Revista Neuropsicología Latinoamericana
ISSN 2075-9479 Vol. 17 No. 2. 2025, 87-99

Perfil neuropsicológico de una niña con síndrome de Floating Harbor: estudio de caso

Perfil neuropsicológico de uma menina com síndrome de Floating Harbor: estudo de caso
Profil neuropsychologique d'une fille atteinte du syndrome de Floating Harbor: étude de cas
Neuropsychological profile of a girl with Floating Harbor syndrome: a case study

Santiago Marín-Balcázar[1], Jessica Jarro-Lazo[1] y Maite Cedillo-Rodríguez[1]

1. *SAPIENS, Centro de Psicología Integral e Investigación en Neurodesarrollo, Ecuador.*

Resumen

En este estudio se discuten los datos obtenidos de la evaluación neuropsicológica de una niña de siete años con el síndrome de Floating Harbor (SFH) o síndrome de Pelletier-Leisti. Es un síndrome dismórfico de anomalías congénitas múltiples asociado a discapacidad intelectual, caracterizado por dismorfia facial, talla baja con retraso de la edad ósea y del lenguaje expresivo. El objetivo fue identificar, a partir de un estudio de caso único, los aspectos cognitivos de una paciente con SFH. El rendimiento intelectual (WNV Wechsler no verbal), las funciones cognitivas básicas (sensación y percepción), las funciones cognitivas superiores (atención, memoria, praxias, lenguaje y funciones ejecutivas) y el componente emocional y comportamental de la niña se evaluó mediante pruebas formales, entrevista y observación clínica. Los resultados sugieren una capacidad intelectual general muy baja, aunque aborda destrezas de razonamiento por analogías visuales. Por otro lado, presenta una disminución en los procesos atencionales, memoria, funciones ejecutivas y velocidad de procesamiento. En cuanto al lenguaje expresivo, se evidencian dificultades y limitaciones comunicacionales. Así también, su comportamiento social y emocional se muestra con cambios bruscos de humor, irritabilidad y reacciones desproporcionadas ante situaciones cotidianas. Debido a que se han descrito pocos casos de pacientes con este síndrome, los resultados obtenidos en este caso podrían contribuir a favorecer la identificación temprana de las características cognitivas del SFH, facilitando tanto el diseño de intervenciones neuropsicológicas como médicas de los pacientes. No obstante, es esencial tener en cuenta las particularidades cognitivas de los afectados, estableciendo una relación de las funciones cognitivas alteradas y sus adaptaciones en el ámbito educativo y social. Además, es importante mencionar que, para generalizar, los resultados deben ser verificados a posteriori con otros estudios en pacientes con SFH.
Palabras clave: evaluación neuropsicológica, cognición, anomalías congénitas, síndrome de Floating-Harbor.

Resumo

Neste estudo, são discutidos os dados obtidos a partir da avaliação neuropsicológica de uma menina de sete anos com a Síndrome de Floating Harbor (SFH), também conhecida como Síndrome de Pelletier-Leisti. Trata-se de uma síndrome dismórfica de anomalias congênitas múltiplas associada à deficiência intelectual, caracterizada por dismorfia facial, baixa estatura com atraso na idade óssea e na linguagem expressiva. O objetivo foi identificar, a partir de um estudo de caso único, os aspectos cognitivos de uma paciente com SFH. Avaliaram-se o desempenho intelectual (WNV Wechsler não verbal), as funções cognitivas básicas (sensação e percepção), as funções cognitivas superiores (atenção, memória, praxias, linguagem e funções executivas), bem como os componentes emocionais e comportamentais da criança, por meio de testes formais, entrevista e observação clínica. Os resultados sugerem uma capacidade intelectual geral muito baixa, embora a criança demonstre habilidades em raciocínio por analogias visuais. Por outro lado, observa-se uma diminuição nos processos atencionais, de memória, funções executivas e velocidade de processamento. No que se refere à linguagem expressiva, evidenciam-se dificuldades e limitações comunicativas. Além disso, seu comportamento social e emocional apresenta mudanças bruscas de humor, irritabilidade e reações desproporcionais diante de situações cotidianas. Considerando que há poucos casos descritos de pacientes com essa síndrome, os resultados obtidos neste estudo podem contribuir para a identificação precoce das características cognitivas da SFH, facilitando tanto o planejamento de intervenções neuropsicológicas quanto médicas. No entanto, é essencial considerar as particularidades cognitivas dos afetados, estabelecendo uma relação entre as funções cognitivas alteradas e suas adaptações nos contextos educacional e social. Ademais, é importante destacar que, para fins de generalização, os resultados devem ser posteriormente verificados com outros estudos em pacientes com SFH.
Palavras-chave: avaliação neuropsicológica, cognição, anomalias congênitas, síndrome de Floating-Harbor.

Artigo recebido: 31/03/2025; Artigo aceito: 14/04/2025.
Correspondencias relacionadas con este artículo deben ser enviadas a Santiago Marín-Balcázar, SAPIENS, Centro de Psicología Integral e Investigación en Neurodesarrollo – Mariscal Lamar 22 83 – Cuenca, Ecuador.
E-mail: neuropsicologo.santiagomarin@outlook.com
DOI:10.5579/rnl.2025.0940

Résumé

Dans cette étude, les données issues de l'évaluation neuropsychologique d'une fillette de sept ans atteinte du syndrome de Floating Harbor (SFH), ou syndrome de Pelletier-Leisti, sont analysées. Il s'agit d'un syndrome dysmorphique lié à des anomalies congénitales multiples, associé à une déficience intellectuelle, et caractérisé par une dysmorphie faciale, une petite taille avec un retard de l'âge osseux et un retard du langage expressif. L'objectif était d'identifier, à partir d'une étude de cas unique, les aspects cognitifs d'une patiente atteinte de SFH. Les performances intellectuelles (WNV de Wechsler non verbal), les fonctions cognitives de base (sensation et perception), les fonctions cognitives supérieures (attention, mémoire, praxies, langage et fonctions exécutives), ainsi que les aspects émotionnels et comportementaux de l'enfant ont été évalués à l'aide de tests formels, d'un entretien et d'une observation clinique. Les résultats suggèrent une capacité intellectuelle générale très faible, bien qu'elle manifeste des compétences en raisonnement par analogies visuelles. Par ailleurs, une diminution des processus attentionnels, de la mémoire, des fonctions exécutives et de la vitesse de traitement est observée. Concernant le langage expressif, des difficultés et des limitations en matière de communication sont mises en évidence. Sur le plan social et émotionnel, son comportement se manifeste par des sautes d'humeur, de l'irritabilité et des réactions disproportionnées face aux situations quotidiennes. Étant donné le faible nombre de cas rapportés dans la littérature, les résultats de cette étude pourraient contribuer à une meilleure identification précoce des caractéristiques cognitives du SFH, facilitant ainsi la mise en place d'interventions neuropsychologiques et médicales adaptées. Il est néanmoins essentiel de prendre en compte les spécificités cognitives des personnes concernées, en établissant un lien entre les fonctions cognitives altérées et leurs adaptations dans les contextes éducatif et social. En outre, il convient de souligner que pour pouvoir généraliser les résultats, ceux-ci devront être confirmés ultérieurement par d'autres études menées auprès de patients atteints du SFH.
Mots-clés : évaluation neuropsychologique, cognition, anomalies congénitales, syndrome de Floating-Harbor.

Abstract

This study discusses the data obtained from the neuropsychological evaluation of a seven-year-old girl with Floating Harbor syndrome (FHS) or Pelletier-Leisti syndrome. It is a dysmorphic syndrome of multiple congenital anomalies associated with intellectual disability, characterized by facial dysmorphic, short stature with delayed bone age and expressive language. The aim was to identify, from a single case study, the cognitive aspects of a patient with SFH. Intellectual performance (WNV Wechsler nonverbal), basic cognitive functions (sensation and perception), higher cognitive functions (attention, memory, praxias, language and executive functions) and the emotional and behavioral component of the child were assessed by formal tests, interview and clinical observation. The results suggest a very low general intellectual capacity, although she approaches reasoning skills by visual analogies. On the other hand, she presents a decrease in attentional processes, memory, executive functions and processing speed. As for expressive language, communication difficulties and limitations are evident. Also, his social and emotional behavior is shown with abrupt mood changes, irritability and disproportionate reactions to everyday situations. Since few cases of patients with this syndrome have been described, the results obtained in this case could contribute to the early identification of the cognitive characteristics of SFH, facilitating both the design of neuropsychological and medical interventions for the patients. However, it is essential to take into account the cognitive particularities of those affected, establishing a relationship between the altered cognitive functions and their adaptations in the educational and social environment. In addition, it is important to mention that in order to generalize, the results should be verified some posteriori with other studies in patients with SFH.
Keywords: neuropsychological evaluation, cognition, congenital anomalies, Floating-Harbor syndrome.

1. INTRODUCCIÓN

El síndrome de Floating-Harbor (SFH) también conocido como síndrome de Pelletier-Leisti, es un trastorno genético poco común que se caracteriza por una serie de síntomas, con características físicas y cognitivas. Este síndrome se da por mutaciones en el gen SRCAP que se localiza en el cromosoma 16, según estudios esta patología se hereda de manera autosómica dominante tiene origen genérico (Ko et al., 2020). La mayoría de los casos notificados han sido mujeres (Angelillo et al., 2010).

El nombre yace debido a las instituciones estadounidenses que descubrieron los casos originales, los mismos son Boston Floating Hospital y Harbor General Hospital. Los hallazgos iniciales de este síndrome tienen data en el año 1973 por Pelletier y Feingold, donde se menciona la presencia de características fenotípicas únicas en pacientes (Singana et al., 2020). Años posteriores, las investigaciones describen la asociación del SRCAP con la patología inicial, Nikkel et. al. (2014) mencionan variantes físicas y características cognitivas específicas asociadas al síndrome.

La literatura neuropsicológica acerca de las funciones cognitivas del SFH es limitada, puesto que los análisis principales se realizan desde el ámbito genético médico. Durante la última década, Lacombe (2019) menciona que se registran tan solo 100 casos en literatura científica, y que aún no se encuentra codificada por su nombre en el CIE 11, en el manual se describe como "Otros síndromes especificados con anomalías estructurales múltiples, no de origen ambiental" con codificación LD2F.1Y. A continuación, se presenta una revisión de diferentes casos, que además presentan análisis de funciones cognitivas y comportamentales que se han descrito en diferentes investigaciones (Organización Mundial de la Salud, 2019).

El SFH se caracteriza por facciones físicas como cara de forma triangular; orejas de implantación baja; ojos hundidos con pestañas largas; labios finos; boca lineal, nariz prominente, también baja estatura asociada a un retraso en la edad ósea (Nikkel, 2014). La baja estatura es una particularidad en el síndrome, aunque estos niños nacen generalmente con una estatura y un peso normal. y su crecimiento es lento desde la infancia (Yang et al., 2023). Otros síntomas reportados incluyen anomalías esqueléticas, malformaciones cardiacas congénitas, problemas gastrointestinales, pubertad precoz y anomalías dentales, alteraciones oftalmológicas, convulsiones e hipotiroidismo (Woo et al., 2020).

En cuanto a las características de índole cognitivo, en un estudio de caso que contempló a 7 pacientes con SFH se evidencian hallazgos como trastornos del lenguaje, discapacidad cognitiva entre leve a moderado, trastornos comportamentales como déficit de atención e

hiperactividad/impulsividad (Homma et al., 2019). En esta misma línea, los pacientes con este diagnóstico presentan un retraso en la capacidad para expresar el lenguaje, junto con dificultades en otros aspectos del desarrollo lingüístico (Angelillo et al., 2010). Entre las anomalías más comunes se encuentran tonos elevados, sonidos nasales, problemas en la articulación del habla y disfunciones motoras orales. A pesar de ello, las variables subyacentes al retraso en el desarrollo del lenguaje siguen sin estar definidas claramente (Yang et al., 2023).

Además, otros síntomas clínicos que pueden aparecer es comportamiento agresivo, ansiedad, manierismo rígido y obsesiones (Budisteanu et al., 2018). En este sentido, los pacientes con SFH pueden manifestar problemas internalizantes y externalizantes durante la preadolescencia, la adolescencia y la edad adulta, como conducta compulsiva, ansiedad y trastornos del sueño (Yang et al., 2023).

En cuanto a intervención, se encontró un programa de rehabilitación a un niño de 48 meses durante 4 años consecutivos que incluyó actividades de cognición, entrenamiento motor fino, estrategias conductuales, lenguaje y habla. El programa mostró mejoras significativas en estas áreas, sugiriendo la importancia de contar con un equipo multidisciplinar para alcanzar resultados óptimos (Angelillo et al., 2010).

2. MÉTODO

2.1 Objetivo

Describir el perfil neuropsicológico de una paciente con Síndrome Floating Harbor (SFH).

2.2 Tipo de estudio

No experimental, transversal y descriptivo mediante un diseño de caso único para establecer un análisis entre la práctica clínica y la evidencia teórico-empírica para comprender las manifestaciones de esta condición.

2.3 Participante

Paciente femenina de 7 años proviene de padres ecuatorianos no consanguíneos, nace a término por cesárea, donde tuvo dificultades en el alumbramiento pues la menor de edad no respiro y permaneció en el área de neonatología por seis días y recibió oxígeno por dos días.

Entre sus hitos de desarrollo motor se destaca que, se sentó a los 8 meses, gateó a los 16 meses y caminó a los 27 meses. En cuanto al área de lenguaje, su primera palabra fue "mamá" a los 8 meses, frases completas no logradas aún.

El diagnóstico de Síndrome de Floating Harbor es otorgado en 2022 luego de realizar un examen genético mediante secuenciación de ADN de siguiente generación (NGS) simultánea de un panel de displasias óseas y síndrome tricorrinofalángico; en el resultado se identifica la variante patogénica identificada en el gen SRCAP.

En el núcleo *familiar* compuesto por sus progenitores y hermana mayor (9 años), convive y pasa bajo el cuidado principal de la madre. La relación del núcleo se describe como buena entre todos los miembros. En cuanto al comportamiento en casa se muestra obediente, sociable y cariñosa, también presenta conductas disruptivas como golpear y frustrarse reiterativamente.

En el ámbito *escolar* la niña asiste a una escuela convencional privada, con grupos reducidos, cursa el tercer grado de educación general básica nivel elemental. En cuanto al desarrollo académico mantiene dificultades debido al lenguaje limitado, tiene un plan de adaptación curricular grado 3, actualmente logra destrezas del ámbito de identidad y autonomía, lógico matemático y lengua y literatura a nivel inicial. En cuanto al comportamiento en la escuela, se muestra sociable, obediente con las normas y reglas, aunque presenta episodios de frustración y molestia.

A nivel *cognitivo* la participante presenta un retraso significativo en el desarrollo del lenguaje, lo que afecta su capacidad para comunicarse con sus pares, profesores y familia. Aunque comprende instrucciones simples, tiene dificultades para expresar sus pensamientos verbalmente. Esto puede llevar a situaciones frustrantes y explosiones emocionales. En las funciones ejecutivas; planificación y organización mantiene dificultad para seguir instrucciones complejas o mantener la atención en tareas prolongadas.

A nivel *social*, logra adaptarse y establecer juegos con pares, respeta y sigue instrucciones de juegos de mesa, es colaborativa y amable.

2.4 Instrumentos

Rendimiento intelectual

Wechsler no verbal (WNV). Es una herramienta diseñada para evaluar la capacidad cognitiva de individuos que pueden tener dificultades con las pruebas verbales tradicionales. Esta escala se centra en medir la inteligencia a través de tareas no verbales, lo que la hace especialmente útil para personas con trastornos del lenguaje, discapacidades auditivas, o aquellos que provienen de entornos culturales diferentes (Wechsler et al., 2005; Amador, 2011)

Funciones cognitivas básicas y superiores

NEUROPSI. Es una herramienta de evaluación neuropsicológica diseñada para medir diversas funciones cognitivas en individuos, desde adolescentes hasta adultos mayores, es aplicable a partir de los 6 a 85 años en formato individual. El instrumento evalúa a detalle diferentes tipos de atención y etapas de memoria. (Ostrosky et al., 2012).

Trail Making Test (TMT). Esta escala pretende medir procesos de enfoque, rastreo y ejecución dentro del proceso atencional y automonitoreo. Se compone de una forma A que consiste en localizar elementos en el espacio, y la forma B sigue una secuencia. Se puede utilizar en niños, adolescentes y adultos (Reitan y Wolfson, 2013).

Test de la Figura Compleja de Rey y Prueba de Reconocimiento. Es una herramienta neuropsicológica ampliamente utilizada para evaluar la percepción visual, la memoria visual y las habilidades de organización en individuos de diversas edades. Esta prueba fue desarrollada por el psicólogo suizo André Rey en 1941 y ha sido adaptada y utilizada en diferentes contextos clínicos y educativos. La herramienta evalúa las habilidades visoconstructivas y memoria visual. Este test cuenta con cuatro pruebas. Se puede

utilizar desde los 6 hasta los 80 años. (Meyers y Meyers, 2024).

Evaluación neuropsicológica Infantil (ENI-2). El objetivo de la herramienta es evaluar los 12 procesos neuropsicológicos, tales como: habilidades construccionales, memoria, habilidades perceptuales, lenguaje, habilidades metalingüísticas, lectura, escritura, aritmética, habilidades espaciales, atención, habilidades conceptuales y funciones ejecutivas (Matute et al., 2013).

Test de percepción y diferencias CARAS R. Es un instrumento diseñado para evaluar la atención y la percepción en niños y adultos, especialmente en contextos clínicos y educativos. Esta prueba fue desarrollada originalmente por LL Thurstone y adaptada por M. Yela para su uso en España. Evalúa la capacidad del sujeto para percibir rápidamente semejanzas y diferencias entre patrones visuales, específicamente en un contexto de atención sostenida y selectiva (Thurstone y Yela, 2012).

Batería de Diagnóstico Neuropsicológico Infantil (DNI). Se desarrolló por los psicólogos Francisco Ramos y Daniel Manga, es un instrumento diseñado para evaluar el desarrollo cognitivo en niños. Esta batería se fundamenta en la teoría neuropsicológica de Alexander Luria, que enfatiza la importancia de las funciones cerebrales superiores en el aprendizaje y el comportamiento. Tiene como finalidad evaluar las funciones neuropsicológicas en niños, identificando posibles dificultades en áreas como la memoria, atención, lenguaje y percepción (Ramos y Manga, 1991).

Componente emocional, comportamental y familiar

Vineland Adaptive Behavior Scales-3 (Vineland-3). La herramienta evalúa conducta adaptativa en sujetos con trastornos del neurodesarrollo, daño cerebral, trastornos neurocognitivos entre otros. Consta de cinco dominios: comunicación, habilidades de la vida diaria, socialización, habilidades motoras e índice de conducta adaptativa (Sparrow et al., 2016).

Inventario Eyberg de Comportamiento de Niños (IECN). La adaptación española se compone de un cuestionario de 36 ítems para padres, cuyo objetivo es valorar problemas comportamentales a nivel general en niños entre 2 y 12 años. La escala se divide en dos partes, la primera mide el puntaje total de intensidad de la conducta que puede ir de 36 a 252. La segunda parte, corresponde al puntaje total del problema que se refiere a la percepción de los progenitores sobre la dificultad del infante con opciones dicotómicas “si” o “no”. (García-Tornel et al., 1998).

Family Adaptability and Cohesion Evaluation Scale (FACES III). La herramienta cuenta con 20 componentes validados en español, que valora el funcionamiento familiar, utilizando las variables de cohesión y adaptabilidad. (Martínez-Pampliega et al., 2006).

2.5 Procedimiento

Este estudio se efectuó en tres etapas.

Etapa 1: Se recibió el caso de estudio en consulta externa en Centro Psicológico SAPIENS, ubicado en la ciudad de Cuenca, Ecuador el 12 de julio del 2024. En ese encuentro se efectuó la anamnesis con los padres de la niña, quienes son sus cuidadores y representantes legales, se recolectó los datos relevantes del historial clínico y la problemática actual. Se analizaron los resultados más recientes de Neuro Explora junto con los informes cognitivos previos proporcionados por los progenitores. Con dicha revisión, se procedió a la explicación de los métodos de evaluación, número de sesiones aproximadas y la finalidad del estudio, el cual se aceptó mediante la firma del consentimiento informado de la evaluación.

Etapa 2: La paciente asistió a 8 sesiones de evaluación durante el proceso, las mismas se llevaron en días diferentes con duración de 50 a 60 minutos con tiempos de descanso entre pruebas de aplicación. En el primer bloque de evaluación se aplicó toda la batería WNV (rendimiento intelectual). En la segunda jornada, se aplicaron herramientas con enfoque socioemocional y familiar como Vineland-3, IECN y FACES III. Finalmente, en el tercer bloque se aplicaron diferentes subtest de las pruebas como NEUROPSI, Trail Making test, Test de figura compleja de Rey y prueba de reconocimiento, evaluación neuropsicológica infantil - ENI 2, Test de percepción de diferencias CARAS R, la Batería de diagnóstico neuropsicológico infantil (DNI) junto con las escalas complementarias de este.

Etapa 3: Se realizó la calificación de la evaluación basada en los manuales originales de las baterías utilizadas, con un posterior análisis de los datos recolectados para la elaboración del informe neuropsicológico integral mediante la revisión teórico- empírica que permitió establecer un perfil neuropsicológico de la niña.

2.6 Consideraciones éticas

El presente estudio se acogió a los principios éticos de investigación como: confidencialidad y autonomía en el marco de derechos de las participantes. En la investigación se pretende minimizar los riesgos con la finalidad preservar la integridad emocional y psicológica, por tanto, se plantea estrategias como resguardar la información con claves de seguridad y codificar los datos de modo que de ninguna manera se pueda identificar a la participante, además, mencionar que el acceso a los cuestionarios, aplicaciones completas y entrevistas clínicas se limita al uso de los investigadores del estudio. El detalle de los riesgos, manejo confidencial de la información y resultados se plantean en el documento de consentimiento informado.

En cuanto a la autonomía, los representantes dispondrán de la información completa sobre el estudio, que les permita decidir libre y voluntariamente la participación de su representada.

Los resultados obtenidos serán auténticos, exactos, basados en la utilización de procedimientos estadísticos adecuados, se transmitirán de manera completa y no se manipulará la información en ninguna instancia del proceso.

3. RESULTADOS

3.1 Rendimiento intelectual

Los resultados en la aplicación de la Escala de Inteligencia No Verbal nos indica que la capacidad intelectual de la niña en estos momentos de su desarrollo es extremadamente baja (67 puntos). Esto indica una discapacidad intelectual leve. En cuanto al análisis de

discrepancia se puede observar en la Tabla 1 que el punto fuerte es Matrices, que aborda destrezas de razonamiento por analogías visuales e implica integración de información visual. También conforme a los resultados se puede indicar que la paciente posee déficit en los procesos cognitivos como memoria de trabajo, velocidad de procesamiento y razonamiento visoespacial.

Tabla 1.
Resultados de WNV acorde a puntos fuertes y débiles

Prueba	PT	Diferencia respecto a la media	Valor crítico	Punto F o D
Matrices	61	26.5	8	Fuerte
Claves	11	-23.5	8	Débil
Rompecabezas	8	-26.5	9	Débil
Reconocimiento	9	-25.5	9	Débil

Suma Pt	Escala Total	Percentil	Intervalo 95%	Cualitativo
138	67	1	62-79	Extremadamente bajo

3.2 Funciones cognitivas básicas y superiores

Como se observa en la Tabla 2, la paciente está orientada en persona. Sin embargo, no reconoció la fecha, y de ubicación geográfica lo que corresponde que no se encuentra orientada al tiempo y espacio.

Tabla 2.
Tareas de Orientación

Dominio	Puntaje directo	Puntaje Baremado	Categoría	Instrumento
Tiempo	1	E: 6	Leve-moderado	NEUROPSI*
Espacio	0	E: 1	Severo	
Persona	1	E: 10	Normal	

Nota. Esta tabla describe el desempeño en los 3 dominios de la orientación, mostrando el puntaje directo obtenido por la paciente y el puntaje baremado en el que se representa como E= Puntaje Escalar, así como la categoría cualitativa de desempeño junto con el instrumento de medición empleado.
*Representa las tareas empleadas de la batería NEUROPSI

A nivel de procesos atencionales, la paciente mostró una alteración atención tónico-fásica durante todo el proceso, lo que no le permitió mantener un nivel de activación general para responder a los cambios en el ambiente. Asimismo, su *foco atencional* se encontraba disfuncional en las tareas administradas, seleccionando con poca precisión los estímulos relevantes en la modalidad visual, aunque con fallas leves-moderadas de nivel audio verbal, por la pérdida del foco atencional y el auto seguimiento. Asimismo, se determinó, que no logra *alternar y dividir* sus recursos, debido a una lentificación importante en sus ejecuciones por fatiga cognitiva y discapacidad intelectual (Tabla 3).

A nivel de *memoria visual* se determinó que la paciente no cuenta con adecuados procesos de registro y codificación, tanto en asociación de la información visual con la verbal, y en la integración de detalles como un todo. Además, el proceso de evocación muestra una disfunción significativa, que afecta incluso al reconocimiento, lo cual denota una disfuncionalidad en la búsqueda activa del contenido observado (Figura 2).

Tabla 3.
Tareas de Atención

	Dominio	Puntaje directo	Puntaje Baremado	Categoría	Instrumento
			E: 5	Leve-moderado	Detección visual*
Visual	Selectiva	2			
		100	E: 1	Muy bajo	Tiempo (en segundos)
	Sostenida	11	-	-	TMT-A Errores TMT-A
	Alternante	300	E: 1	Muy bajo	Tiempo (en segundos)
		7	-	-	TMT-B Errores TMT-A
Verbal	Dividida	93	E: 6	Medio	CARAS-R
		1	-	-	Errores CARAS-R
		3	E: 5	Leve-moderado	Detección de dígitos*

Nota. Esta tabla describe el desempeño en los dominios de la atención, mostrando el puntaje directo obtenido por la paciente y el puntaje baremado en el que se representa como E= Puntaje Escalar, así como la categoría cualitativa de desempeño junto con el instrumento de medición empleado.
TMT= Trail Making Test form A y B,
CARAS-R= Test de Percepción de Diferencias-Revisado.
*Representa las tareas empleadas de la batería NEUROPSI.

En el lenguaje, la paciente *comprendió* los elementos conversacionales simples durante todo el encuentro de evaluación, discriminando palabras sencillas a nivel auditivo en su primera lengua (español). Siguió adecuadamente órdenes simples, pero no sucedió lo mismo con las semi-complejas, en relación con las características físicas y función de los objetos que le rodeaban. La *expresión verbal* fue baja, con existencia de defectos articulatorios o transformaciones subléxicas; no presentó un habla fluente de contenido informativo durante la evaluación. Ella refiere frases extensas con alteraciones en el *ritmo o la expresión* que impactan en la fluidez de su discurso.

Ella logró orientarse con facilidad ante comandos derecha- izquierda. Sin embargo, no cumplió con tareas mediante la imitación y seguimiento de órdenes para efectuar gestos simbólicos y de uso de objetos (*praxias ideatorias e ideomotoras*). En tareas de praxias *visoconstruccionales* generó una copia ilegible de una figura compleja (FCRO), con algunos elementos configuracionales y detalles internos, pero desestructurada y poco organizada en el espacio, por fallas en el tamaño y ubicación. Aunque se logran apreciar las formas, es predominante la lentificación conexa durante la construcción (7minutos) excediendo el límite de tiempo permitido, puesto que requiere sobreutilización temporal en la mayoría de las actividades efectuadas con su mano dominante (derecha) (Ver Figura 2).

Tabla 4.
Tareas de Memoria

Dominio		Puntaje directo	Puntaje Baremado	Categoría	Instrumento
Codificación	Visual	5	E: 2	Severo	Copia FCRO
Evocación	Visual	3	E: 3	Severo	Recobro FCRO

Nota. Esta tabla describe el desempeño en los dominios de la memoria, mostrando el puntaje directo obtenido por la paciente y el puntaje baremado en el que se representa como E= Puntaje Escalar, así como la categoría cualitativa de desempeño junto con el instrumento de medición empleado.
FCRO= Figura Compleja de Rey-Osterrieth.
*Representa las tareas empleadas de la batería NEUROPSI.

Figura 2.
Copia y recobro de la figura de Rey-Osterrieth (FCRO)

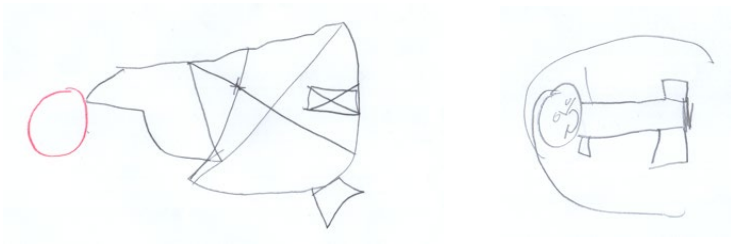

Tabla 5.
Tareas de Lenguaje

Dominio	Puntaje directo	Puntaje Baremado	Categoría	Instrumento
Denominación	5	E: 4	Leve-moderado	Denominación de imágenes**
Comprensión	12	E: 4	Leve-moderado	Designación de imágenes**
	6	E: 6	Leve-moderado	Seguimiento de instrucciones**
	1	E: 5	Leve-moderado	Comprensión del discurso**
Expresión	1	E: 2	Severo	Fluidez verbal semántica*
	1	E: 2	Severo	Fluidez verbal fonológica*
	2	E: 6	Leve-moderado	Fluidez no verbal*
Repetición	0.3	E: 1	Severo	Sílabas**
	0.5	E: 1	Severo	Palabras**
	0.3	E: 1	Severo	No palabras**
	0.1	E: 1	Severo	Oraciones**

Nota. Esta tabla describe el desempeño en los dominios del lenguaje, mostrando el puntaje directo obtenido por la paciente y el puntaje baremado en el que se representa como E= Puntaje Escalar y así como la categoría cualitativa de desempeño junto con el instrumento de medición empleado.
*Representa las tareas empleadas de la batería NEUROPSI.
** Representa las tareas empleadas de la batería ENI

En el dominio del *control inhibitorio*, los resultados en la tarea de Stroop, tanto en los aciertos como en el tiempo de interferencia, están en el rango de *severo*, lo que indica que la paciente presenta serias dificultades para inhibir respuestas automáticas o interferentes. Esto podría estar relacionado con una deficiencia en la regulación del comportamiento impulsivo y dificultades para centrar la atención en estímulos relevantes.

Las *funciones motoras* también están gravemente afectadas, con un rendimiento severamente bajo (puntaje directo de 7), lo que podría sugerir problemas en la coordinación motora o la velocidad de procesamiento motora. Asimismo, los resultados en la *fluidez verbal semántica y fonológica* son igualmente preocupantes, ubicándose en el rango severo, lo cual implica dificultades importantes para acceder y generar palabras, ya sea por categorías semánticas o fonológicas, lo que puede afectar el desarrollo del lenguaje y la comunicación en general. La *fluidez no verbal* se encuentra en un rango leve a moderado, lo que indica que la paciente también presenta dificultades, aunque menos graves, para generar respuestas en tareas que no requieren el uso del lenguaje. La *flexibilidad cognitiva*, medida por la capacidad para formar categorías, está severamente comprometida, lo que sugiere problemas en la capacidad de adaptación mental a nuevas reglas o demandas, un aspecto crucial para la resolución de problemas y el aprendizaje escolar.

Estos resultados revelan un perfil de funciones ejecutivas con un nivel alto de disfuncionalidad, lo que

sugiere la necesidad de una intervención terapéutica intensiva para mejorar tanto la auto monitorización, como las habilidades motoras y de lenguaje. A su vez, resalta la importancia de realizar investigaciones adicionales para entender mejor las implicaciones del rendimiento en cada uno de estos dominios y las posibles estrategias de rehabilitación neuropsicológica ajustadas a las necesidades de la paciente.

Estos resultados revelan que las funciones ejecutivas presentan un nivel alto de disfuncionalidad, lo que sugiere la necesidad de una intervención terapéutica intensiva para mejorar tanto la auto monitorización como las habilidades motoras y de lenguaje. A su vez, resalta la importancia de realizar investigaciones adicionales para entender mejor las implicaciones del rendimiento en cada uno de estos dominios y las posibles estrategias de rehabilitación neuropsicológica ajustadas a las necesidades de la paciente.

Tabla 6.
Tareas de Praxias

Dominio	Puntaje directo	Puntaje Baremado	Categoría	Instrumento
Ideomotora	6	E: 3	Severo	Funciones motoras de las manos**
Ideacional	12	E: 5	Leve-moderado	Praxias orales y regulación verbal del acto motor**
Visoconstruccionales	3	E: 3	Severo	Copia FCRO*

Nota. Esta tabla describe el desempeño en los dominios de las praxias, mostrando el puntaje directo obtenido por la paciente y el puntaje baremado en el que se representa como E= Puntaje Escalar, así como la categoría cualitativa de desempeño junto con el instrumento de medición empleado.
*FCRO= Figura Compleja de Rey-Osterrieth.
** Representa las tareas empleadas de la Batería de Luria DNI

Tabla 7.
Tareas de Funciones Ejecutivas

Dominio	**Puntaje directo**	**Puntaje Baremado**	**Categoría**	**Instrumento**
Control inhibitorio	2	E: 1	Severo	Stroop aciertos interferencia*
	420	E: 1	Severo	Stroop tiempo interferencia*
Funciones motoras	7	E: 1	Severo	*
Fluidez				
	1	E: 2	Severo	Fluidez verbal semántica*
	1	E: 2	Severo	Fluidez verbal fonológica*
	2	E: 6	Leve-moderado	Fluidez no verbal*
Flexibilidad cognitiva	2	E: 3	Severo	Formación de categorías

Nota. Esta tabla describe el desempeño en los dominios de las funciones ejecutivas, mostrando el puntaje directo obtenido por la paciente y el puntaje baremado en el que se representa como E= Puntaje Escalar, así como la categoría cualitativa de desempeño junto con el instrumento de medición empleado.
*Representa las tareas empleadas de la batería NEUROPSI.

3.3 Componente emocional y comportamental

En la evaluación de estas áreas la niña se mostró tranquila, dinámica y alegre, mantiene poco contacto ocular con actitud pasiva, mientras que, colabora con adecuada disposición, aunque pide descansos entre las actividades. Los puntajes de la herramienta Vineland -3 se presentan en la Tabla 8, se aprecia niveles moderadamente bajos en índice de conducta adaptativa, con dificultades marcadas en el dominio de comunicación. Además, presenta déficits en las áreas personal, casa, comunidad e interpersonales. No obstante, se encuentran en un rango adecuado las categorías de juego y ocio y adaptación (Tabla 8).

Tabla 8.
Resultados subdomínios Vineland - 3

Subdominio	Puntaje bruto	Puntaje escalar	Edad equivalente	Descriptores cualitativos
Receptivo	69	13	4:0	Adecuado
Expresivo	78	11	3:2	Moderadamente bajo
Escritura	0	1	<3:0	Bajo
Personal	64	9	3:0	Bajo
Domésticas	14	11	3:0	Moderadamente bajo
Comunidad	20	9	3:0	Bajo
Interpersonales	52	11	2:6	Moderadamente bajo
Juego y ocio	54	14	5:3	Adecuado
Adaptarse	59	13	3:8	Adecuado

Nota. Esta tabla describe comportamientos adaptativos de diferentes subdominios, reflejando puntajes brutos y puntajes escalares, así como descriptores cualitativos en cada subárea evaluada.

Estos resultados indican que la niña presenta dificultad para expresarse de manera oral y/o escrita. Así también, se observa disminuida autosuficiencia en áreas como vestirse, aseo y cuidado de la salud. Además, bajas habilidades en idoneidad social, interpretación del lenguaje no verbal y autocuidado.

El puntaje obtenido en *IECN* no demuestra disfunciones conductuales clínicamente significativas a nivel general, a pesar de ello, se observan dificultades atencionales y de relación fraternal.

3.4 Funcionamiento familiar

En la herramienta *FACES III* responden a una familia conectada-rígida, sugiriendo una funcionalidad media, con cumplimiento estricto de reglas, roles fijos y poca flexibilidad de cambio. Poseen intereses en común, por lo que, la atención se focaliza dentro del sistema, como consecuencia, prefieren pasar su tiempo libre juntos. Las decisiones son consultadas entre sus miembros y se aprecia considerable unión afectiva y fidelidad.

Tabla 9.
Resultados FACES III

Rol	Cohesión PD	Adaptabilidad PD	Interpretación
Padre y madre	43	22	conectada-rígida

Nota. Esta tabla refleja los puntajes directos = PD, dados por los padres en cuanto a las dimensiones de cohesión y adaptabilidad familiar.

A continuación, se determina el perfil neuropsicológico de la paciente, en concordancia con los resultados previos:

1. Procesos Cognitivos

- *Orientación:* La paciente está orientada en persona, pero muestra una desorientación en el tiempo y el espacio.
- *Memoria:* Se evidencian déficits significativos en la codificación y evocación visual, con dificultades graves en la memoria visual de trabajo.
- *Atención:* Hay una alteración importante en la atención sostenida, selectiva y alternante, con fatiga cognitiva y discapacidad intelectual que dificultan su rendimiento. No logra alternar ni dividir sus recursos atencionales.
- *Funciones ejecutivas:* Presenta problemas graves en el control inhibitorio (evaluado con la prueba Stroop) y dificultades en la fluidez verbal y flexibilidad cognitiva. Estas deficiencias afectan la regulación del comportamiento y la resolución de problemas.
- *Praxias:* Se observan dificultades en las praxias ideomotoras, ideatorias y visoconstruccionales, con problemas en la ejecución precisa y organizada de tareas motoras.
- *Lenguaje:* Comprende órdenes simples, pero tiene dificultades para seguir instrucciones más complejas. La expresión verbal es limitada, con alteraciones en la fluidez del discurso y problemas de articulación.

2. Componente emocional y comportamental

- *Vineland-3:* La evaluación de la conducta adaptativa muestra dificultades moderadamente bajas en áreas como la comunicación y habilidades personales y comunitarias. Sin embargo, se muestra adecuada en el juego y ocio, y tiene una capacidad adecuada para adaptarse a nuevas situaciones.
- *Inventario Eyberg de Comportamiento Infantil (IECN):* No se observan disfunciones conductuales significativas, aunque hay dificultades en la atención y en la relación con su hermana.
- La paciente muestra cambios de humor y reacciones desproporcionadas ante situaciones cotidianas, con episodios de frustración.

3. Funcionamiento familiar

- *FACES III:* La familia se describe como conectada y rígida, con reglas estrictas, roles fijos y poca flexibilidad. A pesar de esto, los miembros del núcleo familiar están unidos y comparten decisiones y afecto.

4. DISCUSIÓN

El objetivo de este estudio fue describir el perfil neuropsicológico de una paciente con síndrome de Floating-Harbor (SFH), una condición genética poco común que se caracteriza por retraso en el crecimiento, dificultades en el lenguaje y rasgos faciales distintivos. La evidencia empírica ha indicado que los pacientes con SFH suelen presentar discapacidad intelectual, déficit atencional y alteraciones en las funciones ejecutivas, lo que hace fundamental entender cómo estas dificultades afectan su desarrollo cognitivo, emocional y social.

Los resultados de la evaluación neuropsicológica de la paciente muestran un rendimiento intelectual notablemente bajo, en línea con estudios anteriores (Amador, 2011; Nikkel et al., 2013). En particular, los puntajes en la escala Wechsler No Verbal (WNV) evidencian déficits significativos en el razonamiento visoespacial, la memoria de trabajo y la velocidad de procesamiento. Esto coincide con investigaciones previas que han señalado alteraciones estructurales en áreas cerebrales relacionadas con el procesamiento visual-espacial y la abstracción en pacientes con SFH (Çetinkaya et al., 2024; Nagasaki et al., 2014).

Uno de los hallazgos más destacados en este caso es el trastorno severo del lenguaje, que afecta tanto la expresión como la comprensión. Estudios como los de Singana et. al. (2020) y Nogueira et. al. (2021) han documentado que las dificultades lingüísticas son una de las manifestaciones más notorias del SFH, con retrasos en la adquisición del lenguaje y problemas persistentes en la articulación y la fluidez verbal. Aunque algunas investigaciones sugieren que la terapia del lenguaje puede ayudar a mejorar estas dificultades con el tiempo (Nagasaki et al., 2014), en este caso particular, a pesar de haber recibido intervención, la paciente sigue enfrentando limitaciones significativas en su comunicación.

Un aspecto importante para considerar es que, en estudios longitudinales como el de Nagasaki et. al. (2014), se ha observado que los problemas de lenguaje suelen ser más evidentes en la infancia temprana, aunque pueden mejorar con la intervención adecuada. Sin embargo, en este caso particular, la paciente sigue presentando dificultades significativas a pesar de haber recibido terapia de lenguaje, lo que resalta la necesidad de enfoques terapéuticos más intensivos y personalizados.

En el análisis de las habilidades de aprendizaje y memoria, la paciente mostró dificultades para retener información nueva y procesar estímulos verbales. Estos problemas son coherentes con los déficits en la memoria de trabajo que se han observado en otros casos de SFH (Ercoskun y Yuce-Kahraman, 2021). La memoria de trabajo es fundamental para el desarrollo del lenguaje y el aprendizaje académico, lo que sugiere que los déficits en esta área podrían contribuir de manera significativa a las dificultades escolares de la paciente.

El déficit en la memoria de trabajo también ha sido identificado en estudios de casos similares. Ko et. al. (2020) destacan que los pacientes con SFH pueden presentar alteraciones en las capacidades de atención y memoria, lo que afecta tanto su rendimiento académico como sus habilidades diarias.

Los resultados obtenidos en este estudio de caso son coherentes con las observaciones realizadas en otras investigaciones sobre el SFH. Por ejemplo, el trabajo de Nikkel et. al. (2013) describe a un grupo de pacientes con mutaciones en el gen SRCAP que presentan un perfil similar en términos de retraso del crecimiento, problemas de lenguaje y dificultades cognitivas. De manera similar, Budisteanu et. al. (2018) identificaron retrasos cognitivos y del lenguaje en un paciente con SFH, reforzando la idea de que el fenotipo cognitivo de este síndrome es relativamente homogéneo en cuanto a sus principales características.

Los déficits en la comprensión verbal y la memoria a corto plazo de la paciente son coherentes con lo que han señalado Angelillo et. al. (2010), quienes argumentan que las dificultades en el lenguaje y la memoria son aspectos clave del perfil neuropsicológico del SFH. Estos autores también destacan que las intervenciones tempranas pueden mejorar el pronóstico del desarrollo del lenguaje, aunque el avance puede variar entre los pacientes.

En cuanto a las habilidades sociales, se ha observado que la paciente enfrenta retos al interactuar con sus compañeros, lo que coincide con los hallazgos de estudios como el de Yang et. al. (2023), que sugieren que las limitaciones en el lenguaje y la cognición impactan también en las habilidades sociales y emocionales de los pacientes con SFH.

Por otro lado, la atención es un proceso cognitivo esencial que permite a las personas seleccionar, concentrarse y retener información relevante mientras ignoran estímulos no pertinentes. En pacientes con SFH, se han documentado dificultades significativas en diversas formas de atención, como la atención sostenida, selectiva y la memoria de trabajo, lo que puede afectar su funcionamiento diario y rendimiento académico (Angelillo et al., 2010; Ercoskun y Yuce-Kahraman, 2021).

En este estudio de caso, se observó que la paciente presenta una atención sostenida reducida, lo que implica que tiene dificultades para mantener el enfoque en tareas durante períodos prolongados. Este hallazgo coincide con lo que reportaron Ko et. al. (2020), quienes indican que los pacientes con SFH a menudo experimentan fatiga cognitiva y problemas para mantener la atención en actividades

académicas o tareas que requieren concentración continua. La atención selectiva también se ve afectada, lo que significa que la paciente tiene problemas para filtrar información irrelevante y concentrarse en los estímulos importantes, un fenómeno que podría estar relacionado con alteraciones en las funciones ejecutivas y el control inhibitorio.

Estos déficits de atención suelen asociarse con disfunciones en la corteza prefrontal, una región clave para regular los procesos atencionales y el control ejecutivo. Estudios de imágenes cerebrales en pacientes con SFH han identificado posibles alteraciones en esta área, sugiriendo que las dificultades atencionales podrían tener una base neurológica (Seifert et al., 2014; Nikkel et al., 2013). La literatura también destaca la importancia de intervenciones psicoeducativas y terapias cognitivas para mejorar la capacidad de atención en estos pacientes, enfatizando técnicas de autorregulación y manejo de estímulos distractores.

Otro proceso cognitivo evaluado en este estudio muestra que la paciente presenta dificultades notables en las praxias, especialmente en aquellas que implican la programación y ejecución de movimientos secuenciales, como la copia de dibujos o la realización de actividades motoras finas. Este hallazgo es consistente con estudios como el de Dobrzynski et al. (2024a), que reportan que las alteraciones en las funciones motoras y las praxias en pacientes con SFH están relacionadas con un retraso en el desarrollo neurológico general, así como con dificultades en la coordinación motora fina.

La lentificación en la ejecución de tareas motoras y la interrupción de movimientos secuenciales que se observan en la paciente son características típicas de las apraxias. Estas pueden surgir debido a problemas en la conexión entre las áreas motoras del cerebro y las regiones encargadas de planificar y secuenciar movimientos. Estudios previos han indicado que las dificultades en las praxias están relacionadas con déficits en la coordinación visomotora, algo que se observa frecuentemente en pacientes con SFH (Singana et al., 2020).

Estas dificultades también impactan en actividades diarias, como el autocuidado (vestirse, peinarse) y en tareas académicas que requieren habilidades motoras finas, como la escritura. En cuanto a la intervención, se ha sugerido que la terapia ocupacional puede ser efectiva para mejorar las habilidades motoras en estos pacientes, enfocándose en la práctica repetitiva de movimientos secuenciales y en la integración visual-motora (Angelillo et al., 2010).

Además, hay una interacción notable entre los déficits de atención y las dificultades en las praxias. En el caso de la paciente evaluada, la dificultad para mantener la atención sostenida o para inhibir estímulos distractores afecta directamente su capacidad para realizar movimientos precisos y secuenciales de manera eficiente. El control atencional es fundamental para la planificación y ejecución de acciones, por lo que los déficits en atención y memoria de trabajo pueden llevar a errores durante la ejecución de movimientos.

Esto se refleja en la literatura, donde se ha encontrado que una atención deficiente puede agravar las dificultades en la ejecución motora, lo que resulta en una menor precisión y una mayor lentitud al realizar tareas manuales complejas (Ko et al., 2020; Nikkel et al., 2013). Además, los estudios indican que los programas de intervención que combinan el entrenamiento de la atención con la mejora de las habilidades motoras pueden ser útiles para los pacientes con SFH, facilitando un mejor desarrollo funcional.

4.1 Limitaciones y recomendaciones

Este estudio de caso proporciona una visión detallada del perfil neuropsicológico de una niña con síndrome de Floating-Harbor (SFH); sin embargo, tiene algunas limitaciones que deben tenerse en cuenta.

En primer lugar, al ser un caso único, los resultados no pueden ser generalizados a toda la población con SFH. Las manifestaciones cognitivas y conductuales pueden diferir entre individuos con este síndrome, por lo que futuros estudios deberían incluir un mayor número de participantes para identificar patrones más consistentes.

Además, la evaluación neuropsicológica se basó en pruebas estandarizadas que, aunque son herramientas validadas, pueden no reflejar completamente la complejidad del perfil cognitivo de la paciente. Sería recomendable complementar estas pruebas con estudios de neuroimagen funcional o análisis longitudinales que permitan un seguimiento del desarrollo cognitivo y su evolución a lo largo del tiempo.

En lo que respecta a la rehabilitación neuropsicológica, es fundamental diseñar un plan de intervención individualizado que tenga en cuenta las áreas más afectadas, como el lenguaje, la atención y las funciones ejecutivas. Dado el impacto del déficit en la memoria de trabajo y la regulación emocional, se sugiere el uso de estrategias multisensoriales y programas de intervención temprana enfocados en la estimulación del lenguaje y el desarrollo de habilidades adaptativas.

Asimismo, es esencial involucrar a la familia en el proceso terapéutico. Considerando que el funcionamiento familiar se describe como conectado-rígido, sería beneficioso ofrecer asesoramiento a los cuidadores para mejorar la flexibilidad en la dinámica familiar y fomentar la autonomía de la niña en sus actividades diarias.

Finalmente, se recomienda llevar a cabo estudios longitudinales que permitan evaluar la evolución de las funciones cognitivas y la eficacia de las intervenciones neuropsicológicas aplicadas, con el objetivo de desarrollar estrategias más precisas y adaptadas a las necesidades de los pacientes con SFH.

5. CONCLUSIONES

En resumen, el presente estudio de caso destaca las dificultades cognitivas, emocionales y conductuales en una paciente con SFH, lo que está en línea con las observaciones previas en la literatura. Las intervenciones tempranas y personalizadas son cruciales para mejorar las habilidades funcionales en estos pacientes. Además, es importante seguir investigando el perfil neuropsicológico del SFH para desarrollar estrategias de intervención más eficaces que aborden las diversas necesidades de estos pacientes.

Referencias

Amador, J. (2011). *Escala no verbal aptitud intelectual de Wechsler-WNV*. 2–13.

Angelillo, N., Di Costanzo, B., & Barillari, U. (2010). Speech-language evaluation and rehabilitation treatment in Floating-Harbor syndrome: A case study. *Journal of Communication Disorders*, *43*(3), 252–260. https://doi.org/10.1016/j.jcomdis.2010.01.001

Budisteanu, M., Bögershausen, N., Papuc, S. M., Moosa, S., Thoenes, M., Riga, D., Arghir, A., & Wollnik, B. (2018). Floating-harbor syndrome: Presentation of the first Romanian patient with a SRCAP mutation and review of the literature. *Balkan Journal of Medical Genetics*, *21*(1), 83–86. https://doi.org/10.2478/bjmg-2018-0005

Çetinkaya, D., Büyükyılmaz, G., & Kılıç, E. (2024). A Rare Cause Of Proportional Short Stature and Puberty Precocity: Floating-Harbor Syndrome. *Journal of Clinical Research in Pediatric Endocrinology*. https://doi.org/10.4274/jcrpe.galenos.2024.2024-5-4

Chueca, M. J., Berrade, S., & Oyarzábal, M. (2008). Talla baja y enfermedades raras Low height and rare diseases. *An. Sist. Sanit. Navar*, *31*(2), 31–54. https://scielo.isciii.es/scielo.php?pid=S1137-66272008000400004&script=sci_arttext

Dobrzynski, W., Stawinska-Dudek, J., Moryto, N., Lipka, D., & Mikulewicz, M. (2024a). Floating–Harbor Syndrome: A Systematic Literature Review and Case Report. *Journal of Clinical Medicine*, *3435*(13), 1–0. https://doi.org/10.3390/jcm13123435

Dobrzynski, W., Stawinska-Dudek, J., Moryto, N., Lipka, D., & Mikulewicz, M. (2024b). Floating–Harbor Syndrome: A Systematic Literature Review and Case Report. *Journal of Clinical Medicine*, *13*(12). https://doi.org/10.3390/jcm13123435

Ercoskun, P., & Yuce-Kahraman, C. (2021). Novel Findings in Floating-Harbor Syndrome and a Mini-Review of the Literature. *Molecular Syndromology*, *12*(1), 52–56. https://doi.org/10.1159/000512050

García-Tornel Florensa, S., Calzada, E., Eyberg, S., Mas Alguacil, J., Vilamala Serra, C., Baraza Mendoza, C., Villena Collado, H., González García, M., Calvo Hernández, M., & Trinxant Doménech, A. (1998). Inventario Eyberg del comportamiento en niños. Normalización de la versión española y su utilidad para el pediatra extrahospitalario*. *Anales Españoles de Pediatría*, *48*(5), 475–482.

Homma, T., & Freire, B. (2019). Clínica y Tratamiento de Niños con Sindrome de Floating-Harbor. *Hormone Research in Paediatrics*, *2*(92), 115–123. www.siicsalud.com

Ko, J., Pomerantz, J. H., Perry, H., Shieh, J. T., Slavotinek, A. M., Oberoi, S., & Klein, O. D. (2020). Case Report of Floating-Harbor Syndrome With Bilateral Cleft Lip. *The Cleft Palate Craniofacial Journal*, *57*(1), 132–136. https://doi.org/10.1177/1055665619858257

Korkman, M., Kirk, U., & Kemp, S. (2020). *NEPSY-II - Batería Neuropsicológica infantil*. Pearson; Pearson. https://www.pearsonclinical.es/nepsy-ii-bateria-neuropsicologica-infantil

Martínez-Pampliega, A., Iraurgi, I., Galíndez, E., & Sanz, M. (2006). Family Adaptability and Cohesion Evaluation Scale (FACES): desarrollo de una versión de 20 ítems en español. *International Journal of Clinical and Health Psychology*, *6*(2), 317–338.

Matute, E., Roselli, M., & Ardila, A. (2013). *Evaluación Neuropsicológica Infantil, 2a ed.* Mnaul Moderno. https://colombia.manualmoderno.com/evaluacia-n-neuropsicola-gica-infantil-2a-ed-98-100.html

Meneses-Meneses, A. Y., Flores-Paredes, E. G., Poenitz, A. V., Meneses-Meneses, A. Y., Flores-Paredes, E. G., & Poenitz, A. V. (2023). Trail Making Test TMT: Primera Aproximación A Las Propiedades Psicométricas En Población Ecuatoriana Adulta. *Revista Ecuatoriana de Neurología*, *32*(2), 49–54. https://doi.org/10.46997/REVECUATNEUROL32200049

Nagasaki, K., Asami, T., Sato, H., Ogawa, Y., Kikuchi, T., Saitoh, A., Ogata, T., & Fukami, M. (2014). Long-term follow-up study for a patient with Floating-Harbor syndrome due to a hotspot SRCAP mutation. *American Journal of Medical Genetics, Part A*, *164*(3), 731–735. https://doi.org/10.1002/ajmg.a.36314

Nikkel, S. M., Dauber, A., de Munnik, S., Connolly, M., Hood, R. L., Caluseriu, O., Hurst, J., Kini, U., Nowaczyk, M. J. M., Afenjar, A., Albrecht, B., Allanson, J. E., Balestri, P., Ben-Omran, T., Brancati, F., Cordeiro, I., da Cunha, B. S., Delaney, L. A., Destrée, A., … Boycott, K. M. (2013). The phenotype of Floating-Harbor syndrome: clinical characterization of 52 individuals with mutations in exon 34 of SRCAP. *Orphanet Journal of Rare Diseases*, *8*(1), 63. https://doi.org/10.1186/1750-1172-8-63

Nogueira, E., Garma, C., Lobo, C., del Olmo, B., Arroyo, J. M., & Gómez, I. (2021). Severe developmental expressive language disorder due to a frameshift mutation in exon 18 of SRCAP gene, far away from the mutational hotspot in exons 33 and 34 associated to the Floating-Harbor syndrome. *Neurological Sciences: Official Journal of the Italian Neurological Society and of the Italian Society of Clinical Neurophysiology*, *42*(10), 4349–4352. https://doi.org/10.1007/S10072-021-05423-8

Organización Mundial de la Salud (OMS). (2018). *Clasificación internacional de enfermedades mentales para la estadística de la mortlidad y la morbolidad (CIE-11)* (World Health Organization, Ed.; 11th ed., Vol. 1). Organización Mundial de la Salud (OMS).

Ostrosky, F., Gómez, A., Matute, G., Roselli, A., Ardilla, A., & Pineda, L. (2012). *NEUROPSI: ATENCION Y MEMORIA.* Manual Moderno. https://store.manualmoderno.com/nam-3.html

Ramos, F., & Manga, D. (1991). *LURIA-INICIAL. Evaluación Neuropsicológica en la Edad Preescolar*. Hogrefe TEA Ediciones. https://www.hogrefe-tea.com/public/catalogo/producto/luria-inicial-evaluacion-neuropsicologica-en-la-edad-preescolar

Rots, D., Chater-Diehl, E., Dingemans, A. J. M., Goodman, S. J., Siu, M. T., Cytrynbaum, C., Choufani, S., Hoang, N., Walker, S., Awamleh, Z., Charkow, J., Meyn, S., Pfundt, R., Rinne, T., Gardeitchik, T., de Vries, B. B. A., Deden, A. C., Leenders, E., Kwint, M., … Weksberg, R. (2021). Truncating SRCAP variants outside the Floating-Harbor syndrome locus cause a distinct neurodevelopmental disorder with a specific DNA methylation signature. *American Journal of Human Genetics*, *108*(6), 1053–1068. https://doi.org/10.1016/j.ajhg.2021.04.008

Seifert, W., Meinecke, P., Krüger, G., Rossier, E., Heinritz, W., Wüsthof, A., & Horn, D. (2014). Expanded spectrum of exon 33 and 34 mutations in and follow-up in patients with Floating-Harbor syndrome. *BMC Medical Genetics*, *15*(1), 1–5. https://doi.org/https://doi.org/10.1186/s12881-014-0127-0

Singana, T., Suma, N. K., & Sankriti, A. M. (2020). Floating–harbor syndrome: A rare case report. *International Journal of Clinical Pediatric Dentistry*, *13*(5), 569–571. https://doi.org/10.5005/jp-journals-10005-1816

Son, H. W., Lee, J. E., Oh, S. H., Keum, C., & Chung, W. Y. (2020). Effects of long-term growth hormone therapy in a girl with Floating-Harbor syndrome. *Annals of Pediatric Endocrinology & Metabolism*, *25*(2), 126–131. https://doi.org/10.6065/APEM.1938144.072

Sparrow, S., Cicchetti, D., & Saulnier, C. (2016). *Vineland Adaptive Behavior Scales - Third Edition* (Pearson, Ed.). Pearson.

Thurstone, L. (2012). *CARAS-R. TEST DE PERCEPCIÓN DE DIFERENCIAS-REVISADO | Hogrefe TEA Ediciones*. TEA. https://www.hogrefe-

tea.com/public/catalogo/producto/CARAS-R-Test-de-Percepcion-de-Diferencias---Revisado

Understanding Chromosome and Gene Disorders (Unique). (2019). *Síndrome de Floating-Harbor*.

Vásquez Rivera, S. (1995). *Guía de interpretación clínica de la Figura compleja de Rey (RCFT). | Hogrefe TEA Ediciones*. TEA. https://www.hogrefe-tea.com/public/catalogo/producto/Guia-RCFT-Interpretacion-clinica-de-la-Figura-compleja-de-Rey

Yang, Y. C., Tang, Q., Yan, L. J., Zhang, S. Bin, Ye, X. M., Gong, D., Zou, L., & Wen, X. L. (2023). A Case of Floating-Harbor Syndrome with "Growth and Language Development Delay" as Its Clinical Manifestation. *Pharmacogenomics and Personalized Medicine*, *16*, 1091–1096. https://doi.org/10.2147/PGPM.S433444