

## Estudio de caso en una familia con un niño con síndrome de PACS1 mediante la escala PICCOLO

**Celia Teira Serrano**

Universidad Pontificia de Salamanca ✉

**Pastora Martínez-Castilla**

Universidad Nacional de Educación a Distancia

**Carmen Nieto**

Universidad Autónoma de Madrid

<https://dx.doi.org/10.5209/rlog.92838>

Recibido 3 de diciembre de 2023 • Primera Revisión 4 de marzo de 2024 • Aceptado 13 de marzo de 2024

**Resumen:** Los Modelos Centrados en la Familia del ámbito de la Atención Temprana dan como resultado el empoderamiento familiar junto a una mayor competencia de los menores en las rutinas. El presente estudio de intervención de caso único se ha realizado bajo este modelo. Durante un año, se ha acompañado a la familia de un niño con síndrome de PACS1, un trastorno del neurodesarrollo de origen genético y muy baja prevalencia. Mediante la Escala PICCOLO de observación de las interacciones parentales con los/las niños/as, se analizaron grabaciones mensuales del padre jugando con su hijo. Tras establecer tres meses de evaluación de línea base, se realizaron devoluciones bimensuales por videoconferencia a la familia, basadas en sus preocupaciones y en aspectos concretos de cada uno de los 4 dominios de la escala, con el fin de facilitar su comprensión del desarrollo e interacciones con el menor. El padre se encontraba en la media poblacional de puntuaciones en estos cuatro dominios, y evolucionó positivamente y de forma constante en uno de los objetivos de intervención planteados (ítem 3 de la escala de enseñanza: “Repite o expande las palabras o los sonidos del niño”). Al finalizar, se valoró con la familia este modo de intervención destacando la utilidad del visionado de las grabaciones a posteriori y su sensación de competencia.

**Palabras clave:** PICCOLO, PACS1, familia, atención temprana, video-feedback.

### ENG A case study of a family with a boy with PACS1 syndrome through the PICCOLO scale

**Abstract:** Family-Centered Models for Early Intervention enhance not only family empowerment but also child's greater competence in daily routines. Our work follows this model and presents a single case intervention study with the family of a child with PACS1 syndrome, a neurodevelopmental disorder of genetic origin and with a very low prevalence. The study took place for a year and analyzed monthly recordings of the father playing with his son by using PICCOLO, a Parenting Interaction Scale. We established a baseline of PICCOLO scores for three months, and, afterwards, we gathered through videoconference with the family every two months to give them *feedback* about their concerns and in order to present them with the different intervention goals. Goals were related to specific aspects in each of the 4 domains of the scale, to facilitate their understanding of the development and interactions with the child. The father was in the average for scores on the four domains, and he evolved positively and constantly in one aspect (item 3 of the Teaching scale: “Repeat or expand the words or sounds of the child”). At the end, this way of intervention was evaluated with the family, they highlighted the usefulness of seeing the recordings afterwards and their feeling of competence.

**Keywords:** PICCOLO, PACS1, family, early intervention, video-feedback.

**Sumario:** La Escala PICCOLO. El síndrome de PACS1. Método. Resultados. Discusión. Bibliografía

**Cómo citar:** Teira-Serrano, C., Martínez-Castilla, P. y Nieto, C. (2024). Estudio de caso en una familia con un niño con síndrome de PACS1 mediante la escala PICCOLO. *Revista de Investigación en Logopedia* 14(2), e92838, <https://dx.doi.org/10.5209/rlog.92838>

El modelo de atención centrado en familias defiende los beneficios de la interacción positiva entre menores y sus cuidadores en entornos naturales (Asociación Española de Intervención en la Primera Infancia, 2020; Dalmau et al., 2017; McWilliam y García-Grau, 2019). Para ello, es necesario contar con medidas psicométricas válidas que pongan en relación el desarrollo evolutivo del menor (aspectos cognitivos, lingüísticos y socioemocionales) con las conductas de los adultos a su alrededor. La escala PICCOLO (*Parenting Interaction with Children: Checklist of Observations Linked to Outcomes*) ha demostrado ser un indicador fiable, válido y robusto a la hora de establecer una correlación entre ambos tipos de comportamientos (Roggman et al., 2013). Esto la convierte en un instrumento fundamental no solo en la investigación sino también en la práctica. En este trabajo, se adopta este enfoque a través de un estudio de intervención de caso único basado en el acompañamiento a una familia con un hijo que presenta una condición evolutiva de baja prevalencia, el síndrome de PACS1 (o Schuurs-Hoeijmakers), un trastorno autosómico dominante que cursa con discapacidad intelectual, características craneofaciales diversas y anomalías congénitas adicionales. En la actualidad, se han identificado en torno a 150 casos a nivel mundial (Asociación española del síndrome de PACS1, 2021).

### La Escala PICCOLO

La Escala de medidas resultantes de la observación de la calidad de las interacciones parentales PICCOLO fue desarrollada a partir del análisis de grabaciones audiovisuales con población diversa en cuanto a etnia y clase socioeconómica. Se publicó en el año 2013, por Roggman et al., y en España, se validó en el año 2019 por Vilaseca et al. (2019b), comercializándose en el año 2021. Se trata de un instrumento observacional psicométrico, para interacciones con menores entre 10 y 47 meses. Se analizan 10 minutos de juego entre el cuidador y el menor, para registrar la frecuencia de aparición de comportamientos pertenecientes a 4 dominios: afecto, responsividad, aliento y enseñanza. A grandes rasgos, el dominio de afecto mide la proximidad y vínculo entre el progenitor y su hijo/a; el dominio de responsividad valora la cantidad y calidad de respuestas del adulto a las diferentes señales del menor; el aliento se dirige a las respuestas que promueven la capacidad de autodirección; y, finalmente, el dominio de enseñanza recoge los comportamientos del adulto beneficiosos para los aprendizajes. Se cuantifican con ello las fortalezas de los cuidadores y se les hace una devolución, lo que posibilita realizar tanto investigación como una intervención con prácticas basadas en la evidencia.

Este *feedback* que se proporciona a los cuidadores a través de la escala PICCOLO aumenta su sensación de competencia y supone una reflexión conjunta acerca del menor que favorece su comprensión (McWilliam y García-Grau, 2019). Las orientaciones se llevan a cabo en el contexto, de forma intensiva, con los materiales propios del niño, y haciendo conscientes de las conductas positivas a los cuidadores, quienes las van a poder poner en práctica en otros entornos.

La parentalidad positiva en menores con desarrollo atípico puede ser un reto tanto por las respuestas del niño como por el estado emocional del cuidador, viéndose afectada la calidad de vida general del sistema familiar (Al-Qaisy, 2012; Biringen et al., 2005; Vilaseca, 2019b; Wheeler et al., 2013). Los menores con discapacidad intelectual pueden tener respuestas más sutiles o comportamientos menos adaptativos, además de una atención conjunta y una comunicación expresiva oral o afectiva más difíciles de interpretar, lo que interfiere en el establecimiento de una parentalidad positiva. Innocenti et al. (2013) utilizaron la escala PICCOLO con población con hijos con discapacidad intelectual, y sus resultados mostraron que los beneficios de las interacciones positivas tempranas en estos casos eran superiores a los hallados en muestras con hijos con desarrollo típico. En sus estudios, Vilaseca et al. (2019a, 2020) concluyeron que las madres y padres de menores con discapacidad intelectual muestran puntos fuertes y débiles similares cuando interactúan con sus hijos durante el juego.

En los últimos 50 años, el papel de los progenitores varones en la crianza de sus hijos ha sido objeto de estudio, obteniéndose resultados que avalan la necesaria equidad de ambos sexos en el reparto de tareas y en los tiempos como cuidadores, más que unos efectos positivos o negativos específicos relacionados con el género (Lamb et al., 1985). El comportamiento de los padres analizado con PICCOLO ha revelado su influencia en el desarrollo cognitivo, comunicativo y socioemocional de los menores (Anderson et al., 2013). Asimismo, el instrumento es sensible a diferencias cualitativas del comportamiento de los padres frente a las madres. Mientras que las puntuaciones del padre en la escala de enseñanza constituyen un predictor del desarrollo cognitivo y lingüístico del niño, en el caso de las madres, lo representan las puntuaciones en la escala de responsividad (Vilaseca et al., 2019a).

### El síndrome de PACS1.

El síndrome de PACS1 es un trastorno del neurodesarrollo producido por una mutación en el gen PACS1 (*phosphofurin acidic cluster sorting protein 1*). Este gen se sitúa en el brazo largo del cromosoma 11 (11q13.1-q13.2) y codifica proteínas de la red trans-Golgi cerca del núcleo celular. Su mutación se produce durante el desarrollo de células reproductivas en el progenitor o durante el desarrollo embrionario. Como ya se ha mencionado, se trata de una alteración autosómica dominante (Schuurs-Hoeijmakers et al., 2012) que cursa con discapacidad intelectual, características craneofaciales específicas y anomalías congénitas (Asociación española del síndrome de PACS1, 2021). Con frecuencia, se presentan también alteraciones comunicativas y lingüísticas, alteraciones motoras —como hipotonía y marcha inestable—, y epilepsia (Arnedo et al., 2022). También se pueden observar alteraciones de la alimentación y comportamentales, además de rasgos de trastornos como el Trastorno del Espectro del Autismo (TEA), el

Trastorno del Déficit de Atención con Hiperactividad o del Trastorno Obsesivo Compulsivo (Schuurs-Hoeijmakers et al., 2016). Todas estas últimas características presentan gran variabilidad interindividual por lo que se ha llegado a considerar la presencia de un continuo de severidad (Monseny et al., 2018; Tenorio-Castaño et al., 2021).

Los primeros signos de preocupación relatados por las familias son los de naturaleza médica o los retrasos en los primeros hitos del desarrollo (ej. deambulación y comunicación). Así, las preocupaciones médicas neonatales son frecuentes (alimentación, crecimiento, ictericia, convulsiones...) y a ellas se suman dificultades sensoriomotoras que afectan al desarrollo (tono muscular y visión principalmente).

En cuanto a comunicación y lenguaje en las personas con PACS1, se ha descrito retraso en la adquisición de los aspectos formales del sistema lingüístico, y una interacción comunicativa que oscila desde la comunicación efectiva con conocidos y desconocidos, hasta la ausencia de comunicación (VanNuland et al., 2021). En el Proyecto de Historias Clínicas, que cuenta actualmente con 34 familias de Europa, América y Australia (Asociación española del síndrome de PACS1, 2021), se detallan los siguientes rasgos:

“92% tiene una forma de comunicación simbólica, siendo los métodos primarios de comunicación: la palabra hablada (77%), la lengua de signos (4%); los gestos (12%); sonidos y señalado con ojos o mirada (4%). El 85% puede comunicarse con palabras (50% habla claramente; 71% combina 3 o más palabras; 67% cuenta con un vocabulario mayor de 100 palabras). Los errores más comunes en el habla fueron sustituciones (31%); omisiones (38%); distorsiones (31%); y tartamudez (10%). Un total del 65% muestral entiende 100 o más palabras o imágenes cuando se las dicen o muestran. El 48% tiene una comunicación efectiva incluso con gente que no lo conoce”.

La comunicación se ve interferida también por rasgos comportamentales que hacen sospechar la presencia de TEA en gran número de casos como ya se ha comentado (34% diagnosticado, 38% con rasgos compatibles). Los comportamientos más frecuentemente descritos son: “frustración (35%); desobediencia (19%); agresión física (15%); berrinches (19%); agresión verbal (12%); cambios de humor repentinos (27%); comportamientos repetitivos (73%); necesidad de supervisión constante (46%); acercamiento a extraños (31%) y comportamientos autoagresivos (15%)” (Proyecto de Historias Clínicas –Asociación española del síndrome de PACS1, 2021–).

### Planteamiento del Estudio.

Según Fukkink (2008), durante los últimos 70 años se han investigado los efectos en la parentalidad y el desarrollo infantil mediante programas de intervención con familias a partir del análisis y reflexión conjunta de grabaciones audiovisuales (*video feedback* o *video coaching*). La reflexión y conciencia familiar acerca de los propios comportamientos tienen un impacto significativo en la sensación de confianza y competencia parental (Roggman et al., 2008 –en Linhares et al., 2022–). Este fue el enfoque del estudio de caso que aquí se presenta.

En el presente estudio, se describe una intervención centrada en la familia de un niño con síndrome de PACS1 mediante el feedback sobre las grabaciones mensuales tomadas durante un año, analizadas con la escala observacional PICCOLO (Vilaseca et al., 2021). Motivada por contribuir a la investigación sobre el desarrollo evolutivo de esta condición de baja prevalencia, la familia posibilitó el estudio longitudinal evolutivo del menor a través de grabaciones. Tras manifestar su preocupación por el desarrollo comunicativo y comportamental de su hijo, la familia expresó también su interés por conocer cómo estimular de manera óptima el desarrollo del menor. Todo ello llevó a que se les presentara el modelo centrado en familias y a que se iniciara este trabajo.

### Método

#### Participantes.

Contamos con las interacciones de un padre de 46 años y su hijo varón, E., de 36 meses recién cumplidos.

El núcleo familiar de E. estaba compuesto por su padre y su madre (ambos con estudios universitarios), y un hermano mayor que él. Cabe situarlos en una clase socioeconómica media. E. acudía a revisiones médicas periódicas y a un centro de atención temprana de la Comunidad de Madrid que aplicaba un modelo médico y rehabilitador de intervención (en el que los padres no participaban en las sesiones).

La intervención fue llevada a cabo por la primera autora de este trabajo, logopeda con amplia experiencia profesional en la disciplina y en el enfoque de atención temprana centrado en la familia.

#### Materiales.

Tal y como se ha referido anteriormente, se empleó la Escala PICCOLO (Vilaseca et al., 2021) para el análisis de las interacciones de las situaciones de juego. Los materiales de juego empleados fueron los que la familia disponía en su casa (cuentos, cubos encajables, imágenes, coches...)

Dadas las características asociadas al síndrome de PACS1 y, fundamentalmente, las preocupaciones de la familia por el desarrollo lingüístico y comunicativo de E. (tal y como se describe más adelante), con el fin de tener una medida de posible asociación entre la intervención realizada y el desarrollo de E. en dicha área, se empleó también el Inventario de Desarrollo Comunicativo MacArthur (Fenson et al., 1993 –adaptación española, López-Ornat et al., 2005–), cumplimentado por los padres al inicio, mitad y final de la intervención (i.e.,

a los 36, 42 y 48 meses del menor). Se administró el inventario en la franja de edad 8-15 meses para evitar un posible efecto suelo, realizándose así un ajuste al nivel de desarrollo del niño.

### *Diseño y Procedimiento.*

Planteamos un estudio de caso único observacional, descriptivo, longitudinal y con registro de medidas repetidas (o línea base múltiple).

Inicialmente, se explicó a la familia en qué consiste la escala PICCOLO y se les ofreció su acompañamiento durante un año, momento en el que E. cumpliría 47 meses (edad límite en la escala). Tal y como la familia expresó en este primer momento, su mayor preocupación, junto a las variables médicas y el futuro escolar de su hijo, era su desarrollo comunicativo y comportamental. Asimismo, en estos primeros momentos, la familia expresó su interés por conocer cómo estimularle ellos mismos de la manera más eficaz, como ya se ha mencionado con anterioridad.

La familia decidió que fuera el padre quien jugara con E. durante las grabaciones en video. Realizaron grabaciones mensuales de 20-30 minutos de duración (12 en total, uno al mes), si bien se especificó que para el análisis con PICCOLO solo se utilizarían 10 minutos, tal y como se establece en dicha escala. Como instrucciones para la grabación se les solicitó, en primer lugar, que fuera una situación de juego real. También se les indicó que la grabación no fuese a contraluz, que se pudiera ver y oír bien a ambos, que cuidaran la horizontalidad de la cámara, el plano medio y la continuidad en la grabación. Las interacciones sucedieron principalmente en el salón, pero, en una ocasión, también en la cocina. Las grabaciones se realizaron con el teléfono móvil del padre en el hogar; posteriormente, los padres las remitían al equipo investigador.

El análisis de los vídeos lo realizaron las tres autoras de este estudio de manera independiente, con la hoja de registro de la Escala PICCOLO. A posteriori, se discutía cada una de las puntuaciones para llegar a acuerdos. Las puntuaciones de la Escala PICCOLO se corresponden con la frecuencia de aparición de conductas en el cuidador (0-1-2, siendo 0 ausente y 2 la puntuación máxima).

Durante los tres primeros meses se estableció una línea base de puntuaciones de cada ítem y cada escala de PICCOLO. A continuación, a partir de la línea base y de las preocupaciones que había referido la familia inicialmente (comunicación y conducta, como ya se ha mencionado), se delimitaron los objetivos de intervención. Se escogieron así 4 ítems (uno de cada una de las escalas) en los que el padre obtenía puntuaciones poco consistentes, estableciéndose los siguientes objetivos de intervención:

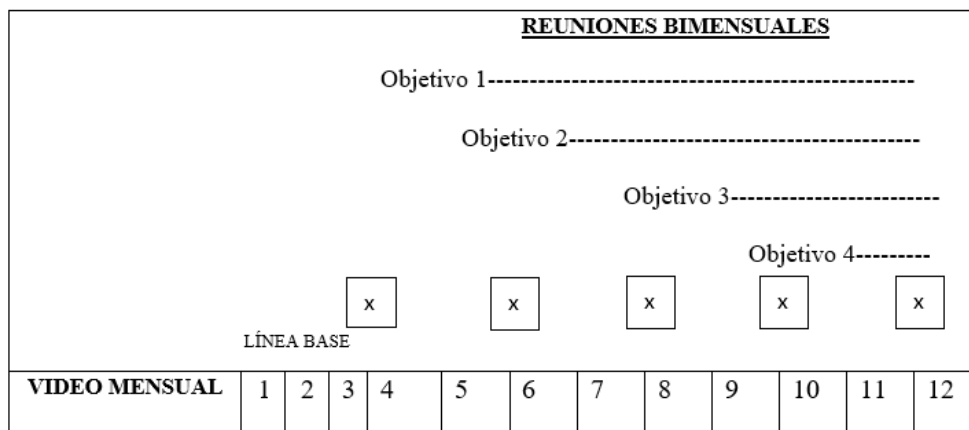
- Objetivo 1: “repite o expande las palabras o los sonidos del niño” (ítem 3 de la escala de enseñanza).
- Objetivo 2: “responde a las emociones del niño” (ítem 5 de la escala de responsividad).
- Objetivo 3: “ofrece sugerencias para ayudar al niño” (ítem 6 de la escala de aliento).
- Objetivo 4: “habla con un tono de voz cariñoso” (ítem 1 de la escala de afecto).

En la elección de los objetivos, se consideraron las fortalezas y puntos débiles reflejados en la línea base, se valoró cualitativamente la dificultad de los distintos comportamientos solicitados al adulto (ítems anteriores), y se alternaron los que se consideraron más concretos y fáciles de incorporar (objetivos 1 y 3), con los más subjetivos y/o relacionados con el estilo o personalidad del cuidador (objetivos 2 y 4). Mediante el objetivo 1 se trabajaba la preocupación de los padres por el desarrollo lingüístico y comunicativo de su hijo. El reconocimiento emocional contribuye a la regulación, por lo que, con el objetivo 2, se abordaba la preocupación familiar sobre el comportamiento de E. Esta misma preocupación se trabajaba mediante el objetivo 3, al permitir un abordaje de la frustración que traslucía el comportamiento de E. Por último, se consideró que el objetivo 4 también redundaría positivamente sobre el desarrollo lingüístico del menor, dado el impacto de esta característica del habla parental sobre el lenguaje infantil (Spinelli et al., 2017).

Tras el establecimiento de la línea base, se realizó el primer encuentro de visionado con ambos padres. Desde ese momento, los encuentros de visionado con la familia se realizaron por videoconferencia y eran grabados para que pudieran disponer de los mismos posteriormente. Estas reuniones con los padres se establecieron con una periodicidad de 2 meses, haciendo un total de 5 reuniones por videoconferencia. Con cada reunión de visionado se introdujo un nuevo objetivo, que se añadía al anterior. También se llevó a cabo una última reunión de resumen y cierre. La organización temporal del estudio se muestra en la Figura 1.

Para la reflexión conjunta en las reuniones de visionado entre la logopeda y los padres, se comenzaba destacando las fortalezas del padre en la dimensión escogida. A continuación, se contrastaban minutos de las grabaciones en que sí aparecían las conductas esperadas frente a escenas en que se perdían oportunidades, y se realizaban preguntas como las siguientes: ¿Qué has hecho en este momento? ¿cómo ha reaccionado E.? ¿Qué esperabas que sucediese? ¿Para qué crees que lo has hecho así? ¿Podrías haber hecho alguna otra cosa? Junto a esto, se ofrecía a posteriori información técnica que avalaba los beneficios de incorporar los comportamientos deseados en el padre para estimular a su hijo, y se animaba a su realización (ej. ¿Te gustaría probarlo? ¿En qué momento del día crees que te resultaría más sencillo incorporar esa conducta?).

Figura 1. Línea temporal de la investigación.



Antes de iniciarse el estudio, los padres firmaron los correspondientes documentos de consentimiento informado. El estudio fue aprobado por el Comité de Ética de la Universidad Nacional de Educación a Distancia (referencia 7-PSI-2022).

**Resultados**

Se presentan a continuación los resultados obtenidos en los doce meses del estudio de intervención, en cada uno de los objetivos planteados para las diferentes escalas (Figura 2). A grandes rasgos, parece que hubo una tendencia ascendente en los objetivos 1 (enseñanza) y 3 (aliento), aunque este último tuvo una progresión bastante discontinua. El objetivo 2 se mantuvo bastante estable (sin modificaciones desde el inicio), mientras que el objetivo 4 (afecto) tuvo un comportamiento irregular.

Figura 2. Puntuaciones de cada objetivo entre los 36 y 47 meses.



El primer objetivo que se abordó tiene que ver con las respuestas del padre de E. a los intentos comunicativos de su hijo. La evolución al respecto se presenta en color azul en la Figura 2. Si bien presentes, las respuestas del padre a los intentos comunicativos de su hijo resultaban bastante inconsistentes y con numerosas oportunidades perdidas. En la primera reunión por videoconferencia, durante el visionado de los vídeos, el padre se dio cuenta de que repetir, ampliar o interpretar sonidos y palabras de su hijo favorecía su expresión oral, y que era un comportamiento que podía emplear de forma más consistente (E. apenas disponía de palabras al inicio de la intervención con PICCOLO, como se verá en los resultados del inventario comunicativo MacArthur más adelante). La conducta fue rápidamente incorporada por el padre, quien obtuvo la puntuación máxima en este ítem el resto del tiempo de intervención.

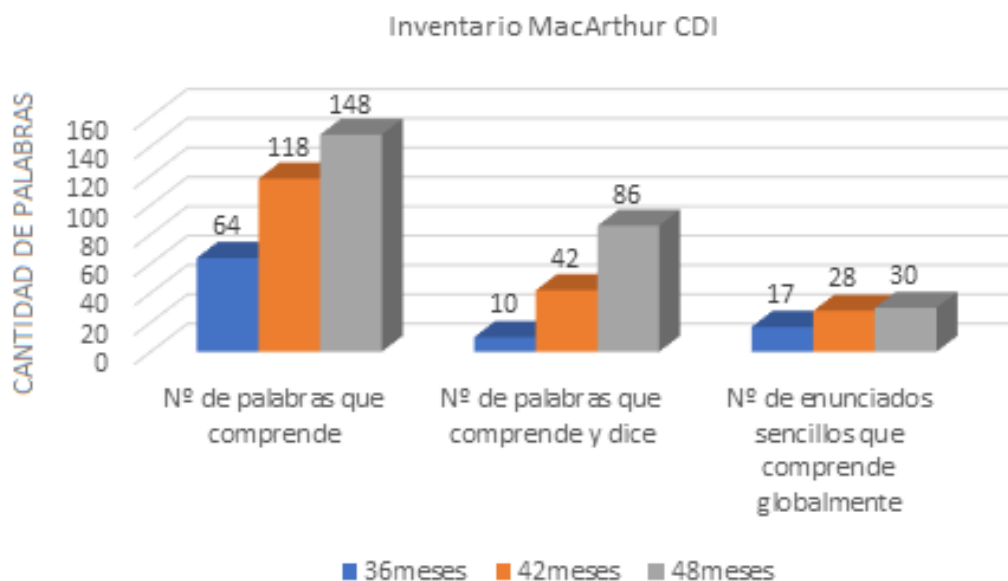
A continuación, en el segundo encuentro, se incorporó el objetivo de la escala de responsividad, relacionado con el reconocimiento emocional de E. (representado en color naranja). Nuevamente, este ítem partía de una respuesta inconsistente por parte del padre. En el último mes, se observó un aumento de su puntuación, si bien la mayor parte del tiempo su comportamiento permaneció igual al punto de partida (línea base).

A partir del tercer encuentro, se añadió a los anteriores el objetivo 3 referido al ofrecimiento de ayudas, de la escala de aliento (línea color gris en la Figura 2). Este ítem partía de gran inconsistencia e incluso ausencia total, pero, en el octavo mes, en correspondencia directa con la intervención realizada, alcanzó la puntuación máxima. Sin llegar a obtener esa misma puntuación máxima, el padre de E. comenzó a tener un comportamiento más homogéneo en este aspecto el resto de los meses de intervención.

Finalmente, en el cuarto encuentro, se incorporó el objetivo 4, mostrando a través de vídeos el contraste de respuestas de E. ante los cambios en el tono de la voz del padre (línea amarilla en la Figura 2). Tras la intervención, el padre obtuvo la puntuación máxima en dos de los vídeos, inmediatamente después de la sesión de presentación del objetivo y dos meses después.

Una de las mayores preocupaciones de la familia era el nivel de desarrollo lingüístico y comunicativo de E., como ya se mencionó. En este sentido, resulta de interés observar la evolución de E. al respecto durante el tiempo de intervención. En la Figura 3, se puede ver que hubo una progresión cuantitativa en su vocabulario expresivo y comprensivo (no se presentan puntuaciones baremadas porque, como ya se indicó, para ajustarse al nivel de desarrollo de E., se aplicó la versión del inventario para niños y niñas de 8 a 15 meses, por tanto, inferior a su edad cronológica).

Figura 3. Puntuaciones en el inventario MacArthur CDI (versión 8-15 meses) de E. entre los 36 y 48 meses.

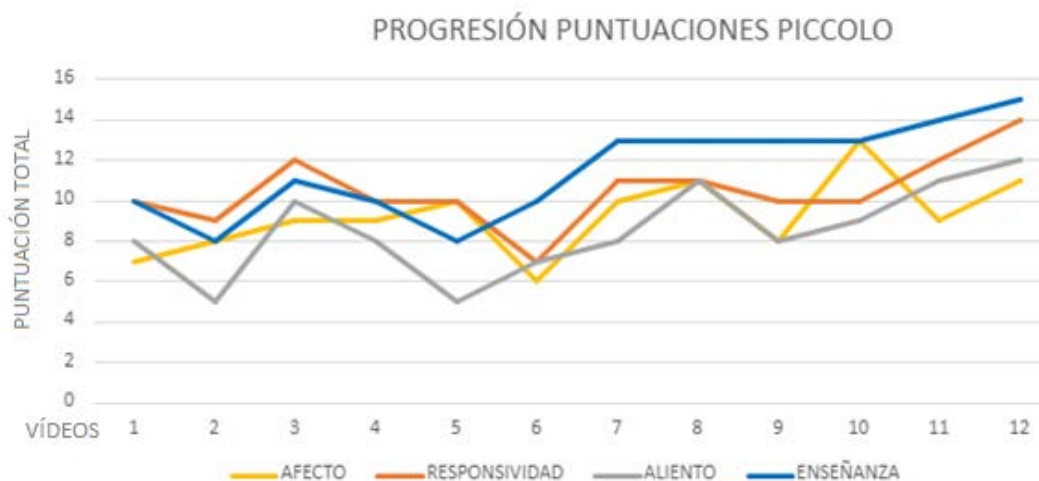


Por último, mostramos las puntuaciones globales del padre en cada escala PICCOLO (Figura 4) y exponemos los ítems en los que se observó mayor dificultad. Las puntuaciones totales de cada escala proceden de la suma de respuestas obtenidas en la totalidad de sus ítems (mínimo 0, máximo 14 –salvo en enseñanza, cuyo máximo es 16–). Al contrastar las puntuaciones globales con los baremos del manual en su versión española (Vilaseca et al., 2021), se desprende que, para el rango de edad entre 36 y 47 meses, el padre obtuvo puntuaciones dentro de la media poblacional, para las cuatro escalas, a lo largo de los doce meses de investigación.

A grandes rasgos, se observó una progresión ascendente continua en la dimensión de enseñanza, y discontinua en las otras tres. Se presenta a continuación la evolución de cada una de las escalas por separado en comparación con su línea base. Las puntuaciones totales de cada escala proceden de la media de respuestas obtenidas en la totalidad de sus ítems. Seguiremos el orden de presentación de las dimensiones tal y como aparece en la hoja de registro de PICCOLO. La escala de afecto tuvo una línea base de 8, la escala de responsividad de 10,33, la de aliento de 7,66, y la de enseñanza 9,66.

En la escala de afecto (línea amarilla de la Figura 4), se observó una evolución creciente discontinua a lo largo de los meses, manteniéndose las puntuaciones superiores a la línea base establecida la mayor parte del tiempo. En la línea base, el ítem que menor puntuación obtuvo en esta escala fue el del “tono de voz cariñoso” (ítem 1) –que se estableció como objetivo de intervención–. Con iguales puntuaciones se encontraban “el padre utiliza expresiones positivas con el niño” (ítem 5) referido al uso de expresiones como “chiquitín”, “cariño”... muy poco frecuentes en el padre de E., y el ítem referido a la sonrisa (ítem 2, si bien este último se describe en la bibliografía como difícil de observar en los varones –por la presencia de padres con barba que impiden ver la sonrisa, como es el caso del padre de E. –). Los elogios (ítem 3) y muestras de calidez emocional (ítem 7) presentaban también puntuaciones bajas.

Figura 4. Puntuaciones obtenidas en cada escala entre los 36-47 meses del menor.



En la escala de responsividad (línea naranja de la Figura 4), las puntuaciones fueron similares a la línea base establecida la mayor parte del tiempo, con un ligero ascenso en los dos últimos meses. Los dos ítems que presentaron puntuaciones inferiores en esta escala fueron “responde a las emociones del niño” (ítem 5) y “responde a los sonidos del niño” (ítem 7). Dada la similitud de este último ítem con el que se escogería en la escala de enseñanza, se eligió el primero como objeto para la evaluación de la intervención.

En la escala de aliento (línea gris de la Figura 4), las puntuaciones también fueron similares a la línea base establecida la mayor parte del tiempo, con un ligero ascenso en los tres últimos meses. La menor puntuación en esta escala se correspondía con el “ofrecer sugerencias para ayudar al niño” (ítem 6), lo que explica el porqué de que se estableciera como objetivo de intervención.

Por último, en la escala de enseñanza (línea azul de la Figura 4), se observó una progresión creciente continua de las puntuaciones, por encima de la línea base establecida. En esta escala, fueron tres los ítems que mostraron menores puntuaciones: “explica al niño las razones acerca de algo” (ítem 1), “repite o expande las palabras o los sonidos del niño” (ítem 3) y “realiza actividades en una secuencia de pasos” (ítem 6). Como se ha comentado, por la preocupación manifiesta de los padres, se eligió el ítem 3 como objeto de intervención.

## Discusión

Se ha presentado un estudio de caso de intervención sobre la parentalidad positiva de un progenitor varón con su hijo con una condición de baja prevalencia, el síndrome de PACS1. La familia estaba interesada en facilitar el desarrollo de su hijo desde su entorno natural, así como en fomentar la investigación acerca del síndrome y darlo a conocer, ofreciendo su disponibilidad para realizar grabaciones audiovisuales del menor en interacción con su padre. Durante un encuentro previo al estudio, los padres expresaron su preocupación por la comunicación y conductas del niño, así como por conocer cómo estimularle y apoyarle mejor. Por ello, se consideró que el análisis de las grabaciones con PICCOLO y el vídeo-feedback dentro del modelo de atención centrado en familias constituiría una buena herramienta para intervenir y realizar una investigación participativa.

Tal y como se plantea en el manual de esta herramienta observacional, el uso de grabaciones audiovisuales ha posibilitado que, con la guía de la profesional que llevó a cabo la intervención con la familia, los padres identificasen los comportamientos que contribuían a una mayor respuesta por parte de su hijo, una mayor reflexión y conciencia de la familia de sus modos de interacción, y una mayor comprensión del menor (Vilaseca et al., 2021).

E. presentaba las principales características atribuidas al síndrome PACS1 (Asociación española del síndrome de PACS1, 2021; Monseny et al., 2018; Schuurs-Hoeijmakers et al., 2016; Tenorio-Castaño et al., 2021; VanNuland et al., 2021). Con 36 meses, al inicio de la intervención, tenía un historial médico significativo y presentaba retraso en su desarrollo cognitivo, motor, lingüístico y comunicativo. Su expresión y comportamiento eran sociables, pero su comprensión y expresión gestual y oral eran reducidas y comenzaba a exteriorizar su frustración con conductas poco adaptativas (e.g., lanzar objetos).

Los resultados generales con la escala PICCOLO mostraron las fortalezas y competencias del padre en la interacción, quien se situaba en la media de las puntuaciones poblacionales en las cuatro escalas. Este fue el punto de partida de la intervención, habiéndose destacado que se le apoyaría en aquellas conductas que, si bien existentes, se podrían potenciar para favorecer el desarrollo del menor. El padre de E. mostró mayores fortalezas en las escalas de enseñanza y responsividad, que correlacionan positivamente con el desarrollo comunicativo y cognitivo respectivamente en menores con discapacidad intelectual (Innocenti et al., 2013; Vilaseca et al., 2019a; Vilaseca et al., 2020). Algunos de los ítems con menor puntuación que presentaba el padre de E. en las diferentes escalas (e.g., expresiones positivas en la escala de afecto, explicaciones y secuencia de pasos en enseñanza) ya han sido referidas en investigaciones previas con PICCOLO como cuestionables en la interacción observada en progenitores varones (Vilaseca et al., 2021).

Se eligieron cuatro ítems de cada una de las escalas que respondían a las preocupaciones familiares. Una de esas preocupaciones, la comunicación, se correspondía con el primer objetivo (recogido en el ítem 3 de la escala de enseñanza —referido al refuerzo de las vocalizaciones del menor—) y fue en este objetivo en el que se obtuvieron los resultados más consistentes en cuanto a puntuación y duración en el tiempo. Además, cabe relacionar este resultado con los datos obtenidos en las escalas MacArthur CDI, de tal manera que, asociado al avance en el refuerzo de las vocalizaciones de E. por parte de su padre, a lo largo del año de intervención, la evolución del menor en comprensión y expresión fue clara. No se lograron resultados tan llamativos en ningún otro ítem, si bien se podría afirmar que el ítem de aliento aumentó su consistencia. Además, el ítem de afecto, aunque solo tuvo tres meses de recorrido —dada la duración de la intervención—, presentó dos puntuaciones máximas a partir de su introducción como objetivo, algo que apenas se había alcanzado en los meses anteriores. En conjunto, se podría concluir que la evolución positiva del ítem de enseñanza podría reflejar su relación directa con la preocupación familiar por la comunicación (expresada desde el momento inicial), frente a los otros objetivos (afecto, responsividad y aliento), cuya relación con el desarrollo comunicativo o la conducta es más bien indirecta. También esta evolución podría ser debida a su incorporación en primer lugar. A pesar de los distintos avances puestos de manifiesto, se ha de señalar una posible limitación asociada a la propia herramienta de observación empleada. En PICCOLO, el rango de puntuaciones para cada ítem oscila de 0 a 2 y esto podría haber llevado a una mayor dificultad a la hora de constatar avances. Tal vez con un rango mayor en las posibles puntuaciones para cada ítem, podría hacerse más evidente la progresión en el logro de objetivos de trabajo vinculados a los ítems de la escala.

Para finalizar, consideramos importante destacar que este trabajo ilustra cómo el uso de herramientas estandarizadas que proporcionen medidas acerca de la interacción parental resulta fundamental tanto en la práctica profesional como en los estudios de investigación sobre la eficacia de las intervenciones. Las nuevas tecnologías facilitan cada vez más la posibilidad de grabar vídeos de estas interacciones en entornos naturales y analizarlos después con los protagonistas. Este modo de intervención permite que las familias sean conscientes de sus comportamientos, por lo que les resulta más sencillo generalizarlos, además de crearles sensación de competencia. Este fue el caso que aquí hemos presentado, tal y como se ilustra a continuación.

“(…) Herramientas sí que nos ha dado, desde luego (…) Si te sale te sale, si no te sale, no te sale, pero si nadie te dice que es bueno, es una conclusión a la que es difícil llegar por ti mismo. De... Ser capaz además... lo bueno de haber hecho los vídeos es que es como hacer una instantánea en el momento y verlos unos meses después contigo (...). Yo por ejemplo en el vídeo de hoy he visto cosas que intuía que había hecho, que habían pasado, pero que no me había parado a pensarlas, o sea, que han salido casi solas y está bien” (Padre de E., encuentro final).

## Bibliografía

- Al-Qaisy, L.M. (2012). Mothers' stress in families of children with mental handicap. *Asian Social Sciences*, 8 (2), 80-85. <https://doi:10.5539/ass.v8n2p80>
- Anderson, S., Roggman, L.A., Innocenti, M.S., Cook, G.A. (2013). Dads' parenting interactions with children: Checklist of observations linked to outcomes (PICCOLO-D). *Infant Mental Health Journal*, 34, 339-351. <https://doi: 10.1002/imhj.21390>
- Arnedo, M., Ascaso, Á., Latorre-Pellicer, A., Lucia-Campos, C., Gil-Salvador, M., Ayerza-Casas, A., Pablo, M.J., Gómez-Puertas, P., Ramos, F.J., Bueno-Lozano, G., et al. (2022). Molecular basis of the Schuurs-Hoeijmakers syndrome: What we know about the gene and the PACS-1 protein and novel therapeutic approaches. *International Journal of Molecular Sciences*, 23, 9649. <https://doi: 10.3390/ijms23179649>
- Asociación Española de Intervención en la primera infancia, AEIPI (2020). *Manifiesto de atención temprana*. Recuperado de: <https://aeipi.org/manifiesto-atencion-temprana/>
- Asociación Española del Síndrome PACS1 (2021). *PACS1 España*. Recuperado de: <http://pacs1.es/>
- Biringen, Z., Fidler, D.J., Barrett, K.C., Kubicek, L. (2005). Applying the emotional availability scales to children with disabilities. *Infant Mental Health Journal*, 26(4), 369-391. <https://doi:10.1002/imhj.20058>
- Dalmau, M., Balcells-Balcells, A., Giné, C., Cañadas, M., Masjoan, O., Cuscó, Y., Cruz, V., Montserrat, N. (2017). Cómo implementar el modelo centrado en la familia en atención temprana. *Anales de Psicología*, 33 (3), 641-711. <https://doi: 10.6018/analesps.33.3.263611>
- Federación Española de Enfermedades Raras, FEDER (s.f.). Enfermedades Raras en cifras. Recuperado de: <https://www.enfermedades-raras.org/enfermedades-raras/conoce-mas-sobre-er/enfermedades-raras-en-cifras>
- Fukkink, R. G. (2008). Video feedback in widescreen: A meta-analysis of family programs. *Clinical Psychology Review*, 28(6), 904-916. <https://doi: 10.1016/j.cpr.2008.01.003>
- Innocenti, M.S., Roggman, L.A., Cook, G.A. (2013). Using the PICCOLO with parents of children with a disability. *Infant Mental Health Journal*, 34, 307-318. <https://doi: 10.1002/imhj.21394>
- Lamb, M.E., Pleck, J.H., Levine, J.A. (1985). The role of the father in child development. En B.B. Lahey, A.E., Kazdin (eds.). *Advances in Clinical Child Psychology*, vol 8. MA: Springer. [https://doi:10.1007/978-1-4613-9820-2\\_7](https://doi:10.1007/978-1-4613-9820-2_7)
- Linhares, M. B. M., Altafim, E. R. P., Gaspardo, C. M., de Oliveira, R. C. (2022). A personalized remote video-feedback universal parenting program: A randomized controlled trial. *Psychosocial Intervention*, 31(1), 21-32. <https://doi:10.5093/pi2021a9>



- López-Ornat, S., Jackson-Maldonado, D. (2005). *MacArthur: Inventario de Desarrollo Comunicativo MacArthur: manual*. Madrid: TEA ediciones
- McWilliam, R.A., García Grau, P. (2019). Doce pasos críticos para el encuentro profesional-familia. 93-106. En C. Escorcía y L. Rodríguez (eds.) (2019). *Prácticas de Atención Temprana centradas en la familia y en entornos naturales*. Madrid: UNED.
- Monseny, A., Bolasell, M., Arjona, C., Martorell, L., Yubero, D., Arsmtrong, J., Maynou, J., Fernandez, G., Salgado, M., Palau, F., Serrano, M. (2018). Mutation of PACS1: The milder end of the spectrum. *Clinical Dysmorphology*, 27, 1. <https://doi:10.1097/MCD.0000000000000237>.
- Rivero, M., Vilaseca, R., Ferrer, F., Guilera, G. (2021). Assessing parenting interactions with children: spanish validation of PICCOLO with fathers. *Frontiers in Psychology*, 12, 747716. <https://doi:10.3389/fpsyg.2021.747716>
- Roggman, L. A., Cook, G. A., Innocenti, M. S., Norman, V. J., Christiansen, K. (2013). Parenting interactions with children: checklist of observations linked to outcomes (PICCOLO) in diverse ethnic groups. *Infant Mental Health Journal*, 34(4), 290–306. <https://doi:10.1002/imhj.21389>
- Schuurs-Hoeijmakers, J.H.M., Landsverk, M.L., Foulds, N., Kukolich, M.K., Gavrilova, R.H., Greville-Heygate, S., Hanson-Kahn, A., Bernstein, J.A., Glass, J., Chitayat, D., et al. (2016). Clinical delineation of the PACS1-related Syndrome—Report on 19 Patients. *American Journal of Medical Genetics. Part A*, 170A, 670–675. <https://doi:10.1002/ajmg.a.37476>
- Schuurs-Hoeijmakers, J.H.M., Oh, E., Vissers, L., Swinkels, M. E.M., Gilissen, C., Willemsen, M., Holvoet, M., Stehouwer, M., Veltman, J., de Vries, B.B.A., et al. (2012). Recurrent De Novo Mutations in PACS1 Cause Defective Cranial-Neural-Crest Migration and Define a Recognizable Intellectual-Disability Syndrome. *The American Journal of Human Genetics*, 91, 1122–1127. <https://doi:10.1016/j.ajhg.2012.10.013>.
- Spinelli, M., Fasolo, M., Mesman, J. (2017). Does prosody make the difference? A meta-analysis on relations between prosodic aspects of infant-directed speech and infant outcomes. *Developmental Review*, 44, 1-18. <https://doi:10.1016/j.dr.2016.12.001>
- Tenorio-Castaño, J., Morte, B., Nevado, J., Martínez-Glez, V., Santos-Simarro, F., García-Miñaur, S., Palomares-Bralo, M., Pacio-Míguez, M., Gómez, B., Arias, P., et al. (2021). Schuurs-Hoeijmakers Syndrome (PACS1 Neurodevelopmental Disorder): Seven novel patients and a review. *Genes*, 12, 738. <https://doi:10.3390/genes12050738>
- VanNuland, A., Reddy, T., Quassem, F., Vassalli, J.D., Berg, A. (2021). PACS1-Neurodevelopmental disorder: clinical features and trial readiness. *Orphanet Journal of Rare Diseases*, 16. <https://doi:10.1186/s13023-021-02001-1>.
- Vilaseca, R., Rivero, M., Bersabé, R., Navarro-Pardo, E., Cantero, M.J., Ferrer, F., Valls, C. (2021). *PICCOLO. Interacciones parentales con los/las niños/as. Lista de ítems de observación vinculados al desarrollo*. Valencia: Publicacions de la Universitat de València i Edicions de la Universitat de Barcelona.
- Vilaseca, R., Rivero, M., Bersabé, R.M., Cantero, M.J., Navarro-Pardo, E., Valls-Vidal, C., Ferrer, F. (2019a). Demographic and Parental Factors Associated with Developmental Outcomes in children with Intellectual Disabilities. *Frontiers in Psychology*, 10, 872. <https://doi:10.3389/fpsyg.2019.00872>
- Vilaseca, R., Rivero, M., Bersabé, R.M., Navarro-Pardo, E., Cantero, M.J., Ferrer, F., Valls Vidal, C., Innocenti, M.S., Roggman, L. (2019b). Spanish validation of the PICCOLO (Parenting interactions with children: checklist of observations linked to outcomes). *Frontiers in Psychology*, 10, 680. <https://doi:10.3389/fpsyg.2019.00680>
- Vilaseca, R., Rivero, M., Ferrer, F., Bersabé, R.M. (2020). Parenting behaviors of mothers and fathers of young children with intellectual disability evaluated in a natural context. *PLoS ONE*. 15(10): e0240320. <https://doi:10.1371/journal.pone.0240320>
- Wheeler, R., Ludtke, M., Helmer, J., Barna, N., Wilson, K., Oleksiak, C. (2013). Implementation of the PICCOLO in infant mental health practice: a case study. *Infant Mental Health Journal*, 34, 352–358. <https://doi:10.1002/imhj.21395>

