, que trae aparejado múltiples problemas en el desarrollo general y enfermedades asociadas.

Su modalidad de aprendizaje, requiere de determinados recursos y estrategias que se planifican en el área educativa, como terapéutica que favorece el desarrollo del mismo.

Las particularidades singulares del aprendizaje, son llevadas a análisis en el presente estudio desde el campo de la psicopedagogía. Siendo necesario conocer las características de este síndrome para poder intervenir y favorecer en el proceso de aprendizaje de los niños.

Se realiza el análisis de las variables aprendizaje, intervención psicopedagógica y Síndrome Cornelia de Lange.

**Palabras claves:** . Síndrome Cornelia de Lange; Aprendizaje; Recursos y estrategias de intervención psicopedagógica.

## **Abstract**

The present theoretical-conceptual research work of non-exploratory scope whose purpose was to analyze psycho-pedagogical intervention as a way to promote the learning of children with Cornelia de Lange Syndrome.

Cornelia de Lange Syndrome is a rare genetic syndrome that causes multiple problems in general development and associated diseases.

Its learning modality requires certain resources and strategies that are planned in the educational area, as a therapy that favors its development.

The unique particularities of learning are analyzed in the present study from the field of psych pedagogy. It is necessary to know the characteristics of this syndrome to be able to intervene and promote the learning process of children.

The analysis of the variables learning, psych pedagogical intervention and Cornelia de Lange Syndrome is carried out.

### **Key words:**

Cornelia de Lange syndrome: Learning; Psych pedagogical intervention resources and strategies

## **Introducción**

### **Delimitación del objeto de estudio**

El presente estudio es una investigación teórica cuya finalidad es analizar la influencia del abordaje psicopedagógico en el aprendizaje en niños diagnosticados con el Síndrome Cornelia de Lange.

Surge a partir del interés de dar a conocer la importancia de la intervención psicopedagógica en niños con esta patología. Desde un enfoque teórico conceptual.

El alcance de esta investigación inicialmente es de tipo exploratorio, ya que resulta fundamental conocer las características propias de este síndrome y la modalidad de aprendizaje. Continuando con un alcance de tipo descriptivo a través del cual se analiza el abordaje psicopedagógico resulta más favorable para el avance en el aprendizaje de acuerdo a las estrategias, metodologías que se implementa y las respuestas del sujeto a las mismas.

Basada en un diseño fenomenológico sistemático teniendo en cuenta las variables aprendizaje, abordaje psicopedagógico y Síndrome Cornelia de Lange.

Este proyecto aspira a colaborar en la labor profesional de quienes emprenden el trabajo con niños con este síndrome.

## **Planteo del problema**

El Síndrome Cornelia de Lange es un síndrome poco frecuente, de origen genético, que está presente desde el nacimiento, se caracteriza por un retraso del crecimiento pre y postnatal. (Enfrentando los desafíos, 2021)

Entre las características que trae aparejado este síndrome se encuentran problemas del desarrollo, retraso psicomotor, procesamiento sensorial, discapacidad intelectual que deriva en dificultades específicas en el área del aprendizaje del lenguaje, la comunicación que trae aparejado problemas del comportamiento. Entre otras enfermedades asociadas a la patología. (World Federation of CdLS Support groups, 2021)

Los autores Colomi y Rodríguez, Ríos (2008) en el artículo de la Revista Científica Médica, refieren que el diagnóstico del síndrome, presenta múltiples malformaciones, con características físicas que pueden ser reconocidas al momento del nacimiento o después. Además el diagnóstico debe ser confirmado con un estudio genético, ya que suele suceder que no todas las personas presentan dichas características siendo necesario esto para una detección temprana.

Se han encontrado artículos, publicaciones de países como España, Estados Unidos, por parte de fundaciones Cornelia de Lange que son de hace algunos años (2016), en el cual hacen referencia a investigaciones que se han llevado a cabo por especialistas. Se trata de un tema poco tratado en Argentina, es de relevancia continuar con nuevos estudios acerca de esta temática.

Las publicaciones de investigación científica disponible en los sitios web, en su gran mayoría hacen referencia a casos clínicos, que no determinan intervenciones específicas en las áreas del aprendizaje, aspecto que se requiere analizar para iniciar un abordaje en el desarrollo de los procesos de aprendizaje.

Son escasos los trabajos de carácter específicos para los profesionales de la educación que aborden el área educativa terapéutica del sujeto con síndrome Cornelia de Lange.

El autor Carlos Turumbú (2021) refiere que la intervención psicopedagógica adquiere un rol muy importante, como generadora y fortalecedora de los procesos de aprendizaje que contribuyen al desarrollo integral de los sujetos que dan lugar a prácticas inclusivas. Es decir, propician condiciones que permitan apropiarse del conocimiento y faciliten la adquisición del aprendizaje en interacción con otros. Además es necesario que los profesionales de la psicopedagogía se interioricen en la problemática de cada sujeto para que puedan establecer qué estrategia utilizar con cada uno. De esta manera las intervenciones sean significativas y favorezcan el desarrollo del aprendizaje.

Se considera de suma importancia determinar estudios de investigación a profesionales que estén trabajando actualmente con la patología y de qué manera intervienen con los niños con esta patología.

Este estudio tiene como finalidad la utilidad metodológica para todos aquellos profesionales que inician el abordaje terapéutico con sujetos con el síndrome Cornelia de Lange.

Para ello será necesario a través del proceso de investigación, conocer la modalidad de aprendizaje de estos niños y así poder comprender ¿Cómo abordar el aprendizaje desde la intervención psicopedagógica en niños diagnosticados con el Síndrome Cornelia de Lange?

## **Objetivos**

### **Objetivo general:**

Analizar la influencia de la intervención psicopedagógica para el desarrollo del aprendizaje en niños diagnosticados con el síndrome Cornelia de Lange.

### **Objetivos específicos:**

Definir las áreas que se encuentran comprometidas en el desarrollo del aprendizaje.

Describir las estrategias y metodologías útiles para el aprendizaje de los niños con el Síndrome Cornelia de Lange.

Especificar las metodologías que obstaculizan el abordaje del aprendizaje de niños con el síndrome Cornelia de Lange.

### **Hipótesis/ Supuestos básicos**

El aprendizaje en niños diagnosticados con el síndrome Cornelia de Lange, está determinado por el grado de afectación que tiene en las demás áreas como ser el lenguaje.

## **Fundamentación**

Es de relevancia continuar con estudios sobre la temática, ya que los conocimientos en el área de la psicopedagogía continúan escasos en torno a la intervención con estos niños.

Una investigación que aporte información a los profesionales de la psicopedagogía para que pueda ser de utilidad en su labor con niños con Síndrome Cornelia de Lange de manera que puedan conocer cómo abordar el trabajo clínico, que recursos son más eficaces y favorables en el desarrollo del aprendizaje.

Este estudio tiene como finalidad la utilidad metodológica para todos aquellos profesionales que inician el trabajo en el ámbito de salud desde los espacios clínicos con niños con síndrome de Síndrome Cornelia de Lange.

Conocer este perfil cognitivo característico permitirá a los profesionales de la psicopedagogía adecuar la manera en que se enfocan sus intervenciones en los aprendizajes para lograr avances favorables con la menor frustración por parte del niño.

## **Estado del arte**

Los estudios empíricos de los últimos años en relación a la temática planteada, han hecho hincapié en las características fisiológicas, psicológicas y cognitivas que presenta este síndrome.

En primer lugar, se ha seleccionado un artículo llevado adelante por Cochran et al. (2019) en Reino Unido, con el objetivo principal evaluar la estabilidad del comportamiento adaptativo, características conductuales y habilidades del lenguaje, incluidos los síntomas correspondientes al Trastorno Espectro Autista, estado de ánimo y conductas repetitivas.

A través de un estudio de seguimiento longitudinal, se evaluó en dos periodos de tiempo diferente realizado en 7 años, en personas con Síndrome Cornelia de Lange y el Síndrome Cri Du Chat.

La población evaluada fue conformada por un grupo de 30 personas con el Síndrome Cornelia de Lange y 18 personas con el Síndrome Cri Du Chat.

Según los resultados obtenidos en relación a las habilidades lingüísticas, referido al lenguaje receptivo, han mejorado y las conductas adaptativas, arrojan estabilidad ya sea individual o grupal en los dos síndromes evaluados, entre un periodo y otro. Mientras que en el área conductual ha variado entre mejora y deterioro de la misma con el paso del tiempo dependiendo de la variabilidad genética de cada individuo.

El grupo con el Síndrome Cornelia de Lange, presentó mayores coincidencias con la sintomatología del Trastorno del Espectro Autista, observándose mayores dificultades con respecto a la socialización, comportamiento repetitivo.

Por otro lado, en ese mismo año Mélo et al. (2019) en Curitiba Brasil, indagaron acerca del mejoramiento de las habilidades motoras gruesas a través del estudio de un caso, como resultado de un tratamiento de terapia neuromotora intensiva utilizando el modelo de Clasificación Internacional de Funcionamiento, Discapacidades y Salud.

A través de un seguimiento longitudinal, se realizó el seguimiento durante siete meses, con una frecuencia de dos horas, durante cinco días por semana, con objetivos individuales a trabajar mediante un protocolo de fisioterapia intensiva llevadas a cabo por un fisioterapeuta con experiencia.

Dicho protocolo consistía en ejercicios de calentamiento, respiratorios, masajes, cuerdas elásticas y entrenamiento de la marcha.

Como resultado se observó una mejora de la función de las habilidades motoras gruesas aproximadamente de un 30%, como así también un mejor desempeño en las habilidades diarias. Considerando a la terapia física como una alternativa posible para este tipo de síndrome, Sin embargo se considera contar con una muestra más amplia para aportar mayores evidencias científicas.

En otro estudio encontrado, llevado a cabo por Cabeza Bernardos et al. (2021) en España, a través de una investigación de cualitativa abordaron la patología desde la

fisioterapia en el ámbito educativo, para favorecer el desarrollo de las capacidades lingüística, comunicativa y cognitiva, a través de un enfoque multidisciplinar.

La conclusión a la cual arribaron fue que el abordaje de esta patología desde la fisioterapia, presentó resultados positivos en la funcionalidad de la niña a nivel motor dando como resultado mayor respuesta sensorial.

El autor Pablo et al. (2021) en España, investigan acerca del funcionamiento del sistema nervioso en individuos con Síndrome Cornelia de Lange.

Con el objetivo de obtener información acerca de la disfunción neuronal de estos pacientes se analizó el funcionamiento de las fibras grandes y pequeñas que componen dicho sistema.

Por un lado, se evaluó el sistema nervioso periférico somático, a través de estudios convencionales que permitieron indagar la conducción del sistema nervioso motora y sensorial.

El sistema nervioso autónomo se evaluó a través del registro de la frecuencia cardíaca en estado de reposo durante 5 minutos.

La respuesta simpática cutánea se evaluó a través de estímulos eléctricos sobre los nervios de las palmas de las manos y de la planta de los pies. Administrada por un grupo de fisiológicos.

Mientras que la prueba de sudomotora la muestra se obtuvo de la planta de los pies, a través de una técnica estimulación de las glándulas sudoríparas.

Los resultados de las diversas pruebas administradas arrojan una difusión en el sistema nervioso autónomo en individuos con síndrome Cornelia de Lange. Denotando una asimetría en las respuestas simpáticas de los miembros inferiores y resultados anormales en las fibras nerviosas sudomotoras, denotando una reducción en la densidad. En tanto el funcionamiento del sistema nervioso somático se mantuvo dentro de los parámetros normales

Un año más tarde Santos et al. (2022) investigan en Brasil a través de una pregunta de investigación, consultando en bases de datos, fuentes de información de estudios audiológicos, sordera, hipoacusia en niños con el síndrome Cornelia de Lange. Con motivo de examinar la audición de los niños con este síndrome.

Se ha utilizado un diseño de investigación cualitativa, utilizando el modelo PECO, para describir y analizar los estudios que se desprenden de los protocolos. Han llegado a la conclusión que los niños con síndrome Cornelia de Lange pueden presentar un grado de pérdida de la audición que puede ir de grado leve a profundo causando hipoacusia debido a una alteración en el oído medio.

Durante el mismo año Ajmone et al. (2022), en una investigación en Estados Unidos, analizan cómo es el funcionamiento neuropsiquiátrico en el síndrome Cornelia de Lange y el síndrome Rubinstein- Taybi y de qué manera se desarrolla el fenotipo conductual, mediante un diseño de investigación cualitativo.

Se utilizó un diseño de evaluación longitudinal del fenotipo conductual de cada síndrome. La muestra incluyó 15 pacientes de cada síndrome. Para la cual se realizaron

diversas evaluaciones; una evaluación cognitiva, del desarrollo, de la conducta adaptativa, la comunicación y emocional.

Como resultado de esta investigación, se determinó que los niños con el síndrome Cornelia de Lange presentan mayores dificultades en el área cognitiva, conductual, emocional, lingüística y adaptativa.

Una de las áreas más comprometidas, en el síndrome Cornelia de Lange, es la comunicación, en la etapa de la primera infancia y la adolescencia tardía.

Otro antecedente del mismo año, Perry et al. (2022) en Reino Unido, a través de una investigación indagaron acerca de los perfiles conductuales de la función ejecutiva en sujetos con síndromes genéticos tales como el Síndrome Cornelia de Lange, X Frágil, Rubinstein Taiby y sujetos con el Trastorno Espectro Autista con el objetivo de identificar cuál es la relación entre estas conductas y los intereses repetitivos y restringidos.

El método a través del cual se llevó adelante tal investigación fue a través de la información que brindaron las familias para completar Cuestionarios de Comunicación Social e Inventarios que califican la conducta de la función ejecutiva. La muestra consistió en la participación de 25 sujetos de cada síndrome arriba mencionado, coincidentes en edad cronológica y capacidad de adaptación.

Los resultados indicaron que la población investigada de los individuos con síndromes presenta deterioro en las conductas de las funciones ejecutivas en comparación con una población normal de la misma edad, relacionado con los intereses

restringidos y repetitivos. Mientras que el grupo con Trastorno Espectro Autista no se produce dicha relación.

La información obtenida permite concluir que durante una intervención debe estar centrada en el abordaje de las funciones ejecutivas y los intereses repetitivos, restringidos que esta población presenta.

La siguiente investigación realizada por Crawford et al. (2023) en el Reino Unido. Tuvo por objetivo comprender la presentación de ansiedad a nivel fisiológico y conductual en personas con discapacidad intelectual en particular aquellos con síndromes neurogenéticos.

El diseño de investigación fue cuantitativo, con una metodología implementada de tipo experimental. Con la participación de personas con diagnóstico de síndrome X Frágil, Cornelia de Lange, Neurotípicos los cuales fueron agrupados por similitudes y diferencias, en los niveles de cortisol, respuestas conductuales, edad, sexo e información obtenida de los padres que participaron de encuestas.

En conclusión las personas con el síndrome X Frágil y síndrome Cornelia de Lange presentan mayor a nivel de ansiedad y estrés ante la evitación física de estímulos y la búsqueda de acercamiento a un adulto familiar, generando una mayor excitación manifestándose a través del cortisol salival.

Una de las investigaciones más recientes, en Estados Unidos, realizada por Rowen et al. (2024) con el propósito de explorar y equiparar las diferencias neuroconductuales de los genes NIPNL, SMC1A del síndrome Cornelia de Lange y su

correlación entre genotipo y fenotipo., mediante el diseño de investigación de tipo cualitativo.

De este estudio participaron padres de 26 personas entre ellas niños y adultos, con dos variantes genéticas (NIPNL- SMC1A), quienes aportaron información relevante en relación a la adquisición del lenguaje, hitos motores y problemas de comportamiento.

A raíz de esta investigación se determinó que en ambas variantes genéticas del síndrome Cornelia de Lange se presentan retrasos en el área motora y del lenguaje, dificultades en la atención, principalmente durante la primera infancia. En la variante genética NPBL, se evidenció dificultades en la conducta.

Durante el mismo año Ellis et al (2024), en Estados Unidos, indagaron el seguimiento de la mirada coincidente con patrones visuales en síndromes neurogenéticos tales como autismo, Síndrome X Frágil y Síndrome Cornelia de Lange.

Para ello compararon la atención visual de la región ocular, el seguimiento de un objeto y el tiempo de atención hacia el mismo. Considerando la dificultad de focalizar la mirada como uno de los indicadores de autismo, que trae consecuencias en el desarrollo cognitivo, las habilidades sociales y el lenguaje observadas en niños con estos trastornos.

Participaron de esta investigación 31 niños de los cuales 11 niños con Síndrome Cornelia de Lange, 22 niños con autismo y 8 niños con Síndrome X Frágil, quienes frente a la visualización de un video con objetos, debían centrar la atención hacia alguno de ellos, como así también atender visualmente hacia una región ocular en determinados puntos direccionados.

Se compararon los resultados tomando como referencia el desempeño de niños neurotípicos. De los grupos que participaron los niños con Síndrome X frágil observaron el objeto con la misma frecuencia, pero por duración de tiempo menor que el grupo de referencia, mientras que los niños con autismo, presentaron dificultades para centrar la mirada con igual frecuencia y duración que los niños neurotípicos.

Por otro lado los niños con Síndrome Cornelia de Lange la frecuencia con la que observaban el objeto fue igual que los niños neurotípicos, presentaron dificultad en enfocar la mirada en objeto presentado.

Los resultados permiten concluir que existen patrones de atención visual y seguimiento de la mirada característico en los grupos de población investigada, que influye en las habilidades comunicativas y sociales, dando lugar a perfiles de características autistas.

## Marco teórico

### **Síndrome Cornelia de Lange. Etiología. Diagnóstico. Etapas de la vida**

Para comenzar, según el autor Zafra Anta et al. (2024) refiere que este síndrome debe su nombre a la pediatra holandesa Cornelia Catharina de Lange (1871-1959), dedicada a la pediatría clínica, fue profesora e investigadora en genética y neuropediatra. Quién presentó el estudio de dos casos con malformaciones y retraso motor muy similares entre sí.

Es un trastorno del desarrollo poco común, su origen es genético, que está presente desde el nacimiento, se caracteriza por un retraso del crecimiento pre y postnatal. (Enfrentando los desafíos, 2021)

Por otro lado, Garrido Benítez et al. (2023) expone que la prevalencia de esta enfermedad afecta a ambos sexos, de cualquier raza u origen, aunque un mínimo número marca una tendencia hacia las mujeres.

Según expone Almendro et al. (2022), este síndrome puede ser transmitido por alguno de los progenitores, como así también por una alteración a nivel cromosómico.

Así mismo Kline et al (2018) describe a este síndrome como una mutación del material genético que puede darse en alguno de los siete genes: NIPBL, SMC1A, SMC3, RAD21, HDAC8, ANKRD11, BRD4 que afectan al proceso de cohesinas impactando en el correcto funcionamiento de las células perjudicando el desarrollo humano.

Acerca de su diagnóstico y evaluación Sanz et al. (2007) señala que existen indicios prenatales a tener en cuenta: el retardo del crecimiento intrauterino, anomalías en las extremidades, perfil facial anormal, hernia en el diafragma, malformaciones cardíacas, antecedentes familiares.

En cuanto a la manifestación de los fenotipos, Salome (2006) menciona que existen tres formas clínicas de la enfermedad, tipo 1 o forma clásica; tipo 2 o. Tipo 3 o fenocopia,

Con respecto a esto los autores Gutiérrez y Pacheco (s/f), agregan que este cuadro clínico presenta varios grados que van desde características de mayor a menor complejidad. Mencionando que existen varios tipos.

**Tipo I** es el más severo, debido a malformaciones cromosómicas o factores teratógenos, suele reconocerse al momento del nacimiento, que se caracteriza por:

- Retardo en el crecimiento. Suelen nacer antes de tiempo y presentar microcefalia.
- Malformación en las extremidades en dedos y manos. Los pies tienen un tamaño menor al esperado.
- Rasgos faciales, presentan rasgos craneofaciales tales como:
  - Cejas juntas, llamada sinofridia o sinofrisis.
  - Nariz muy pequeña y con una curvatura prominente hacia arriba.
  - Labios delgados
  - Pestañas alargadas
  - La comisura de la boca hacia abajo.

- Manchas de color rojo en la piel (angioma)
- Crecimiento excesivo del vello. (hirsutismo)
- Implantación baja de las orejas
- Mentón pequeño
- Cuello corto
- Envejecimiento prematuro
- Malformaciones:
  - Genitales
  - Cardiovascular
  - aparato digestivo, reflujo gastroesofágico
  - audición (Hipoacusia)
  - oftalmológicas
  - Renal
  - Dentales
  - Fisura palatina
  - Problemas musculoesqueléticos

**Tipo II** se caracteriza por ser menos severo, suele diagnosticarse posteriormente al periodo neonatal, observándose menos afectadas las extremidades, nivel intelectual y fenotipo. Las causas son similares al primer tipo mencionado anteriormente.

**Tipo III** suelen presentar las mismas características en la cara, pero se presentan en un grado menor.

Estos indicios anteriormente mencionados pueden estar acompañados de retraso intelectual que va de leve a profundo, retraso psicomotor.

Con respecto a uno de los orígenes de este síndrome, puede decirse que se hallan comprometidos 6 genes, en los cuales se producen variaciones en cada tipo, Selicorni et al. (2007) señala que un alto porcentaje de sujetos con el Tipo I, presentan variantes del Gen NIPBL, siendo uno de los casos más severos.

Un porcentaje menor presentan variantes en el Gen SMC1A, se observan algunas diferencias en relación a las características físicas comparado con el Gen NIPBL, como así también en el área motora y a nivel intelectual presentando mejor desempeño. Otros genes en los que se hallan variantes que se presentan rara vez son: Gen RAD21, Gen BRD4, Gen HDAC8 y por último el Gen ANDRD11, en todas estas variantes

Por otro lado, el autor Gil et al. (2010) describe que este síndrome se asocia a un retraso psicomotor, afectando el lenguaje, el nivel cognitivo mental leve a moderado, este implica que los procesos mentales que se desarrollan durante el aprendizaje tales como la comprensión, memoria, atención y razonamiento lógico que nos permite comprender las dificultades que algunos conocimientos poseen.

Con respecto a las etapas del crecimiento, durante el primer periodo desde el nacimiento, se presenta un retardo en el crecimiento. En relación al peso de estos niños al nacer, el autor Kline et al. (2018), refiere que se caracteriza por estar descendido con respecto a lo esperable. Pueden presentarse problemas gastrointestinales tales como reflujo gastroesofágico, hernia de diafragma, malrotación intestinal. Debido a la presencia de alguna de estas alteraciones para la alimentación se requiere de la sonda nasogástrica.

Agrega además que la hormona de crecimiento interfiere en el crecimiento está determinada por la influencia de determinados genes SMC1A Y NIPBL.

Asimismo mencionan que debido a una fisura palatina, como así al pequeño tamaño de la mandíbula, esto afecta considerablemente a la alimentación como también a la dentición.

Es común la presencia de problemas oftalmológicos, siendo los más frecuentes nistagmo, estrabismo, miopía. (Gutiérrez y Pacheco s/f)

Según refiere el autor Verrotti et al. (2013), existe un porcentaje de la población con el síndrome Cornelia de Lange que presenta convulsiones, apareciendo de manera más frecuente antes de los 2 años.

Con respecto a la etapa de la adolescencia Gutiérrez y Pacheco (s/f), refieren que la misma suele aparecer de manera tardía, pero que su curso es similar al resto de la población. Ya sea en los cambios físicos, comportamiento y a nivel emocional. Pueden presentarse dificultades en relación al peso, ya sea sobrepeso u obesidad.

Por último, en la edad adulta, Kline et al. (2018) expone que es necesaria una atención integral, donde se brinden los cuidados médicos sobre todo en el primer año de vida, entonces es probable que los pacientes logren llegar a la vida adulta., aunque suelen envejecer más rápido.

La Fundación Cornelia de Lange menciona que el sistema más afectado es el gastrointestinal, una de las causas frecuentes de muerte es la obstrucción intestinal. Tanto la discapacidad intelectual como los rasgos de autismo pueden persistir durante

este periodo de vida, como así también la ansiedad, depresión y problemas en el comportamiento.

En su trabajo de fin de grado de medicina Acero L (2020-2021), acerca del envejecimiento en sujetos con este síndrome y la evolución con la edad, concluye que con el avance de la edad se presenta un deterioro precoz en diferentes órganos y sistemas. Comprender cómo es este proceso aporta información para mejorar la calidad de vida.

### **Desarrollo global**

La comunicación y el lenguaje son una de las áreas más afectadas, según exponen los autores Gutiérrez & Pacheco (s/f), es el lenguaje, debido a la dificultad para realizar los movimientos necesarios para hablar, por malformaciones, fisura palatina. Como consecuencia la comunicación verbal- no verbal, comprensión y otras funciones que involucra el lenguaje también están alterados.

En relación al lenguaje expresivo y receptivo, el autor Ajmone, et al. (2014), menciona que el primero se encuentra más comprometido, mientras que el segundo presenta fallas en el aspecto morfosintáctico. Siendo el lenguaje expresivo muy deficiente independientemente del nivel cognitivo.

Agrega además que las habilidades en la comunicación están influidas por la ansiedad y por la dificultad que se presenta en la interacción con otras personas. A causa del tono muscular anormal se presentan dificultades en la masticación, la emisión de la voz y el habla.

En cuanto a la comunicación, según refiere Johnson (2015), los niños con este síndrome tienen una voz muy baja y monocorde.

Mientras que Urtubey (2018) menciona que el lenguaje, involucra otras funciones como la atención, la memoria, praxis y funciones ejecutivas que influyen en el nivel cognitivo.

A su vez, agrega Almendro et al (2022), señala que son frecuentes las infecciones en el oído, motivo por el cual es necesario realizar controles médicos.

En lo referente al área cognitivo/conductual, el autor (Gil et. al 2010) expone que, desde lo conductual el síndrome trae aparejado dificultades en el desarrollo intelectual y comportamiento, que va desde leve contacto social o ansiedad hasta problemas de conducta más graves y déficits cognitivos que incluyen todos los niveles de retraso mental de leve a moderado.

Él mismo agrega además que, también presentan patrones de conducta repetitivos, e hipersensibilidad ante los estímulos, hiperactividad, agresividad y dificultades para el desarrollo de comportamientos adaptativos tales como vestirse, aseo, limpieza, etc.

Las áreas del desarrollo intelectual, según refiere Gil et al. (2010) pueden estar alteradas tales como la atención, el lenguaje es la más afectada y la más preservada es la memoria visual/ espacial.

El autor Kline et al. (2018) agrega que ambas características tanto cognitivas como conductuales no necesariamente son iguales en los sujetos afectados. Al mencionar

las funciones cognitivas que se hallan comprometidas hace referencia a aquellas que intervienen en el pensamiento, aprendizaje, atención y lectura.

Y por otro lado, los procesos cognitivos cerebrales producto de la función ejecutiva son los que regulan el comportamiento también se encuentran alterados.

En relación al aspecto conductual y cognitivo, los autores Moss y Oliver (2009) mencionan que a medida que la edad va avanzando se presentan mayores dificultades en el control de impulsos, crisis de ansiedad, incremento de comportamiento autolesivo, como así también cambios en la memoria de trabajo verbal.

Agregan además la tendencia de presentar conductas repetitivas asociadas a la inflexibilidad como así también a una discapacidad intelectual y al trastorno del Espectro Autista.

Con respecto a su procesamiento sensorial, puede encontrarse alterados, provocando hipersensibilidad o hiposensibilidad, esto es independiente a su nivel cognitivo. (Joosten y Bundy, 2010)

Por su parte la autora Postigo et al. (2018) hacen referencia a los frecuentes problemas que se presentan en la conducta, dificultades en la atención, como así también en el aprendizaje.

En el área motora, las personas con este síndrome presentan un retraso psicomotor, que afecta las habilidades de coordinación, funciones mentales y musculares. El grado de afectación varía de leve a moderado.

Con respecto a este apartado, Mehta et al. (2016), expone que son frecuentes los problemas musculoesqueléticos. Sobre todo en aquellos pacientes que involucran

afectación del gen NIPBL, en donde se observa mayor compromiso de las extremidades superiores, con respecto a la variación de otros genes son menos frecuentes.

Agregando además que el desarrollo de la motricidad gruesa se encuentra retrasado.

En cuanto a los problemas ortopédicos, que se presentan con mayor frecuencia, los doctores Pichard-Encina y Johns Hopkins (2018) mencionan: tamaño pequeño en las manos, codos rígidos, problemas en los antebrazos, displasia de cadera, anomalías en los pies.

### ***Tratamiento y seguimiento***

Con respecto a este apartado los autores Acaso et al (2023), refieren que no hay cura definitiva, a su vez señalan que se pueden realizar tratamientos para atender a las diversas comorbilidades que trae aparejado este síndrome. Por lo tanto exponen pautas y criterios a tener en cuenta para un abordaje integral.

En relación a las complicaciones a nivel digestivo, plantean que se debe considerar opciones alternativas para la alimentación durante los primeros meses de vida, como así también considerar las complicaciones a nivel intestinal, o en alguno de los órganos.

En cuanto a la audición, realizar otoemisiones acústicas, completando con potenciales evocados en el caso de duda. De confirmarse el diagnóstico de sordera o hipoacusia evaluar la utilización de implantes o audífonos, preferentemente antes de iniciar el lenguaje oral. Además de realizar tratamiento para la estimulación del mismo.

En el área de la motricidad sugieren terapia de estimulación física como así también la terapia ocupacional.

En el caso de presentarse epilepsia, casos de hiperactividad y déficit de atención se indica la medicación.

**Educación y aprendizaje.** La inclusión dentro del sistema educativo es un derecho de todas las personas.

Los autores Gutiérrez y Pacheco (s/f) consideran que es sumamente importante la intervención temprana de manera de establecer un plan integral para favorecer el desarrollo integral de estos sujetos. Agregan además que la escolarización de los niños, debe estar acompañada de una propuesta educativa que complete las necesidades educativas individuales de cada estudiante.

Turumbú C (2021) Refiere a la educación inclusiva como un sistema que satisface las necesidades de todos los estudiantes, en un mismo espacio, por igual respetando la diversidad.

Con respecto a ello, el autor Canedo (2018), menciona a las prácticas inclusivas como el conjunto de acciones y estrategias que se llevan a cabo con el fin de contribuir al logro de aprendizajes que se encuentran establecidos dentro de un programa.

La Fundación de Síndrome Cornelia de Lange, recomienda que para favorecer al máximo el desarrollo de las capacidades, la socialización y la autonomía, la trayectoria educativa debe ser transitada mediante un proyecto pedagógico individual que favorezca

el tránsito dentro de la escolarización. Menciona varios aspectos a tener en cuenta tales como:

- Una rutina dentro del aula, la organización del espacio y la reducción de estímulos sensoriales no necesarios en la actividad a desarrollar, como la utilización de apoyos visuales y recursos tecnológicos, favorecerá el aprendizaje, reduciendo los niveles de ansiedad.

- El modo como el docente transmite la información deberá ser paulatino, respetando los tiempos, de manera tal que dé lugar a la comprensión por parte del alumno.

- Ofrecer un entorno físico organizado, que favorezca la estabilidad.

En cuanto al **aprendizaje**, variable a estudiar, es definido como procesos a través del cual se adquieren o modifican habilidades, destrezas o conocimientos posibilitados por la enseñanza y experiencia (Feldman, 2005)

Según la autora Gabau et al (2018) la discapacidad intelectual, asociada a graves dificultades en el área del lenguaje y del comportamiento trae aparejado problemas en el aprendizaje, limitando la capacidad cognitiva y el modo de procesar la información.

Los procesos de aprendizaje son entendidos desde diversas posturas, las que se abordarán son las que hacen referencia a los planteos teóricos de Jean Piaget (1978), Lev Vygotsky (1934) y Albert Ausubel (1970).

Jean Piaget (1978), expone en su teoría las nociones de esquema, considera el aprendizaje como un proceso de constante organización de los esquemas.

Este autor considera el aprendizaje como un proceso de constante organización de los esquemas, entendiendo este último como una estructura mental concreta que puede ser transportada y sistematizada, que se da por un proceso de ajuste por el cual el conocimiento del individuo y la información que le llega del entorno se adaptan uno al otro. A su vez dentro de la dinámica de adaptación operan dos procesos: la asimilación y la acomodación.

La asimilación hace referencia a la manera que un organismo afronta un estímulo externo en base a sus leyes de organización presentes. Es decir, que los estímulos externos son asimilados, interpretados por el esquema mental actual que presenta el individuo y la acomodación hace referencia a una modificación en la organización mental presente del individuo en respuesta a las exigencias del medio.

Por medio de estos dos procesos es cómo se genera la reestructuración cognitiva del aprendizaje durante las diversas etapas del desarrollo humano por mecanismos de autorregulación denominada equilibración.

La equilibración actúa como un verdadero motor del desarrollo en la estructura cognitiva, “la equilibración, tarde o temprano, es necesariamente mayorante y se constituye un proceso de superación tanto como de estabilización, reuniendo de forma indisoluble las construcciones y las compensaciones” (Piaget, 1978).

En cambio para Leav Vygotsky (1934) “el aprendizaje es una forma de apropiación de la herencia cultural disponible, no solo es un proceso individual de asimilación. La interacción social es el origen y el motor del aprendizaje”.

Vygotsky (1934) propone un aprendizaje asistido o guiado en la enseñanza a través de estrategias como andamiajes.

Este autor considera que el aprendizaje es un proceso de apropiación del saber exterior. Por lo siguiente es entendida desde una perspectiva sociocultural que está dada por la cultura, por ello cree que existen diferentes aprendizajes en las diversas personas.

Asimismo desarrolla cinco conceptos fundamentales en su teoría: las funciones mentales, las habilidades psicológicas, la zona de desarrollo próximo, las herramientas psicológicas y la mediación.

En esta oportunidad se mencionan sólo los conceptos de funciones mentales y la zona de desarrollo próximo.

Para Vigotsky (1934), existen dos tipos de funciones mentales: las inferiores y las superiores.

Las funciones mentales inferiores son aquellas con las que nacemos, son las funciones naturales, que están determinadas genéticamente y las funciones superiores son las que se adquieren y desarrollan a través de la interacción social, son mediadas culturalmente.

Por ello considera que el conocimiento es el resultado de la interacción social y a mayor interacción social mayor conocimiento.

Dentro de este proceso se encuentra la zona de desarrollo próximo, que es la distancia entre el nivel real de desarrollo determinado por la solución independiente de problemas y el nivel del desarrollo posible, precisado mediante la solución de problemas guiada por un adulto o la colaboración de otros compañeros con más capacidad.

Vygotsky (1934) propone un aprendizaje asistido o guiado en la enseñanza a través de estrategias como andamiajes, entre estos se encuentran:

1. Procedimientos facilitadores.
2. Uso de modelado de facilitadores.
3. Pensar en voz alta.
4. Anticipar las áreas difíciles.
5. Proporcionar apoyos.
6. Ofrecer ejemplos resueltos a medias.
7. Regular la dificultad.
8. Enseñanza recíproca.
9. Proporcionar lista de verificación.

Y por último, Ausubel (1970) considera que desde su teoría que el aprendizaje se logra a través de un aprendizaje significativo, que tiene en cuenta la estructura cognitiva previa de los sujetos para la adquisición del nuevo conocimiento, este se debe poder relacionar con los conocimientos que el individuo posee.

Los contenidos a enseñar no deben ser arbitrarios, los mismos deberán interactuar con los ya existentes.

Para que se logre un aprendizaje significativo, se debe tener en cuenta que el nuevo material a aprender posea un significado en sí mismo, que esté organizado en una estructura con una lógica interna.

En relación al sujeto que aprende, debe cumplir ciertas condiciones como la predisposición para el aprendizaje significativo y que la estructura cognitiva del sujeto cuente con ideas inclusoras, ideas con la que pueda relacionar el material, ideas previas.

***Intervención psicopedagógica. Estrategias y recursos*** Para poder indagar acerca del abordaje psicopedagógico, es importante definir a la Psicopedagogía, según Müller (2006), como una disciplina cuyo objeto de estudio son los sujetos en situación de aprendizaje, a lo largo de toda la vida.

Se encarga de estudiar las distintas maneras de aprender que tiene el sujeto y cómo este aprendizaje varía y a su vez se encuentra atravesado por diferentes factores. Es por ello que, la Psicopedagogía tiene un papel fundamental en el proceso de aprendizaje de manera que previene, promueve y favorece para que estos procesos sean significativos.

Por su parte Baeza (2012), en torno a la Psicopedagogía refiere que su objeto de estudio es el proceso de aprendizaje de un sujeto, que implica la construcción y procesamiento del conocimiento, el lugar que ocupa el deseo en relación al aprendizaje como así también el contexto social, cultural y familiar en el cual se halla inserto.

Con respecto a lo anteriormente mencionado los autores Hernao López et al. (2006) refieren que el psicopedagogo tiene como tarea la selección, planificación de diversas actividades en el marco de la intervención psicopedagógica a fin de prevenir, mejorar, favorecer las necesidades que presentan los sujetos en el proceso de aprendizaje reconociendo la de cada uno, dentro de un determinado contexto en relación con otros ámbitos tales como la familia, escuela y profesionales.

Estos autores agregan que las acciones a llevar adelante en la intervención psicopedagógica deben apuntar a identificar las necesidades del sujeto que aprende, de manera que se pueda abordarlas, como así también prevenir dificultades en el proceso de aprendizaje. Sostienen además que, las acciones a llevar adelante durante una intervención psicopedagógica deben tener objetivos claros en pos de potenciar el desarrollo integral de una persona desde un enfoque cognitivo que favorezca las habilidades.

En este sentido, la intervención psicopedagógica, tal como propone Azar (2017) busca potenciar el desarrollo integral de los sujetos que aprenden, a través de un conjunto de acciones que se realizan en ámbitos educativos o de salud atendiendo principalmente a la prevención y promoción.

Al respecto Filidoro (2022) plantea que el psicopedagogo inicialmente debe definir el aprendizaje, la manera en que este es representado y el posicionamiento del profesional, posibilita intervenciones a través de la selección de instrumentos que le permitirán realizar una observación y una lectura diagnóstica para diseñar objetivos de tratamiento pensando en los aspectos singulares que caracterizan al sujeto. Se trata de ubicarse como un mediador que facilita la intersección de miradas entre los diversos actores que intervienen en el proceso educativo de ese niño.

Frente a lo anteriormente expuesto, Müller (2010) agrega que el aprendizaje es el área de intervención del psicopedagogo, constituyéndose la modalidad de aprendizaje como el esquema que dispone el sujeto para desenvolverse en las diversas situaciones que se le presenten.

Por otro lado la intervención desde la psicopedagogía, según plantea el autor Tumburú (2021) debe promover prácticas inclusivas en el ámbito educativo con el fin de favorecer la inclusión de los estudiantes. A través de la educación inclusiva, se busca dar respuesta a las necesidades educativas de los estudiantes, para ello se debe identificar y eliminar las barreras que perjudican el aprendizaje. Siendo esto un obstáculo que encuentran los estudiantes en la interacción en el contexto.

Así mismo refiere que, además de identificar las necesidades educativas especiales de cada sujeto, se debe apuntar al reconocimiento de la diversidad para desarrollar situaciones de aprendizaje.

Este autor propone que para favorecer un enfoque inclusivo, es necesario implementar diversas estrategias y configuraciones de la enseñanza que contemple la

necesidad de cada estudiante. A través de la articulación del trabajo corresponsable de los distintos actores que intervienen en la trayectoria del alumno (docentes, familia y profesionales de la salud), se brindará igualdad de oportunidades para todos.

Por lo tanto, la intervención psicopedagógica en sujetos con el Síndrome Cornelia de Lange debe ser desde un paradigma integrador, teniendo en cuenta las necesidades del sujeto, desde las distintas áreas y ámbitos en los cuales se halla inserto con el objetivo de intervenir oportuna y adecuadamente para favorecer la autonomía en el desarrollo mental. (Salamone, 2006).

Por otro lado Pearson (2022) menciona que a través de las intervenciones psicopedagógicas, los profesionales estimulan las habilidades cognitivas y de aprendizaje, teniendo en cuenta las fortalezas, deseos e intereses además de las dificultades.

En tanto Lopez y Ramirez (2011), definen la intervención psicopedagógica como un conjunto de actividades que plantean soluciones como respuesta a determinados problemas, como así también enfocarse en la prevención de otros y articular con instituciones para atender a las necesidades educativas de los sujetos.

En cuanto al material bibliográfico, los autores García y Díez (2009), plantean que es escaso y que no se ha encontrado un método específico para la intervención de niños con el síndrome Cornelia de Lange, tampoco existen recursos u orientaciones para llevar adelante un tratamiento, aunque se puede tener presente algunas características típicas que se presentan para proponer y definir actividades.

En cuanto a las estrategias que puede implementar el psicopedagogo en el abordaje de sus intervenciones los autores Aizencang y Bendersky (2013), refieren que se podría apuntar a:

- Generar condiciones para favorecer trayectorias escolares.
- Considerar al aprendizaje de manera situada desde una perspectiva sociocultural.
- Favorecer la construcción de dispositivos que apunten a la situación de enseñanza y aprendizaje de cada uno de los actores intervinientes.
- Identificar y eliminar las barreras que obstaculizan el aprendizaje.

Existen herramientas que pueden utilizarse como un recurso didáctico, para favorecer el proceso de enseñanza- aprendizaje. El autor Vargas (2017), menciona que estos materiales de diversas características pueden ser utilizados como estimuladores para conectar a los sujetos aprendientes con el objeto de conocimiento.

Agrega además que estos recursos didácticos deben ser seleccionados teniendo en cuenta las características, intereses de los estudiantes, de modo que, a raíz de su utilización se pueda atraer la atención, estimular los sentidos, brindar información, favorecer la comunicación entre docente y alumno, acompañar el proceso de enseñanza-aprendizaje.

Retomando los aportes de Tumburú (2021) uno de los recursos que puede brindar la psicopedagogía en el ámbito educativo, apuntan a la implementación de configuraciones de apoyo. Entendiendo a estas configuraciones como dispositivos

institucionales que involucran la participación de personas, redes y relaciones que apuntan a favorecer la trayectoria escolar.

La Fundación Cornelia de Lange brinda una serie de recomendaciones a tener en cuenta para el trabajo con personas con este síndrome:

- El tipo de aprendizaje favorable para estos niños es el aprendizaje por imitación, donde favorece la explicación de lo que deben realizar a las definiciones verbales del mismo.
- Para favorecer la focalización de la atención, es necesario reducir los estímulos en el ambiente para el desarrollo del aprendizaje.
- Como métodos de enseñanza se recomienda el material concreto que se presente una visión global de la tarea como por ejemplo juegos simples o videos de imágenes como herramientas de apoyo.
- La utilización de computadoras dentro de las actividades resulta de utilidad determinada por parte del niño, ya que regulará la velocidad en la que irá procesando la información.
- En cuanto al material que se le brinde, se deberá graduar su complejidad para el beneficio de su aprendizaje. Priorizar la utilización de material concreto, como así también el apoyo visual de imágenes.
- Durante la rutina diaria considerar tiempos de descanso.
- Planificar situaciones de juego que favorezca la socialización entre pares.
- Considerar la guía y acompañamiento a las familias de las personas con este síndrome.

En cuanto al manejo de la conducta, Postigo et al (2018) exponen una serie de pautas a tener en cuenta:

- Con motivo de evitar la ansiedad se debe hablar en voz baja, con una actitud tranquila evitando gritar.
- Ofrecer actividades que permitan que el sujeto pueda moverse.
- Reforzar de manera positiva cuando se presentan momentos de calma y tranquilidad.
- Con motivo de evitar conductas disruptivas, ofrecer rutinas estructuradas y organizadas esto ayuda a disminuir la ansiedad.
- Utilizar pictogramas como organizadores de la rutina, favoreciendo la anticipación.

Debido a las dificultades que se encuentran en el área del lenguaje, las autoras antes mencionadas, refieren algunas recomendaciones para favorecer la comunicación, teniendo en cuenta que se encuentra más afectado el lenguaje expresivo se sugiere la utilización de un sistema alternativo aumentativo de la comunicación.

Este sistema debe utilizarse de manera personalizada teniendo en cuenta las características individuales de cada persona, conocer el desarrollo del nivel cognitivo, lingüístico y motor. Se caracteriza por la utilización de pictogramas, imágenes, o fotos de objetos que utiliza a diario.

## **Método**

A continuación se mencionan los aspectos metodológicos sobre los cuales se llevó a cabo el trabajo de investigación, cuyo objetivo principal fue analizar la influencia de la intervención psicopedagógica para el desarrollo del aprendizaje en niños diagnosticados con el síndrome Cornelia de Lange. Como así también conocer áreas más afectadas, estrategias y metodologías que favorecen u obstaculizan el abordaje del aprendizaje.

Para realizar la presente investigación teórica- conceptual, la metodología bibliográfica utilizada se centra en la localización, recolección, análisis e interpretación de fuentes bibliográficas. (Suárez, 2007) .

Según los autores Montero y León (2007), este tipo de investigación no aporta datos empíricos, como así tampoco se presentan datos obtenidos.

Tomando los conceptos de Hernández Sampieri et al (2014), se puede mencionar que los estudios exploratorios, se realizan cuando el objetivo es profundizar un tema que es poco estudiado. En este caso se pretende profundizar en la descripción y comprensión de las variables. No se encargará de medir los datos sino de analizarlos. Para ello se ha identificado categorías a investigar con el objetivo de recopilar información disponible sobre el tema.

El diseño, es entendido como un plan o estrategia que se utiliza para recabar información para dar respuesta al planteamiento del problema. (Creswell, Hernández-Sampieri et al, 2013; Kalaian, 2008; McLaren y Wentz, 2014)

Por lo tanto, puede decirse que el diseño de la investigación es no experimental con el objetivo de describir las variables aprendizaje y el síndrome Cornelia de Lange, que permitirán construir la teoría que se desprende de datos empíricos.

Se recolectó información bibliográfica utilizando principalmente fuentes de información:

Primaria: incluyen publicaciones, trabajos de investigación, libros de autores.

Secundaria: artículos de revistas de divulgación científica, artículos con información perteneciente a plataformas digitales como Google académico, Redalyc, SciELO, entre otras.

Terciaria: guía consensuada, manual, tesis de grado.

Durante el proceso de recolección de información y análisis de las categorías, fue preciso introducir otros conceptos que aporten información a la temática.

Inicialmente se comienza con la etiología, diagnóstico y tipos del **síndrome Cornelia de Lange**, continuando con el desarrollo global de cada una de las etapas de la vida de los sujetos afectados con este síndrome, como así también el tratamiento que deben recibir.

Posteriormente se profundizó en otra de las variables, a tener en cuenta en este proceso de investigación: **Aprendizaje**, concepto que se abordó a través del análisis de los aportes diversos autores. Así mismo este concepto anteriormente mencionado se relaciona con el de **Educación**, entendiendo a la misma como un derecho de todas las personas, ámbito en el cual se materializan los aprendizajes formales.

Y por último se analizó el concepto de **intervención psicopedagógica**, no sin antes establecer una relación entre psicopedagogía, rol del psicopedagogo, las estrategias y recursos a implementar durante la intervención.

A través de la información recolectada, se establecen síntesis y conclusiones de la temática abordada. Dando lugar a la planificación de una propuesta de intervención psicopedagógica en el ámbito clínico.

### **Términos o palabras claves**

Las palabras utilizadas al momento de buscar información son las siguientes: síndrome Cornelia de Lange, aprendizaje, intervención psicopedagógica, psicopedagogía, teorías del aprendizaje, inclusión.

## Resultados

En este apartado se exponen resultados que dan respuesta a la pregunta que ha girado en torno a esta investigación ¿Cómo abordar el aprendizaje desde la intervención psicopedagógica en niños diagnosticados con el Síndrome Cornelia de Lange?

Según lo han definido los autores en la información recolectada, se trata de un síndrome poco común, de origen genético, que se caracteriza por un retraso en el crecimiento pre-postnatal. Que presenta 3 tipos de acuerdo al grado de afectación, se presentan enfermedades asociadas a la patología, características físicas, como así también trae alteraciones en las demás áreas del desarrollo. Acompañados de un retraso a nivel intelectual.

Las investigaciones internacionales en relación a la temática, desde el año 2019 al 2024, se han llevado a cabo en países tales como Reino Unido, España, Brasil y Estados Unidos.

Entre los antecedentes con respecto al síndrome Cornelia del Lange, se han encontrado:

- La coincidencia de sintomatología de características conductuales, habilidades de lenguaje, comportamiento adaptativo, estado de ánimo y conductas repetitivas con el Trastorno del Espectro Autista.
- Las habilidades motoras mejoran con la terapia neuromotora. Siendo la terapia física una posibilidad de tratamiento.

- Las capacidades lingüísticas, comunicativas, y cognitivas mejoran con el abordaje de la fisioterapia, desde un enfoque multidisciplinar.
- El sistema nervioso autónomo presenta una disfunción que involucra las fibras grandes y pequeñas a través de las cuales se transmiten los estímulos motores y sensoriales.
- Estudios audiológicos arrojaron pérdida de audición, sordera o hipoacusia.
- A través de un estudio neuropsiquiátrico, se determinó dificultades en el área cognitiva, conductual, lingüística, emocional y adaptativa.
- La alteración de las funciones ejecutivas está relacionada con los intereses repetitivos y restringidos.
- Presentan conductas de ansiedad a nivel fisiológico y conductual, como así también la evitación de contacto físico con el adulto.
- En las variantes genéticas (NIPNL-SMC1A), se presentan retrasos en el área motora, del lenguaje y dificultades en la atención.
- Los patrones de atención visual y seguimiento influyen en las habilidades comunicativas y sociales, coincidentes con perfiles autistas.

Con motivo de dar respuesta a la pregunta inicial, se han profundizado en los aspectos más relevantes de Síndrome Cornelia de Lange entre los cuales se puede mencionar que presentan un retraso psicomotor, afectando el lenguaje, con una discapacidad intelectual que va de leve a moderado, afectando principalmente al desarrollo del aprendizaje en cuanto a la comprensión, memoria, atención y razonamiento lógico. Además de la existencia de problemas emocionales, conductuales y de salud como ya se ha mencionado anteriormente.

Para su atención y tratamiento se requiere de un abordaje integral que requiere de la intervención de profesionales de distintas áreas. Así como también recibir una estimulación temprana y acompañar su trayectoria escolar con una propuesta educativa que contemple las necesidades educativas especiales de cada sujeto para favorecer al máximo sus capacidades. A través de un modelo de educación inclusiva, que respete las individualidades de cada uno.

Por otro lado se ha tomado en cuenta el concepto de Aprendizaje, definido como un proceso a través del cual se adquieren o modifican los conocimientos posibilitado por la enseñanza y las experiencias. Y como se entiende este proceso de aprendizaje desde diversos autores: aprendizaje como un conjunto de esquemas, como un proceso de interacción social con otros que implementan estrategias como andamiajes que favorecen al mismo y el aprendizaje como una relación entre conocimientos nuevos y los ya existentes dando lugar al aprendizaje significativo.

Por último, se abordó la intervención psicopedagógica, desde los aportes de distintos autores, definiendo a la psicopedagogía, el rol del psicopedagogo y la relevancia de las intervenciones como favorecedoras de procesos de aprendizaje, identificando las necesidades de cada sujeto, proponiendo objetivos, diseñando estrategias en los diferentes ámbitos en los cuales se halla inserto el sujetos.

A su vez han mencionado posibles recursos y estrategias que puede implementar el psicopedagogo en la intervención psicopedagógica considerando la modalidad de aprendizaje de cada sujeto, las particularidades de cada uno, intereses, recursos materiales necesarios entre otros.

Retomando la pregunta inicial, en relación a cómo abordar el aprendizaje desde la intervención psicopedagógica en niños diagnosticados con el síndrome Cornelia de Lange, a través de este proceso de investigación llevado a cabo a través de la recolección de información, selección y análisis de los resultados obtenidos se ha logrado responder a la misma. El aprendizaje puede ser abordado desde la intervención psicopedagógica, a través de la utilización de metodologías y recursos que permitan conocer la modalidad de aprendizaje, sus características para favorecer el proceso de adquisición de conocimientos.

Con respecto a la hipótesis formulada en relación al aprendizaje de los niños diagnosticados con el síndrome Cornelia de Lange está determinado por la afectación en otras áreas, a partir de la información obtenida, se ha podido concluir que las principales áreas afectadas, perjudican significativamente el aprendizaje, que afectado la capacidad cognitiva. Corroborando así la hipótesis planteada en este trabajo.

## Síntesis y conclusiones

A partir de los objetivos planteados y el supuesto sobre el que se ha guiado la investigación, el cual refiere que el aprendizaje está determinado por el grado de afectación en las demás áreas del desarrollo. A continuación, se exponen las siguientes conclusiones.

Teniendo en cuenta el objetivo general, se ha logrado analizar la intervención psicopedagógica para el desarrollo del aprendizaje en niños con el síndrome Cornelia de Lange. Con respecto a los objetivos específicos se ha definido las áreas más comprometidas en el desarrollo del aprendizaje, como así también las estrategias más útiles que favorecen el aprendizaje y las metodologías que obstaculizan el mismo.

Se llevó a cabo a través del análisis exhaustivo de las características del diagnóstico, causas, y tipos que permitió profundizar sobre este síndrome, el cual se encuentra dentro de las enfermedades poco frecuentes y del cual la información existente es escasa.

Además se realizó una descripción de las áreas más afectadas y cómo estas influyen en el aprendizaje. Estableciendo una relación entre los conceptos de educación- aprendizaje y como este último es definido desde la posturas de diferentes autores, a tener en cuenta en la intervención psicopedagógica.

Dentro de los postulados teóricos del aprendizaje, como el de Piaget (1878) se ha tomado los conceptos de asimilación y acomodación, el cual da cuenta de la importancia de conocer el esquema propio del aprendizaje que presentan los niños con el síndrome Cornelia de Lange, donde acomodan el conocimiento a sus esquemas mediante un estilo particular como lo es a través del procesamiento simultáneo, mediado por lo visual que cada profesional tomará en cuenta al momento de elaborar la planificación de sus actividades.

Así también desde lo que plantea Ausubel (1970) en su teoría del aprendizaje, donde este se logra a través de un aprendizaje significativo, que tiene en cuenta la estructura cognitiva de los sujetos para la adquisición del nuevo conocimiento, que a su vez se debe relacionar con los conocimientos que cada individuo posee. Esto otorga importancia a la intervención que permite conocer los intereses particulares de cada uno y a la interacción con los contenidos que se pretende enseñar.

Otro de los postulados que debe tenerse en cuenta dentro del aprendizaje, es el de Vygotsky (1934) en torno a su método de enseñanza asistida y guiada por el uso de los facilitadores, como la proporción de apoyos utilizados por los profesionales para lograr el aprendizaje continuo de los sujetos. Y la importancia de la zona de desarrollo próximo que puede utilizarse en el trabajo en grupo, como las tareas de cooperación que favorecen la imitación y el avance del aprendizaje.

Por lo tanto comprender la modalidad de aprendizaje es fundamental para brindar las condiciones para favorecer situaciones de aprendizaje, a fin de diseñar estrategias metodológicas efectivas.

En cuanto a la influencia de la intervención psicopedagógica en el aprendizaje de los sujetos con este síndrome facilita y promueve el desarrollo integral de los mismos.

En relación a la pregunta planteada inicialmente ¿Cómo abordar el aprendizaje desde la intervención psicopedagógica en niños con el síndrome Cornelia de Lange?

En respuesta a ella, puede decirse que la intervención psicopedagógica es favorecedora del desarrollo del aprendizaje, debe tenerse en cuenta cuales son las características particulares de su patología, el grado de afectación del síndrome, que determina el nivel de discapacidad

intelectual que va de leve a moderado, como así también considerar la afectación de las demás áreas del desarrollo global, tales como el lenguaje, motricidad, funciones ejecutivas, cognitivo-conductual, enfermedades o trastornos asociados dentro de los cuales se puede mencionar el Trastorno del Espectro Autista, hipoacusia o sordera, reflujo gastrointestinal, entre otras.

Considerar el área del lenguaje como una de las más afectadas, principalmente en el lenguaje expresivo, que se ve alterado debido a malformaciones, fisura en el paladar que provocan la dificultad en la articulación de las palabras. En tanto el lenguaje receptivo y otras funciones del lenguaje también presentan fallas pero en menor grado.

Lo anteriormente mencionado, trae aparejado dificultades en las habilidades comunicativas, que a su vez afecta el comportamiento, provocando ansiedad y dificultad en la relación con las personas, entre otras conductas.

Continuando con las intervenciones del psicopedagogo, pueden ser orientadas, al sujeto en situación de aprendizaje. En el ámbito educativo, entendiendo a la educación como un derecho de todos/as, se debe acompañar la trayectoria educativa dentro de la institución, incluyendo a estos niños en una propuesta desde el paradigma de la inclusión que contemple las necesidades educativas especiales. Esto requiere de la implementación de un dispositivo a nivel institucional, en el cual se oriente y guíe a docentes en la planificación de las propuestas, como así también acompañar a las familias en el proceso de la escolaridad y articular con otros profesionales del ámbito de la salud que trabajan a diario con estos niños.

En el ámbito terapéutico llevar a cabo acciones en pos de favorecer el desarrollo integral desde un enfoque cognitivo que favorezca las habilidades, con el fin de mejorar la calidad de vida, teniendo en cuenta su singularidad.

Como método de enseñanza se recomienda el uso de material concreto que presente una visión global de la tarea, por ejemplo juegos simples o videos con imágenes que sirvan de herramientas de apoyo, ya que la memoria viso-espacial es la que se encuentra mejor preservada.

El ambiente más favorable para situaciones de aprendizaje es aquel que cuenta con un espacio organizado, ya sea en el aula o consultorio, solo con los estímulos necesarios que se utilizarán. Que utiliza apoyos visuales (pictogramas), tales como una agenda para anticipar los tiempos y el manejo de la ansiedad, como también recursos tecnológicos y que a su vez las consignas que solicita sean claras, cortas y consignas, con actividades secuencias. Apuntando a la comprensión de las mismas. Planificar situaciones de juegos grupales con el fin de favorecer la socialización.

Estas sugerencias pueden ser tenidas en cuenta al momento de pensar los objetivos del tratamiento en la intervención psicopedagógica, que a su vez requiere del trabajo interdisciplinario de otros profesionales apuntando al desarrollo integral del sujeto.

### **Aportes y contribuciones de la investigación**

A través de la presente investigación se analizó la influencia de la intervención psicopedagógica para el desarrollo del aprendizaje. Con el objetivo de colaborar en la labor

profesional de profesionales que se desempeñan principalmente en el área clínica, como así también el área educativa.

De acuerdo a la información recolectada y los objetivos propuestos, se puede mencionar que existe escasa información en cuanto a la modalidad de aprendizaje, estrategias e intervenciones desde el ámbito psicopedagógico. Se considera que es un área que se requiere continuar investigando, así como de nuevas alternativas de enseñanza que puedan mejorar el aprendizaje de estos niños y así favorecer la trayectoria escolar.

Siendo la psicopedagogía una disciplina sumamente importante como favorecedor de procesos de aprendizaje.

Dado que es un tema relevante y poco estudiado y conocido, la contribución de esta investigación sería poder brindar información más específica a psicopedagogos/as de manera que puedan direccionar sus intervenciones para desarrollar el aprendizaje que las personas con el síndrome Cornelia de Lange.

### **Limitaciones de la investigación**

La escasez de información se ha convertido en un obstáculo al momento de abordar esta temática, principalmente en el área del aprendizaje. Si bien se han encontrado publicaciones, datan de hace algunos años atrás. Es más frecuente encontrar bibliografía de las características, etiología, diagnóstico, estudios de un caso y es más complejo encontrar autores que abordan las modalidades de aprendizajes de sujetos con síndrome Cornelia de Lange, como así también

bibliografía sobre estrategias de intervención psicopedagógica para las personas que tienen el síndrome Cornelia de Lange.

En los artículos encontrados se observó que los mismos autores se utilizan en las referencias bibliográficas de varios artículos.

Finalmente la metodología utilizada en esta investigación teórico-conceptual, ya que no se ha podido acceder a una cantidad de profesionales que se encuentren trabajando o hayan trabajado con personas con este síndrome, dentro de una delimitación geográfica específica.

### **Líneas de investigación futuras**

Con respecto a líneas de investigación futuras, se podría seguir investigando en el área del aprendizaje, que aporte información más actualizada acerca de la modalidad y particularidades singulares del aprendizaje para favorecer las intervenciones de psicopedagogos/as como así también a otros profesionales que trabajen con estas personas.

## **Propuesta de intervención**

A partir de las conclusiones obtenidas en esta investigación, se presenta una propuesta de intervención dirigida a profesionales psicopedagogos del área de la salud, del área educativa, familia y/o cuidadores, con el objetivo de comprender de las características del síndrome Cornelia de Lange y describir de qué manera desde la psicopedagogía, junto con el abordaje de otras disciplinas pueden favorecer al desarrollo integral de estas personas y facilitar su inclusión en los ámbitos en los cuales se desenvuelve.

Metodología:

Encuentros informativos grupales del cual participen las personas arriba mencionadas, llevado a cabo por psicopedagogas.

Inicialmente los asistentes compartirán un espacio en común, donde se compartirá información del síndrome a nivel general, principales características, áreas afectadas, educación y tratamientos.

Posteriormente dividido en grupos profesionales de la educación, salud por un lado y familia por otro.

### **Encuentro con psicopedagogos y docentes.**

Teniendo en cuenta que el área cognitiva, del lenguaje y comportamiento son de las más afectadas por este síndrome, a través de la intervención psicopedagógica se promueve el desarrollo de las habilidades cognitivas para favorecer el proceso de aprendizaje. Por lo tanto, es sumamente importante contar con información teórica para llevar a cabo intervenciones pertinentes.

Las estrategias de intervención psicopedagógica para el aprendizaje, en niños con síndrome Cornelia de Lange, están focalizadas principalmente en reconocer la singularidad e individualidad de cada sujeto diagnosticado con el síndrome Cornelia de Lange, como así también el contexto en el cual se halla inserto. A continuación se detallan las siguientes:

Área clínica:

- ❖ Establecer rutinas de trabajo, considerando tiempos de descanso.
- ❖ Utilización de agenda visual para organizar tiempos y regular ansiedades.
- ❖ Conocer la modalidad de aprendizaje de cada estudiante.
- ❖ Identificar las debilidades y fortalezas.
- ❖ Acompañar las instrucciones junto con demostraciones de la acción que se espera que realice.
- ❖ Ofrecer actividades de corta duración, concisas y concretas.
- ❖ Brindar materiales atractivos en cuanto estimulación sensorial, teniendo en cuenta canales sensoriales menos afectados.
- ❖ Utilizar material concreto, principalmente en el área de matemática, por ejemplo en situaciones de conteo y correspondencia con el número, cantidades, etc.
- ❖ Incluir el apoyo de soportes tecnológicos, programas, que favorezcan en la adquisición de la lectoescritura. Dispositivos que favorezcan a la comunicación.
- ❖ Ofrecer sistema de comunicación alternativo, teniendo en cuenta sus habilidades cognitivas, lingüísticas y motrices.

- ❖ Planificar actividades grupales para favorecer a la socialización.
- ❖ Utilización de recursos lúdicos para estimular habilidades cognitivas. apuntando a los aprendizajes significativos
- ❖ Sensoriales. Priorizando el canal de información más favorable, teniendo en cuenta sus características singulares.
- ❖ Articulación interdisciplinaria con otros terapeutas/ sectores. (educativo)

Área educativa:

Desde el paradigma de la educación inclusiva, entendiendo a la educación como un derecho para todas las personas. Las intervenciones que puede realizar el psicopedagogo, apuntan a la elaboración de un dispositivo educativo de inclusión que involucre a todos los actores educativos, que contemple las necesidades educativas de cada estudiante. Realizando configuraciones de apoyo dentro del contexto áulico, mencionadas anteriormente de manera que puedan alcanzar los contenidos previstos y evaluar la articulación con la modalidad de Educación Especial, en corresponsabilidad se elabore una Propuesta Pedagógica Individual.

Así mismo informar a las familias, acerca de la oferta educativa que puede ofrecer la acompañar la trayectoria escolar de sus hijos.

### **Encuentro con familias y/o cuidadores**

- ❖ Acompañamiento. asesoramiento y orientación a la familia. Ofrecer información respecto del síndrome. Brindar estrategias para facilitar el aprendizaje en el hogar.
- ❖ Abordar acerca de las cuestiones a tener en cuenta en cuanto al entorno. Favorecen el comportamiento.

- ❖ Brindar espacios de intercambio de experiencias entre las familias.
- ❖ Ofrecer recursos, de la Fundación Cornelia de Lange de Argentina.
- ❖ Informar acerca del acceso a la educación desde temprana edad.

### **Propuesta de intervención psicopedagógica con el niño/a**

- ❖ Actividades cortas con inicio, desarrollo y finalización. De corta duración.
- ❖ Favorecer la comunicación de deseos, solicitudes, necesidades. Ofreciendo imágenes
- ❖ Utilizar calendario de actividades, para anticipar lo que vendrá.
- ❖ Demostrar cómo se hacen las actividades.
- ❖ Propiciar situaciones de juego, que implique la ejercitación por ejemplo coordinación óculo-manual para favorecer las habilidades motoras, respetar turnos, clasificación, entre otros.
- ❖ Utilizar imágenes con contraste en situaciones de baja visión.
- ❖ Utilizar reforzadores de acuerdo a cada situación particular. Consecuencias inmediatas, claras ante situaciones.
- ❖ Fomentar uso de pautas de comunicación (saludo, pedidos)
- ❖ Acompañar cada situación con el diálogo
- ❖ Propiciar situación de atención conjunta, ofreciendo objeto de su interés.
- ❖ Propiciar situaciones introduciendo pequeños cambios de rutina.

## Referencias

- Acero, L. (2020-2021). *Envejecimiento en el síndrome Cornelia de Lange*. Trabajo fin de grado de medicina. Universidad de Zaragoza.
- Ascasoa A, Arnedob M, Puisac B, Latorre A, Rincón J, Bueno-Lozano G, Piéb J & Ramos F. (2023) Revista anales de pediatría.  
<https://doi.org/10.1016/j.anpedi.2024.03.002>
- Aizencang, N. & Bendersky, B. (2013). *Escuela y prácticas inclusivas*. Manantial.
- Ajomne, P, Giani, L, Allegri, B, Michelini, G, Dall'Ara, F, Rigamonti, C, Monti F, Vizziello, P, Selicorni, A, Milani, D, Scaini, S & Constantino, A. (2022). *Las trayectorias del desarrollo del fenotipo conductual y funcionamiento neuropsiquiátrico en los síndromes Cornelia de Lange y Rubinstein Taybi: un estudio longitudinal*. American Journal of Medical Genetics. Part. A, 191 (2), 424-436.
- Ajmone P, Rigamonti, C, Dall'A, F, Monti, F, Vizziello, P, Milani, D, Cereda, A, Selicorni, A & Constantino, A. (2014) *Comunicación, desarrollo cognitivo y comportamiento en niños con síndrome de Cornelia de Lange (CdLS): resultados preliminares*. Am. J. Med. Genet. Neuropsychiatr. Genet. 165B, 223–229
- Almendro R, Fernández, I, Rodrigo I, González E, Santiago, S (2022). Síndrome de Cornelia de Lange. Revista médica Ocronos. 2022; 5(9) 34
- Azar, E. (2017). *Psicopedagogía: una introducción a la disciplina*. EDUCC  
[https://www2.ucc.edu.ar/archivos/documentos/Institucional/PRIUCC/Ingreso\\_2019/Material\\_de\\_estudio/material-estudio-intro-psicopedagogia-EDUCACION.pdf](https://www2.ucc.edu.ar/archivos/documentos/Institucional/PRIUCC/Ingreso_2019/Material_de_estudio/material-estudio-intro-psicopedagogia-EDUCACION.pdf)
- Baeza, S (2012). *Psicopedagogía nuevos desafíos hoy... "Hacia las mejores prácticas del mañana"*. Contextos de educación. Universidad del Salvador.

Bernardos, D, Ferrando, A, Ade, E.M, Nuez I, Lázaro M & Obón V (2021). *Abordaje fisioterapéutico en el ámbito escolar de una niña sordociega afectada de Cornelia de Lange. A propósito de un caso*. Revista Sanitaria de Investigación, ISSN-E-2660-7085, Vol., 2, N° 8.

<https://dialnet.unirioja.es/servlet/articulo?codigo=8074646>

Canedo Castro, G (2018). *Prácticas educativas innovadoras. Experiencias para documentar y compartir*. Instituto Nacional para la Evaluación de la Educación. (INEE). México

Crawford, H, Oliver, C, Groves, L, Bradley, L, Smith, K, Hogan. A, Renshaw D, Waite, J. & Roberts, J. (2023). *Los indicadores conductuales y fisiológicos reflejan distintos perfiles compartidos entre individuos con síndromes neurogenéticos*. Psychiatry Research, Volumen 326,115278.

<http://dx.doi.org/10.1016/j.psychres.2023.115278>

Cochran, L, Welham, A, Oliver, C, Arshad, A., & Moss J. (2019) *Edad. Cambio de comportamiento relacionado en los síndromes Cornelia de Lange y Cri Du Chat: un estudio de seguimiento de siete años*. J Autism Dev Disord, 49 (6): 2476-2487

Colomi Plater, LG, & Rodríguez Ríos, M. (2008). *Síndrome de Cornelia de Lange*. Revista Científica Ciencia Médica, 11 (1), 15-17.

<https://www.redalyc.org/revista.oa?id=4260>

Diagnóstico y tratamiento del Síndrome Cornelia de Lange.s/f. Cornelia SCDL. España. Manual médico SCDL España.

<https://www.corneliadelange.es/wp-content/uploads/2019/12/Cornelia-de-Lange-Protocolo-2020.pdf>

Ellis, K, White, Sm Dziwisz, Agarwal, P, & Moss, J. (2024). *Patrones de atención visual durante una tarea de seguimiento en síndromes neurogenéticos asociados con perfiles únicos de rasgos autistas: Síndrome X Frágil y Síndrome Cornelia de Lange*.

Número especial: “Neurodiversidad del desarrollo” Research Report. Cortex,  
Volumen 274, 2024, Pages 110-124

*Enfrentado los desafíos. (2021)* CdLS: Cornelia de Lange Syndrome Foundation, Inc.

<https://www.cdlsusa.org/wp-content/uploads/2018/10/03-facing-the-challenges.pdf>

Filidoro, N. (2002). *Psicopedagogía: conceptos y problemas, la especificidad de la intervención clínica*. 1ª ed. Biblos, Buenos Aires.

Fitzpatrick, D., Harris, B., Knight, S., Peaford, A., Harris, J., Axtell, D. & Blockley, N.  
*Diagnóstico y tratamiento del Síndrome Cornelia de Lange: Primera Guía Internacional consensuada.*

García T & Díez N, (2009). *Intervención logopédica en un caso de síndrome de Cornelia de Lange. Revista de Logopedia. Foniatría y Audiología.* 29 (4). 262-270

[https://doi.org/10.1016/s0214-4603\(09\)70034-8](https://doi.org/10.1016/s0214-4603(09)70034-8)

Gill, Ribate M, Ramos (2010). Síndrome Cornelia de Lange. Protocolo Diagnóstico terapéutico en pediatría. 1, 1-12

Gutiérrez Fernández, Pacheco Cumani. S/f. Síndrome Cornelia de Lange. Cap. XII, pág. 341-361

Henaó López, G. Ramírez Nieto, L., & Ramírez Palacio, C. (2006). *Qué es la intervención psicopedagógica: Definición, principios y componentes.* 6(2), 215- 226.  
<https://www.postgradoune.edu.pe/pdf/documentos-academicos/psicologia-educacional-y-tutorial/16.pdf>

Hernández-Sampieri, R, Fernández Collado C & Baptista Lucio, P. (2014). *Metodología de la investigación.* Ciudad de México, México. Editorial MC Graw Hill Education. Sexta edición

Johnson, V. (2015) *Función ejecutiva y toma de decisiones en el síndrome de Cornelia de Lange.* Tesis doctoral, Univ. Birmingham

Joosten, A. V. & Bundy, A. C. (2010) *Procesamiento sensorial y conducta estereotipada y repetitiva en niños con autismo y discapacidad intelectual*. Aust. Occup. Ther. J. 57, 366–372

Kline, A, Moss, J, Hennekan, R (2021) *¿Cuáles son las características cognitivas y conductuales del Síndrome Cornelia de Lange?* World Federation of CdLS support groups.

<https://www.cdlsworld.org/xwiki/bin/view/cdlsPublications/consensus/cdls27?language=es>

Martínez, N. J. (2008). *La teoría del aprendizaje y desarrollo de Vygotsky*.

<https://innovemos.wordpress.com/2008/03/03/la-teoria-del-aprendizaje-ydesarrollo-de-vygotsky>

Meló T, Freitas J, Aguiar A, Chiarello C, Israel V & Borda E. (2019). *El Cuidado intensivo neuromotor mejora las habilidades motoras de los niños con Síndrome Cornelia de Lange: reporte de un caso*. Fisioterapia en movimiento. Volumen 24, Número 1.

Mora Bautista, V., Mendoza Rojas, V., & Contreras-García, G. (2017). *Síndrome de Cornelia de Lange y deficiencias hormonales pituitarias múltiples, una asociación inusual. Caso clínico*. Archivos Argentinos de Pediatría, 115(03).

<https://doi.org/10.5546/aap.2017.e170>

Müller, M. (2006). *Aprender para ser*. Editorial Bonum

Müller, M (2010). *Principios de la psicopedagogía clínica*. Bonum

Nelson, L., Moss, J. & Oliver, CA (2014) *Estudio de seguimiento longitudinal del afecto en niños y adultos con síndrome de Cornelia de Lange*. Am. J. Intellect. Dev. Disabil. 119, 235–252

Pablo M, Pamplona P, Haddad M, Benavente I, Latorre A, Amedo M, Trujillo L, Bueno G, Kerr L, Huisman S, Kaiser F, Ramos F, Kline A, Pie J & Puisac B. (2021) *Alta tasa de neuropatía autosómica en el síndrome Cornelia de Lange*. Orphanet Journal of Rare. Diseases 16 (1): 458

Paredes M, Romero I, Carrión A, Valencia C. Síndrome de Cornelia de Lange. Rev. Fac Cien Med (Quito) [Internet]. 24 de junio de 2017 [citado 26 de agosto de 2024]; 5(1-2):PDF. Disponible en:  
[https://revistadigital.uce.edu.ec/index.php/CIENCIAS\\_MEDICAS/article/view/452](https://revistadigital.uce.edu.ec/index.php/CIENCIAS_MEDICAS/article/view/452)

Perry V, Ellis K, Moss J, Beck S, Singla G, Crawford H, Maite J, Richards C & Oliver C, (2022). *Función ejecutiva, conducta repetitiva e intereses restringidos en los trastornos del neurodesarrollo*. Research in Developmental Disabilities. Volumen 122

Pearson, R (2022) *Una forma diferente de aprender*. (1era Edición). Editorial Paidós

. Pichard-Encina & Hopkins J (2018). Problemas musculares y ortopédicos en el CdLS. Cornelia de Lange Syndrome Foundation, Inc.

Ramirez Nieto, L & Hernao López, G (2011). *Modelo de intervención encaminado al desarrollo de aspectos emocionales y cognitivos*. International Journal of Psychological Research, 4 (1), 2939.

Regader, B. (2015) *La Teoría del aprendizaje de Jean Piaget*. Portal Psicología y Mente.  
<https://psicologiaymente.net/desarrollo/teoria-del-aprendizaje-piaget>

Rowen, N, O'Connor, J, Summa, D, & Kline, A.D. (2024) *Perfiles neuroconductuales y de desarrollo: correlaciones genotipo-fenotipo en individuos con síndrome Cornelia de Lange*. Orphaned Journal of Rare. Diseases 10-19 (1). 10-19(1):111.

[https://doi: 10.1186/s13023-024-03104-1](https://doi.org/10.1186/s13023-024-03104-1)

Rodríguez FMC. (2018) *Síndrome Cornelia de Lange: una aproximación a las limitaciones psicomotoras que provoca*. Mul Med. ; 22(5):1038-1044.

Salamone, V., Kuhry, A., & Lancelle, M. (2006). Abordaje psicopedagógico del Síndrome de Cornelia de Lange desde un paradigma integrador. *Psiquiatría.com*. Vol. VII

<http://psiqu.com/1-3184>

Santos, N, Silva, L., Kim, C, & Matas, C. (2022). *Perfil audiológico de individuos con síndrome Cornelia de Lange: una revisión integradora*. *Revista CEFAC*, 24(6).

<https://doi.org/10.1590/1982-0216/20222462821>

Sanz, H, Suárez, E, Rodríguez, S, Durán, JP & Cortez, V. (2007). Síndrome de Cornelia de Lange Síndrome de Brachmann-de Lange. *Gaceta Médica Boliviana*, 30 (2), 54-57.

Selicorni A, Mariani M, Lettieri A & Massa V. (2021) Síndrome de Cornelia de Lange: de una enfermedad a un espectro más amplio. *Revista Genes*, 12 (7), 1075; <https://doi.org/10.3390/genes12071075>

Suárez, Nidia (2007) *La investigación documental paso a paso*. Universidad de los Andes.

Postigo Pinazo, E., Gabau Vila, E., & Calleja Reina, M. (2018). *Análisis de los síndromes de Cornelia de Lange y de los síndromes de microduplicación y microdelección con afectación grave del lenguaje*. Cap. 3. in *DISABILITY AND COMMUNICATION Scientific Analysis, Total Communication, ICT Tools and Case Studies* (p. 35). McGraw-Hill Education.

Tomas, U. (2011) *Teoría del aprendizaje significativo*.

<http://elpsicoasesor.com/teoria-del-aprendizaje-significativo-david-ausubel/>

Tumburú C. (2021). Pensando las prácticas inclusivas desde una mirada psicopedagógica. *Revista Pilquen. Sección Psicopedagogía*, 18 (2), 12-25.

<https://releve.uncoma.edu.ar/index.php/psico/article/view/3565>

- Uturbey A. (2018). *Dificultades ante el aprendizaje. Un abordaje multidisciplinario. Cap. 1 Actualidad sobre las Dificultades de Aprendizaje. La mirada psicopedagógica desde la neuropsicología*. Fernández C. y Venturini C Universidad de la República Uruguay.
- Vargas, G (2017). *Recursos educativos didácticos en el proceso de enseñanza aprendizaje*. “cuadernos”, 58 (6), 6874.
- Verrotti A, Agostinelli S, Prezioso G, Coppola G, Capovilla G, Romeo A, Striano P, Parisi P, Grosso S, Spalice A, Foadelli T, Curatolo P, Chiarelli F & Savasta S. (2013) *Epilepsia en pacientes con síndrome de Cornelia de Lange: una serie clínica. Convulsión*. 22: 356–9.
- Zafra Anta, M, López de la Manzanara, Álvarez, L. (2014) Síndrome Cornelia de Lange. *Canarias de pediatría*. Vol. 38, n °1. Pág. 36-41
- <https://dialnet.unirioja.es/descarga/articulo/4726982.pdf>