

GUÍA EDUCATIVA PARA EL SÍNDROME DE X FRÁGIL

Guía indicativa de las pautas a seguir para conseguir un mejor conocimiento de esta patología y cómo actuar ante ella



Región de Murcia
Consejería de Educación,
Juventud y Deportes



Región de Murcia
Consejería de Educación,
Juventud y Deportes

GUÍA EDUCATIVA PARA EL SÍNDROME DE X FRÁGIL



GUÍA EDUCATIVA PARA EL SÍNDROME X FRÁGIL



Región de Murcia
Consejería de Educación,
Juventud y Deportes

GUÍA EDUCATIVA PARA EL SÍNDROME DE X FRÁGIL





GUÍA EDUCATIVA PARA EL SÍNDROME X FRÁGIL

Edita

Asociación de Enfermedades Raras D´Genes

Redacción

Encarna Bañón Hernández

Dirección ejecutiva de la guía

D. Juan Carrión Tudela

D. Miguel Ángel Ruíz Carabias

Revisiones

Dra. Rosario Domingo Jiménez

Dra. Yolanda de Diego Otero

D. Juan Carrión Tudela

D. Miguel Ángel Ruíz Carabias

Ilustraciones

Encarna Bañón Hernández

Diseño

Asociación de Enfermedades Raras D´Genes

Colaboradores de esta Guía

Consejería de Educación, Juventud y Deportes de la Región de Murcia

Edición

Asociación de Enfermedades Raras D´Genes

Primera edición: Febrero 2019

El editor no se hace responsable de las opiniones recogidas, comentarios y manifestaciones vertidas por los autores. La presente obra recoge exclusivamente la opinión de su autor como manifestación de su derecho de libertad de expresión.

Queda rigurosamente prohibida, sin la autorización escrita de los titulares del Copyright, bajo las sanciones establecidas en las leyes, la reproducción parcial o total de esta obra por cualquier medio o procedimiento, comprendidos la reprografía y el tratamiento informático, y la distribución de ejemplares de ella mediante alquiler o préstamo públicos.

© ASOCIACIÓN DE ENFERMEDADES RARAS D'GENES

ISBN: 978-84-09-09231-4



Región de Murcia
Consejería de Educación,
Juventud y Deportes

GUÍA EDUCATIVA PARA EL SÍNDROME DE X FRÁGIL





Agradecimientos

Me gustaría agradecer, en primer lugar ,a mi familia por alentarme en todo momento a seguir con este trabajo y a superar las incertidumbres que, inevitablemente se me iban presentando.

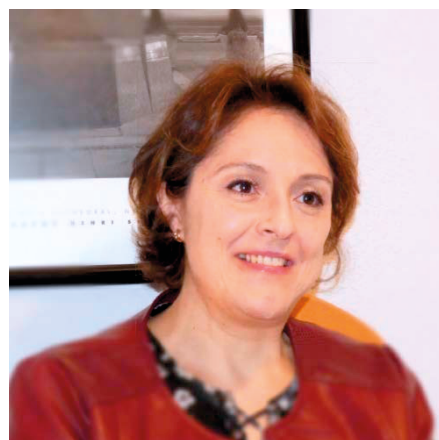
También quiero mostrar mi gratitud a todas las personas que pacientemente, me han asesorado desde el punto de vista técnico. Sus conocimientos y su colaboración constante han sido de gran ayuda.

Quisiera destacar, en este sentido, a las doctoras Rosario Domingo y Yolanda de Diego .

Por supuesto, a todas las familias X Frágil que tanto me han enseñado y aportado durante todo este tiempo. No hubiese podido hacer esta guía sin vuestra dedicación y vuestro cariño.

A la Asociación D´Genes por haberme dado la oportunidad de profundizar en este mundo tan importante y, por otra parte, cercano a mí como es el de las Enfermedades Poco Frecuentes.

Finalmente quiero agradecer, muy sinceramente, el apoyo institucional recibido por parte de la Consejería de Educación de la Región de Murcia, que ha confiado, desde un principio, en este proyecto.



Encarna Bañón Hernández



Región de Murcia
Consejería de Educación,
Juventud y Deportes

GUÍA EDUCATIVA PARA EL SÍNDROME DE X FRÁGIL





Desde la Consejería de Educación, Juventud y Deportes trabajamos para conseguir una educación plenamente inclusiva. Trabajamos para que todos los alumnos reciban la atención que precisan, para que todos los alumnos se integren en igualdad de condiciones en el centro escolar. D'Genes demuestra, una vez más, que es un compañero imprescindible en este empeño.

Esta guía constituye un ejemplo de los instrumentos necesarios para lograr la integración de todo tipo de alumnado, para conseguir que nuestros centros sean lugares de completa inclusión. Esta guía dirige el foco a esas enfermedades que, por minoritarias, son poco conocidas; en particular, al Síndrome de X Frágil. Se nos ofrece un conocimiento de esta enfermedad y se pone el acento en las cuestiones relacionadas con la educación de los alumnos que padecen el síndrome. Nuestros docentes encontrarán aquí no solo conocimiento teórico acerca de la enfermedad, sino también las herramientas necesarias, de aplicación directa en el aula, para abordar las especificidades que presentan este tipo de alumnos. Asimismo, se indica dónde conseguir materiales didácticos adecuados. En definitiva, D'Genes ha confeccionado un recurso de referencia para todos aquellos docentes que atiendan a alumnos con el Síndrome X Frágil.

Aprovecho la ocasión para insistir en mi agradecimiento a D'Genes por esta publicación, en la que la Consejería de Educación, Juventud y Deportes tiene el honor de participar. Todo esfuerzo es poco para nuestro objetivo compartido: crear una educación de todos y para todos, una educación basada en la equidad y la igualdad.



Adela Martínez-Cachá
Consejera de Educación, Juventud y Deportes



Región de Murcia
Consejería de Educación,
Juventud y Deportes

GUÍA EDUCATIVA PARA EL SÍNDROME DE X FRÁGIL





La Asociación de Enfermedades Raras D'Genes ha incluido siempre, entre sus objetivos prioritarios, el diseño de materiales para la intervención directa en contextos específicos. Esta *Guía Educativa para el Síndrome X Frágil* sigue esa línea de trabajo, e incide en el abordaje de esta patología en el entorno educativo, siendo como es la escuela un ámbito de especial importancia en la normalización de los niños y adolescentes con enfermedades poco frecuentes.

El primer paso para una adecuada intervención ha de ser el conocimiento tanto de las enfermedades raras en general como de determinadas patologías que tienen presencia en cada una de las aulas. Por ese motivo, la primera parte de la Guía incluye una descripción del Síndrome X Frágil.

La segunda parte está focalizada en el ámbito educativo y se concibe como un primer paso para nuevas ediciones en las que los contenidos irán poco a poco enriqueciéndose con nuevas reflexiones por parte de la autora y con las contribuciones, especialmente, de los familiares y de los propios profesionales de la educación, las personas que realmente están día a día en contacto con la realidad de estas patologías.

Esperamos que este documento sea de interés, y sobre todo de utilidad, para todos los actores implicados en el reto que supone atender adecuadamente a los alumnos y a las alumnas con Síndrome X Frágil.

Me gustaría terminar agradeciendo muy sinceramente tanto a las profesionales que han asesorado en la elaboración de esta Guía como a nuestros niños con Síndrome X Frágil y sus familias, los verdaderos protagonistas y por quienes debemos seguir trabajando con el fin de proporcionarles la mejor atención posible.

También quiero agradecer la colaboración de la Consejería de Educación por sumarse y apoyar esta iniciativa como una herramienta más para lograr una educación realmente inclusiva.



Y, por último, quiero tener un reconocimiento especial por el gran esfuerzo desarrollado por la responsable de la Guía, Encarna Bañón, quien ha sabido plasmar necesidades, inquietudes o sugerencias de intervención con respecto a niños con Síndrome X Frágil, entre otros aspectos. Gracias a todos y confiamos en que este documento sea una herramienta de utilidad que facilite el trabajo de los profesionales y el bienestar de las personas que conviven con esta patología.



Juan Carrión Tudela
Presidente de la Asociación de Enfermedades Raras D'Genes



ÍNDICE DE CONTENIDOS

1. Fundamentación.

2. Aspectos clínicos y psicoconductuales.

2.1. ¿Qué es el síndrome de X Frágil (SXF)?

2.2. Causas, características clínicas y fenotipo.

2.2.1. Historia.

2.2.2. Causas.

2.2.3. Características clínicas.

2.2.3.1. Otras manifestaciones clínicas.

2.2.4. Características psicoconductuales.

2.2.5. Otras manifestaciones neurológicas.

2.2.6. Autismo y Síndrome X Frágil.

2.2.7. Las mujeres X Frágil.

2.3. Diagnóstico. Herencia.

2.3.1. Diagnóstico.

2.3.2. Herencia.

2.3.3. Patologías de portadores de la premutación FMR1.

2.4. Tratamiento farmacológico y no farmacológico.

2.5. Investigaciones y tratamientos actuales.

2.6. El papel de la familia.

3. Aspectos educativos.

3.1. El SXF en la escuela.

3.2. Aprender a conocer el alumno con SXF. Evaluación.

3.2.1. Dificultades y particularidades cognitivo-conductuales.

3.2.1.1. Estilos de aprendizaje.

3.2.1.2. Características sensoriales.

3.2.2. Particularidades y características del habla y el lenguaje.

3.2.3. Psicomotricidad y Síndrome x Frágil.

3.3. Plan de intervención educativa.

3.4. Situaciones y sugerencias de intervención.

3.5. La inclusión educativa.

3.6. La educación informal.

3.7. La importancia de las asociaciones. D´Genes.

3.8. D´Genes X Frágil: Centro Multidisciplinar de atención integral a personas y familias con Síndrome X Frágil y otras enfermedades raras “Pilar Bernal Giménez”. Un modelo de referencia en atención integral.

3.9. Apoyo educativo en D´Genes.



4. Bibliografía.

- 4.1. Bibliografía mencionada.
- 4.2. Bibliografía complementaria.
- 4.3. Otras fuentes.

5. Anexos.

- 5.1. Materiales y recursos.
- 5.2. Asociaciones y direcciones de interés.
- 5.3. Otras asociaciones nacionales.
- 5.4. Asociaciones internacionales



1. FUNDAMENTACIÓN

Los retos a los que se deben enfrentar los alumnos al comienzo de su etapa educativa y durante todo el proceso de aprendizaje suponen un cambio importantísimo en sus vidas, y, cuando se trata de alumnos con algún tipo de necesidad educativa especial, ese cambio es aún más intenso. Este es el caso de los niños afectados con el Síndrome de X Frágil (SXF). Debido a que hasta hace poco tiempo ha sido un gran desconocido, su identificación en las aulas ha resultado en muchos casos imposible.

Hasta ahora, el poco conocimiento que existía sobre esta patología ha contribuido a que los profesionales de la educación relacionados con niños afectados no tuviesen ni la información ni la formación suficiente como para apoyar debidamente a estos alumnos en los centros educativos.

Comenzamos a elaborar este documento planteándonos una serie de cuestiones. En concreto el porqué, el para qué y para quiénes.

Con relación a la primera cuestión, hemos de decir que los motivos que nos han llevado a realizar este trabajo han sido varios. El primero (para nosotros, además, el más importante) ha sido el conjunto de peticiones recibidas por parte de las propias familias. Hemos de sumar a este otro motivo fundamental también: nos referimos a las indicaciones surgidas de los propios profesionales, quienes admiten con valentía sus escasos conocimientos sobre esta patología poco frecuente. Destaquemos, de igual forma, la escasez de guías completas sobre el SXF en el ámbito educativo. No podemos dejar de mencionar, finalmente, el uso que las propias asociaciones pueden hacer de esta guía como material diario de consulta.

Los objetivos principales que nos marcamos fueron los siguientes: a) aliviar el poco conocimiento existente sobre el SXF; b) generar una herramienta que resulte útil, como decíamos, tanto para profesionales como para las familias; c) ofrecer un texto de consulta a profesionales que trabajen con personas con SXF; y d) orientar en determinadas situaciones que se pudieran dar en el aula y que necesitasen de una intervención directa e inmediata.

Como puede deducirse de las anteriores afirmaciones, los destinatarios a quienes nos dirigimos son las familias, los profesionales de las diferentes disciplinas involucradas en la atención a las personas con SXF y, en definitiva, todos los grupos de personas que estén interesadas de forma personal o profesional en el SXF.

Para este trabajo hemos seguido una metodología basada en la recopilación y revisión de las diferentes fuentes de investigación que existían. Y, en un segundo momento, la exposición de propuestas específicas de intervención en el contexto educativo.

Comenzamos interesándonos por las opiniones de las familias que componen nuestra asociación a través de entrevistas individuales y grupales. Igualmente, consultamos a diferentes asociaciones y federaciones sobre SXF tanto nacionales como internacionales con la intención de tener una idea actualizada del material existente sobre esta temática.

El trabajo ha requerido la revisión de artículos y monografías que abordaban distintos aspectos relacionados con el SXF. Y, por supuesto, no podíamos obviar la información que nos ofrecen actualmente otras fuentes digitales.



Hemos intentado englobar las principales orientaciones y herramientas que, a través de la investigación y el trabajo de campo con estos alumnos, han resultado ser más efectivas para su educación.

También quisiéramos llamar a la reflexión sobre la importancia que supone el trabajar con estos niños desde edades muy tempranas y durante todo su proceso formativo, tanto en la familia como desde la escuela.

Hemos estructurado esta guía en dos bloques. El primero hace referencia a los aspectos clínicos y psicoconductuales del SXF. En el segundo tratamos el ámbito educativo, con una serie de orientaciones hacia padres y educadores, que son fundamentales para conocer y trabajar los puntos fuertes y las debilidades de los alumnos con SXF.

Quisiéramos agradecer a las distintas asociaciones y Federaciones nacionales e internacionales sobre X Frágil por la documentación que nos han facilitado y que nos ha servido para desarrollar nuestra guía. De manera particular, quisiéramos hacer referencia a The Fragile X Society y a la National Fragile X Foundation, por la amable cesión de su excelente material educativo.

Naturalmente merecen una mención especial las doctoras Rosario Domingo y Yolanda de Diego por su magnífico asesoramiento. Buena parte de los contenidos científicos que aparecen en esta guía han sido aportados o revisados por ellas. Su experiencia con personas con Síndrome X Frágil es siempre para nosotros una garantía de rigor.

La doctora Rosario Domingo es Licenciada en Medicina y Cirugía y en la actualidad Jefe de Sección de Neuropediatría en el Hospital Universitario Virgen de la Arrixaca de Murcia (HUVA), y Yolanda de Diego es doctora en Biología Molecular y Celular y Genetista y coordinadora del grupo CTS546.UGC Salud Mental del Hospital Regional Universitario de Málaga IBIMA.

MARCO NORMATIVO DE ACTUACIÓN EN EL ÁREA EDUCATIVA

La Ley General de Educación y Financiamiento de la Reforma Educativa de 1970 planteaba por primera vez la educación especial como un sistema paralelo al ordinario y que estaba destinado al tipo de alumnos que debían acudir a este tipo de centros, a los cuales se les llamaba “deficientes e inadaptados”,

La gran aportación en 1978 del Instituto Nacional de Educación Especial fue la publicación del Plan Nacional de Educación Especial donde se perfilan los principios que regularán la educación especial: el de normalización y sectorización de servicios, de integración escolar y atención personalizada.

En ese mismo año y con la aprobación de la Constitución Española se reconoce el mismo derecho a la educación a todos los niños sin importar sus condiciones de discapacidad y garantizando los poderes públicos el derecho de todos los españoles a la educación.

La normativa de estos años abrió el camino para el reconocimiento del derecho a la educación de las personas con discapacidad, pero fue en 1982, con la Ley de Integración Social de los Minusválidos (LISMI), donde se integra la educación especial dentro del sistema educativo general. Dicha Ley establece una serie de principios relacionados con la atención personal, social y laboral de las personas con minusvalía, y marca una serie de indicaciones referidas a la supresión de barreras arquitectónicas, prevención de posibles minusvalías y el tratamiento por medio de la prevención y la rehabilitación.

Fue en marzo de 1985 con la aprobación del Real Decreto 334 de Ordenación de la Educación Especial donde se proponen las medidas para el desarrollo de un programa de integración escolar de alumnos con minusvalías en centros ordinarios.



En 1990 se aprueba la Ley de Ordenación General del Sistema Educativo (LOGSE) que introduce el concepto de alumno con necesidades educativas especiales, temporales o permanentes proponiendo un sistema educativo abierto a la diversidad. Esta ley consagró la integración de la educación especial en el sistema ordinario, existiendo un único sistema educativo para todos los alumnos.

Es el Real Decreto 696/1995 de Ordenación de la Educación de los Alumnos con necesidades Educativas Especiales el que marcará las directrices de la atención de este alumnado. Este Real Decreto distingue entre necesidades educativas especiales y transitorias, y amplía la denominación de necesidades educativas especiales a la sobredotación y asociadas a la historia escolar y educativa.

La situación actual de las personas con discapacidad en España viene enmarcada con la aprobación por parte de la ONU en 2006 de la Convención Internacional sobre Derechos de las Personas con Discapacidad que España ratificó en 2008 y entró en vigor en 2011. Esta Convención en su artículo 24 contempla de manera efectiva el reconocimiento de la educación inclusiva.

El 3 de mayo de 2006 se aprobó la Ley Orgánica 2/ 2006 de Educación (LOE) que introdujo un cambio en el concepto de alumnos con necesidades educativas especiales y que pasan a llamarse Alumnos con Necesidades Específicas de Apoyo Educativo (ANEAE) y que a su vez los divide en tres tipos de alumnos: alumnado con necesidades educativas especiales, alumnado con altas capacidades intelectuales y alumnado con integración tardía en el sistema educativo español.

La normativa más actual sobre educación la encontramos en la Ley Orgánica para la Mejora de la Calidad Educativa (LOMCE 2013). Entre sus objetivos se encuentra el promover el máximo desarrollo personal y profesional de las personas.

Cabe también destacar recientemente la creación de otros textos no educativos que de forma transversal aluden a las personas con discapacidad; en concreto, podemos mencionar la “Guía de valoración de la discapacidad en enfermedades raras” de 2016, trabajo conjunto del Servicio de Valoración y Diagnóstico del Instituto Murciano de Acción Social y Feder; en él se contemplan 30 enfermedades raras y, entre ellas, podemos encontrar justamente el Síndrome X Frágil.

En febrero de 2018 se aprobó el Plan Regional Integral de Enfermedades Raras de la Región de Murcia (PIER) estructurado en 10 líneas estratégicas que comprenden aspectos asistenciales, educativos, sociales, de investigación y conocimiento de estas enfermedades para mejorar la calidad de vida de las personas con algún tipo de enfermedad poco frecuente y sus familias.

Por último la Estrategia en Enfermedades Raras del Sistema Nacional de Salud en la actualización aprobada en junio de 2014 recoge en la parte relacionada con la atención sociosanitaria como objetivo *“coordinar los distintos organismos e instituciones involucradas en la atención de las enfermedades raras para que las necesidades socioeconómicas, laborales, educativas, de ocio y técnicas, tanto de las personas afectadas por una enfermedad rara como de la persona cuidadora sean adecuadamente atendidas”* (Estrategia en Enfermedades Raras del Sistema Nacional de Salud, Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad, 2013, pág.70).



Región de Murcia
Consejería de Educación,
Juventud y Deportes

GUÍA EDUCATIVA PARA EL SÍNDROME DE X FRÁGIL





Aspectos Clínicos y Psicoconductuales



2. ASPECTOS CLÍNICOS Y PSICOCONDUCTUALES

2.1. ¿QUÉ ES EL SÍNDROME X FRÁGIL?

Un síndrome es un patrón general de características físicas, cognitivas y/o intelectuales que se manifiestan juntas en una persona y que son indicativas de una enfermedad o complejo patológico.

Desde que el gen que causa el Síndrome X Frágil fue identificado en 1991, la prevalencia del síndrome ha cambiado considerablemente con una disminución constante.

En los años 90 la prevalencia se estimaba en 1 de cada 1.200 hombres y 2.400 mujeres. Sin embargo, un estudio serio publicado en 2001 ha traído nueva luz: X Frágil afecta a 1 de cada 4.000 hombres y 1 de cada 8.000 mujeres (Crawford et al 2001 FMR1 and the fragile X syndrome: human genome epidemiology review published in *Genetics in medicine—the most frequently quoted paper on prevalence*).

Es un trastorno genético que pasa de padres a hijos y, como decíamos, se hereda a través del cromosoma X tanto por vía materna como paterna. Las mujeres pueden ser portadoras y no saberlo pues al poseer dos cromosomas “X” pueden compensar la deficiencia de uno con el otro.

El SXF da lugar a diferentes déficits en el desarrollo intelectual y de la conducta. Dependiendo de si la mutación aparece completa o no, puede originar diversos tipos de diferencias intelectuales, físicas y conductuales, que van desde problemas sutiles de aprendizaje, hasta graves discapacidades del desarrollo.

La discapacidad intelectual es la manifestación más grave del Síndrome X Frágil, pero, de hecho, pueden verse implicados diversos sistemas; entre ellos, el endocrino o el reproductor.

A veces su diagnóstico se hace difícil pues los niños con el Síndrome X Frágil comparten rasgos con otros síndromes, como es el caso del Síndrome de Sotos o el Síndrome de Prader-Willi.

2.2. CAUSAS, CARACTERÍSTICAS CLÍNICAS Y FENOTIPO

2.2.1. HISTORIA

En 1943, gracias a los estudios de Martin y Bell, se dieron a conocer los primeros datos de un tipo de deficiencia mental hereditaria ligada al cromosoma X. Observaron los rasgos físicos característicos de una extensa familia, que actualmente son considerados como descriptivos de este síndrome.

En 1969, fue el doctor Lubs quien describía la anomalía cromosómica que presentaban dos hermanos y que consistía en un estrechamiento en la zona final del brazo largo del cromosoma X a la que llamó “sitio frágil”.



A finales de los años 70, Sutherland localizó los sitios frágiles del cromosoma X, pero fue en 1991, y tras años de estudios e investigaciones, cuando Werkerk y colaboradores descubrieron el gen asociado a este trastorno, el mencionado gen FMR1.

En 1993 se identificó la proteína del gen FMR1, llamada FMRP, cuya función se sabe que es compleja, pero que tendría un papel en el proceso de maduración final de las conexiones sinápticas entre neuronas; su ausencia es la causa del cuadro clínico del Síndrome X Frágil.

Dicho descubrimiento ha facilitado las mejoras en el diagnóstico prenatal, permitiendo identificar afectados y estados de premutación.

2.2.2. CAUSAS

Este síndrome lo origina la falta de la proteína FMRP, que muta el gen FMR1 (Frágil X Mental Retardation), responsable del correcto desarrollo del sistema nervioso y esencial para una evolución cognitiva normal. El déficit o ausencia de la proteína FMRP origina un exceso de sustancia blanca, y es la base del fenotipo- cognitivo conductual característico de este síndrome.

Su nombre, "X Frágil", se debe a una anomalía estructural que se detecta en la porción distal del brazo largo del cromosoma X (Xq.27.3). Al microscopio, una parte del cromosoma X aparece como "rota", y estudiando esta zona se descubrió que contenía un mayor número de repeticiones de la tripleta CGG (Citosina, Guanina, Guanina), que es lo le da su apariencia tan singular.

En situaciones normales la repetición de esta tripleta es de 5-40 veces, cuando se da el SXF este segmento está repetido más de 200 veces. Es esta expansión la que impide que se produzca la proteína del gen, la FMRP, y su deficiencia o pérdida afecta al correcto desarrollo del sistema nervioso.






2.2.3. CARACTERÍSTICAS CLÍNICAS

"Lo que el fenotipo define son los rasgos más frecuentes y significativos que suelen aparecer, pero rara vez un trastorno genético provocará una particular conducta en todas las personas afectadas" (Brun-Gasca, 2006).

Las características clínicas que están presentes en el Síndrome X Frágil se dan en las áreas principales del desarrollo: motriz, conductual y cognitiva.

Las manifestaciones clínicas y el fenotipo físico en el SXF son variables. Aunque los rasgos suelen ser comunes a todos los afectados, no todas las características tienen que estar presentes en todas las personas ni se tienen que dar con igual intensidad. He aquí la caracterización física más común de este síndrome:



-  Cara alargada y estrecha. Paladar ojival.
-  Orejas grandes. Pies planos.
-  Hiperflexibilidad de las articulaciones. Macrocefalia.
-  Frente amplia.
-  Mentón prominente.

Algunas de estas manifestaciones no son significativas antes del año, y lo habitual, si no existen antecedentes, es que su diagnóstico se retrase incluso hasta la adolescencia, o después en el caso de las mujeres, pues la mayoría de los recién nacidos no muestran síntomas físicos que hagan sospechar. De todas maneras y con el paso de los años el diagnóstico se ha adelantado y se evidencia que es cada vez más temprano.

Buena parte de lo comentado anteriormente tiene relación con los cambios del tejido conectivo presente en el Síndrome X Frágil.



Foto 1

2.2.3.1. Otras manifestaciones clínicas

Las personas con SXF no suelen tener problemas médicos graves, pero si es cierto que el Síndrome X Frágil puede presentar manifestaciones clínicas variables. Entre todas las posibles destacamos las siguientes, por ser las más ampliamente documentadas:

- *Alteraciones otorrinolaringológicas (ORL)*: Se sabe que durante la infancia son frecuentes las *otitis* (otitis media recurrente) y posteriormente las *sinusitis*.
- *Alteraciones oftalmológicas*: También es frecuente la presencia de estrabismo convergente (25-50%).
- *Displasias del tejido conjuntivo*: Muchos niños tienen los pies planos, pero esta circunstancia suele mejorar con la edad.
- *Alteraciones cardíacas*: Prolapso de la válvula mitral.
- *Alteraciones endocrinas*: Macroorquidismo, obesidad, Síndrome X Frágil con temblor/ataxia (FXTAS).
- *Alteraciones osteoarticulares*: Hiperlaxitud articular, pies planos.

Son las infecciones de oído las que más afectan al aprendizaje, pues pueden acentuar el daño del desarrollo del lenguaje.

Aproximadamente, un 30% de los pacientes presenta algún grado de *reflujo gastroesofágico* durante el primer año, cuyo tratamiento dependerá de la gravedad de este. En el área neurológica, alrededor de un 15% de los pacientes con SXF tiene *epilepsia* de algún tipo, con hallazgos anormales en el electroencefalograma. Un subgrupo de pacientes con SXF tiene un fenotipo similar al del síndrome de Prader-Willi, con obesidad e hiperfagia (Milá, Ramos, Tejada y Grupo AEGH/CIBERER, 2014).



Las *convulsiones* se dan en el 20% de los casos en la primera infancia (Wisniewski *et al*, 1991). Se aprecia la existencia de ciertas anomalías del cerebro a través de resonancia magnética o TAC que pudieran explicar esas convulsiones: presencia de un aumento en el tamaño de los ventrículos basales o una disminución en el vermis del cerebelo y que se ha relacionado con problemas de integración sensorial.

Los *problemas cardíacos*, que son poco frecuentes, suelen ser generalmente benignos y no se muestran hasta la edad adulta.

El *macroorquidismo* se aprecia hacia la pubertad, donde el tamaño testicular puede ser de 2-3 veces mayor que en el resto de la población.

2.2.4. CARACTERÍSTICAS PSICOCONDUCTUALES

El fenotipo conductual o, lo que es lo mismo, los rasgos más frecuentes que suelen aparecer a nivel motriz, cognitivo, lingüístico y social, y que suelen asociarse a este síndrome, son los siguientes:

Cognitivo-Conductual

- ✚ Retraso en el desarrollo.
- ✚ Discapacidad intelectual.
- ✚ Trastornos de ansiedad.
- ✚ Déficit atencional.
- ✚ Problemas de integración sensorial.
- ✚ Habilidades de pensamiento y solución de problemas irregular.
- ✚ Problemas en generalización de conocimientos.
- ✚ Problemas en procesamiento secuencial. Aprendizaje simultáneo.
- ✚ Pobre contacto visual.
- ✚ Hiperactividad e impulsividad.
- ✚ Sensibilidad a sonidos, tacto, multitudes, ciertos alimentos y texturas.
- ✚ Timidez y ansiedad.
- ✚ Epilepsia.
- ✚ Movimientos estereotipados.
- ✚ A veces, rasgos autistas.
- ✚ Escasa autorregulación.

Motriz

- ✚ Poca destreza en motricidad fina.
- ✚ Manipulaciones inadecuadas.
- ✚ Dispraxia.
- ✚ Dificultades pragmáticas.
- ✚ Facultades motoras sensoriales pobres
- ✚ Dispraxia visual y basada en el somatismo.



Lenguaje y Habla

- ✚ Retrasos en el lenguaje.
- ✚ Lenguaje alterado y repetitivo.
- ✚ Tono del habla muy alto.
- ✚ Falta de naturalidad.
- ✚ Lenguaje evasivo.
- ✚ Dificultad pragmática.

2.2.5. OTRAS MANIFESTACIONES NEUROLÓGICAS

El *retraso mental* es la consecuencia más importante en estos niños. En las permutaciones no se aprecia retraso mental, pero sí rendimientos más bajos en escritura, lectura y cálculo, y, en algunos casos, inestabilidad emocional y ansiedad social.

También pueden manifestar:

- ✚ Trastornos del sueño (insomnio, ronquidos).
- ✚ Epilepsia: Crisis con síntomas variables.
- ✚ Trastornos de integración sensorial: Hipersensibilidad ante determinados estímulos. Alteraciones visoespaciales.
- ✚ Biomarcadores en técnicas de neuroimagen: Mayor núcleo caudado, tálamo e hipocampo, menor vermis.

2.2.6. AUTISMO Y SÍNDROME X FRÁGIL

El SXF es uno de los factores biológicos más frecuentes que se dan en el origen del autismo. Aunque son pocos los estudios comparativos que se han llevado a cabo entre afectados con SXF y afectados con autismo, parece que la deficiente integración sensorial está detrás de las conductas que muestran los pacientes con X Frágil asociadas al autismo: rechazo al contacto, movimientos estereotipados, morderse las manos, no fijar la mirada, resistirse a los cambios o timidez.

Un 30% de los niños afectados con SXF padece autismo y el 2 % de los que tienen autismo tiene SXF (Palencia y Tellorio, 1997). El hecho de que presenten rasgos autistas no implica que los niños con X Frágil sean autistas, aunque, como decíamos, tengan algunas características en común (García Nonell *et al.*, 2006).

La diferencia entre los dos radica en que a las personas con Síndrome X Frágil sí les gustan las relaciones sociales. La Teoría de la Mente también es diferente en los dos trastornos. Los X Frágil comprenden los sentimientos y emociones de los demás.

Son buenos imitadores; los niños con SXF que no imitan son más propensos a tener un diagnóstico de autismo.



Dependiendo de la presentación de los síntomas, las personas con Síndrome X Frágil pueden ser codiagnosticados de TEA.

Se estima que en un 90% de hombres con SXF se muestra al menos un comportamiento reconocido como autista.

2.2.7. LAS MUJERES X FRÁGIL

En cuanto a las manifestaciones de este síndrome, existen importantes diferencias relacionadas con el sexo en dos aspectos: *afectación y herencia*.

Las mujeres, al tener dos cromosomas sexuales X, si tienen afectado uno de cromosomas, cuentan con el otro para compensar dicha anomalía y su afectación suele ser menor que en los hombres, que solo cuentan con un cromosoma X.

Cuando hablamos de la herencia también son diferentes las consecuencias si es el padre o la madre los portadores.

Las niñas rara vez se diagnostican en primer lugar, a pesar de que presenten aspectos conductuales propios a su patología; en la mayor parte de los casos se diagnostican como trastorno del desarrollo– como anteriormente sucedía con los varones– y sólo cuando un hermano varón se diagnostica, lo son ellas a su vez, en función del pertinente estudio familiar (Ferrando-Lucas, Banús-Gómez, López-Pérez, 2004).

Las mujeres con SXF también presentan una gran variedad de desafíos. Con frecuencia muestran comportamientos evasivos, trastornos del estado de ánimo, déficit de atención y dificultad de aprendizaje. Los trastornos de la conducta y emocionales ya pueden detectarse a edades muy temprana (2-3 años).

Físicamente, no tienen unos rasgos tan destacados e identificables, como en los hombres; de ahí que en la mayoría de los casos se retrase su diagnóstico.

Suelen ser la timidez, la ansiedad y la labilidad los síntomas característicos que muestran las mujeres con X Frágil.

Quizás el síntoma más debilitante sea el de la timidez, que aumenta con el crecimiento, y puede traducirse en ansiedad social muy acusada.

La ansiedad les provoca ciertos comportamientos, como son las autolesiones, que suelen ser más sutiles que los que pueden manifestarse en los hombres.

Los déficits cognitivos varían desde problemas leves de aprendizaje a discapacidad intelectual moderada o profunda.

Las fortalezas cognitivas entre las mujeres pueden incluir:

- Vocabulario y comprensión.
- Memoria visual a corto plazo.
- Lectura y ortografía.
- Escritura.

Las debilidades incluirían:

- Pensamiento abstracto.
- Comprensión de las relaciones espaciales de la información abstracta.
- Memoria auditiva a corto plazo.
- Comportamiento impulsivo.



- Mantener la atención.

Los estudios existentes sobre la primera infancia en niñas son escasos y los que existen muestran la necesidad de una intervención educativa que se adecue a sus dificultades cognitivas.

El menor conocimiento sobre las manifestaciones en las niñas nos coloca ante el problema de que se pueda confundir con diferentes trastornos del aprendizaje.

2.3. DIAGNÓSTICO. HERENCIA

2.3.1. DIAGNÓSTICO

“Las cifras discutidas de prevalencia siguen todavía insistentes en cuanto a 1/4.000 varones y 1/8.000 mujeres afectados por la mutación completa y 1/259 mujeres y 1/379 varones portadores de la premutación. Estas cifras chocan con la realidad del número de niños afectados que atendemos en la clínica diaria; sin embargo, la puntualización de la literatura médica, de que alrededor del 65% de los afectados estaría por diagnosticar” (Ferrando-Lucas, Banús-Gómez, López-Pérez, 2004).

Las primeras sospechas se dan en la primera infancia, a partir de los 12 meses en niños, y 16 meses en niñas cuando empiezan a aparecer las primeras dificultades motoras o el retraso en el habla, así como otras conductas características (estereotipias, rabietas y otros trastornos conductuales como hiperactividad y/o déficit de atención). La sospecha clínica debe confirmarse con estudios moleculares.

Siempre es importante para un diagnóstico diferencial descartar otras condiciones o patologías como pueden ser: Trastorno por Déficit de Atención e Hiperactividad (TDAH), Síndrome de Prader Willi, Síndrome de Sotos, Autismo, Retraso mental X Frágil tipo E (FRAXE), Síndrome X Frágil con temblor/ataxia (FXTAS).

Los recién nacidos con SXF no manifiestan características físicas que hagan sospechar de ninguna patología. En el primer año de vida es poco probable que niños sin antecedentes familiares de X Frágil manifiesten cualquier signo del síndrome. Es al llegar a la pubertad cuando los síntomas físicos más significativos empiezan a aparecer, así como las deficiencias cognitivas y sociales.

Desde 1991 la prueba directa más precisa para detectar la afección del SXF es la prueba de ADN, donde se estudia el gen FMR1 directamente, y que se realiza con una muestra de sangre.

Este gen expresa una cantidad de repeticiones de la tripleta de nucleótidos CGG, como indicábamos anteriormente. El número normal de repeticiones es 5-45; los pacientes que poseen premutación tienen entre 55-200, los de mutación completa >200 repeticiones.

Existen dos métodos para analizar el gen FMR1. Uno es el método Southern Blot que nos da un tamaño aproximado de la tripleta, y otro la prueba de reacción en cadena de la polimerasa (PCR) o la prueba de la Polimerasa, más preciso para medir la secuencia CGG. Con todo, lo más fiable es combinar ambos métodos.

Fue también en 1991 cuando Hagerman *et al.* elaboraron una herramienta, la Checklist de Hagerman, formada por 13 ítems, que permite un primer cribado ante puntuaciones



superiores a 16 puntos, aunque es aconsejable el estudio molecular para confirmar el diagnóstico.

Al ser el X Frágil un trastorno de origen genético es importante el diagnóstico de los portadores, tan pronto como se pueda, para así realizar una correcta planificación familiar. Averiguar la historia familiar puede ser necesario para considerar pruebas genéticas específicas, tanto en los casos donde existan dudosos antecedentes familiares de retraso mental, como en los casos en donde el retraso mental es de origen desconocido.

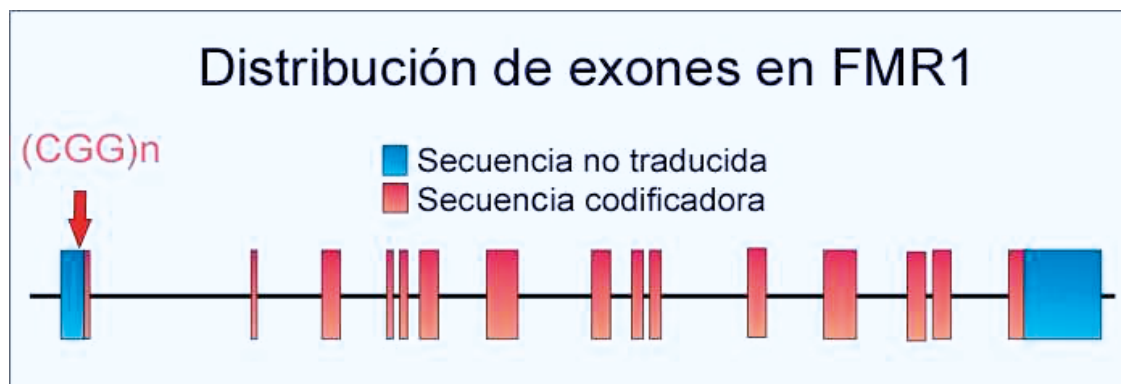


IMAGEN 1: LOS 17 EXONES DEL GEN FMR1 FUENTE: www.aeped.es.

2.3.2. HERENCIA

El SXF se hereda tanto de la madre como del padre. Puede pasar de una madre a sus hijos y/o hijas, y de un padre a sus hijas. Nunca de un padre a sus hijos varones, ya que a ellos el padre les pasa el cromosoma Y.

Se pueden dar cuatro condiciones dependiendo del número de repeticiones de CGG en el FMR1:

- ✚ Normal: 5-45 (población normal). Las personas que tienen este intervalo de repeticiones, que se considera normal, no tienen FXS ni tienen el riesgo de tener hijos con el Síndrome X Frágil.
- ✚ Intermedio: 45-54 (no asociado a ninguna patología relevante). En este caso las personas no tienen el Síndrome, pero tienen mayor probabilidad de que los síntomas se puedan dar.
- ✚ Premutación: 55-200 (considerados portadores, potencialmente inestable en el caso de pasarse de madres a hijos pues puede convertirse en mutación completa). Las personas no tienen el SXF, pero puede darse otro trastorno asociado al X frágil. El estado de premutación es inestable durante la formación del óvulo pudiéndose expandir a mutación completa en la siguiente generación y tener hijos afectados.

Según se menciona en el Instituto Nacional de la Salud Infantil y Desarrollo Humano *Eunice Kennedy Shriver* (NICHD), las premutaciones en el GEN FMR1 son relativamente comunes. Un estudio reciente con 6 747 personas descubrió que 1 de cada 151 mujeres y 1 de cada 468 hombres tenían una premutación.

Estudios realizados en la población española apuntan que 1 de cada 233 varones y 1 de cada 411 mujeres son portadores de la Premutación (Rife et al, 2003).



- ✚ Mutación completa: >200 (el gen no funciona y la proteína no se produce). En este estado las personas manifiestan la enfermedad.

Según sea el padre o la madre los portadores, las consecuencias de tener hijos afectados son diferentes:

Las enfermedades que están ligadas al cromosoma X se heredan de una manera muy particular: cuando es el padre el que pasa a sus hijas la premutación, el número de repeticiones permanece estable. Cuando es la madre la que pasa la premutación a sus hijos, las repeticiones pueden permanecer o pasar a mutación completa en la siguiente generación.

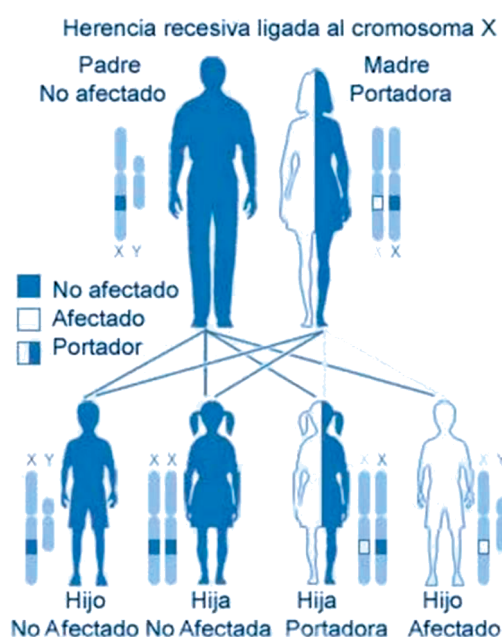


IMAGEN 2: HERENCIA LIGADA AL CROMOSOMA X Fuente: www.futura-ciencias.com.

2.3.3. PATOLOGÍAS DE PORTADORES DE LA PREMUTACIÓN FMR1

Se han estudiado en los afectados con la premutación en FMR1, dos fenotipos de aparición tardía asociados al X Frágil:

- ✚ El Síndrome de Temblor–ataxia conocido por las siglas FXTAS.
- ✚ La insuficiencia ovárica primaria asociada al SXF (FXPOI).

El FXTAS fue descrito por Hagerman y sus colaboradores en 2001, originariamente en varones en edad adulta (alrededor de los 50 años) y algunos de ellos portadores de la premutación FMR1, que cursa con diferentes síntomas neurológicos y psiquiátricos (temblores, pérdida de equilibrio, pérdida de memoria, etc.). Más tarde se describió en mujeres con la premutación y con menor afectación que los hombres. En las mujeres, también se puede dar una anormal función del tiroides.



Los síntomas psicológicos, neurológicos o cognitivos del FXTAS como son impulsividad, pérdida de memoria, depresión o irritabilidad a menudo se atribuyen al propio envejecimiento y no se asocian a esta enfermedad.

En un estudio publicado sobre FXTAS (Leehey et al., 2007) muestra cómo es altamente incapacitante tras 15 años de evolución, siendo sus inicios con un temblor leve e intencional.

La FXPOI afecta a mujeres y cursa con diversos problemas ováricos en edad reproductiva, y los síntomas que aparecen suelen parecerse a los de la menopausia, como son los sofocos o la sequedad vaginal.

El FXPOI se da en un porcentaje entre 20-25 % de las mujeres adultas portadoras de la premutación FMR1.

Al FXPOI se le ha llamado FOP (fallo ovárico prematuro), pero la realidad es que las mujeres con FXPOI pueden tener una función ovárica reducida, pero no ausente como en el FOP.

TRATAMIENTO DE LAS MANIFESTACIONES

- FXTAS
 - Intervención temprana de desarrollo, educación especial.
 - Gestión farmacológica individualizada.
 - Tratamiento rutinario de las afecciones médicas
- FXTAS
 - Atención de apoyo para trastornos de marcha y/o déficits de la cognición.
- POI
 - Evaluación endocrina reproductiva (como asesoramiento de opciones reproductivas).

Fuente: Elaboración propia.

2.4. TRATAMIENTO FARMACOLÓGICO Y NO FARMACOLÓGICO

Cuando nos referimos al SXF, no podemos hablar de un tratamiento curativo para el déficit intelectual, sino de una intervención multidisciplinar en todas las etapas de la evolución de la persona con actuaciones para tratar sus diferentes problemas asociados: lenguaje, comportamiento, hiperactividad, déficit de atención o diferentes alteraciones médicas.



INTERVENCIÓN MULTIDISCIPLINAR

- Tratamiento Personalizado Coordinado.
- Niveles de actuación:
 - Diagnóstico clínico y genético.
 - Consejo genético y asesoramiento familiar.
 - Seguimiento médico y farmacológico.
 - Estimulación precoz e integración sensorial.
- Educación y aprendizaje.
 - Apoyo psicopedagógico y logopédico.
- Integración social y laboral.

Fuente: Yolanda de Diego

Actualmente, se utilizan fármacos para tratar los síntomas y mejorar la calidad de vida de los afectados; los indicamos a continuación:

Ansiedad

- ✚ ISRS=inhibidores selectivos de la recaptación de la serotonina (Fluoxetina, Fluvoxamina, Sertralina, Paroxetina).

Hiperactividad, déficit de atención e impulsividad (ADHD) en 5 años o mayores.

- ✚ Metilfenidato.
- ✚ Dextroanfetaminas.

Trastornos del sueño

- ✚ Melatonina.
- ✚ Clonidina.

Hipersensibilidad o ADHD en menores de 5 años

- ✚ Guanfacina.

Hiperactividad, agresividad, estereotipias (utilizado en autismo)

- ✚ Risperidona.

Otros antipsicóticos atípicos

- ✚ Abilify=aripiprazol.
- ✚ Zyprexa=olanzapina.
- ✚ Zeldox=ziprasidona..



Naturalmente, el equipo médico será el que considere la aproximación farmacológica más conveniente en cada caso.

DESARROLLO	ACTUACIONES	SEGUIMIENTO
Primer año de vida	Vigilar irritabilidad y comportamientos repetitivos.	Remitir a equipos de Atención Temprana.
Primeros años de vida	Consulta a Centro de Salud. Terapias en Centro de atención Temprana. Individualizar los tratamientos.	Valoración por Equipos de Orientación educativa y Psicoterapéutica para adaptar la escolarización y conseguir el mejor rendimiento, autonomía personal y bienestar posible.
Adolescentes	Vigilar comportamientos. Prevenir conductas disruptivas o agresivas.	Valoración en Centro de Salud Mental si no tenía previa.

Fuente: Elaboración propia a partir de información aportada por la doctora Rosario Domingo

2.5. INVESTIGACIONES Y TRATAMIENTOS ACTUALES

Orphanet, una de las bases de datos más importante sobre enfermedades poco frecuentes, incluye numerosos proyectos, ensayos clínicos, y registros y Biobancos relacionados con el Síndrome X Frágil.

Esto demuestra que en la actualidad existe un gran interés por parte de la comunidad científica de todo el mundo en la investigación sobre esta patología.

A continuación, pasamos a exponer los datos más significativos sobre cada una de estas iniciativas:

1) *Proyectos de Investigación.*

Podemos observar que Francia y España se encuentran a la cabeza en proyectos de investigación sobre X Frágil (8), seguidos de Francia (7), Italia y Alemania (6), Canadá (4), Reino Unido (3) y Austria y Países Bajos (2). Otros proyectos relevantes se desarrollan en Suecia, Suiza, Noruega. Algunos de los mencionados proyectos están desarrollados de forma conjunta por distintos centros.



2) Ensayos clínicos.

En la base de datos de Orphanet se hace mención de 6 ensayos clínicos en Suiza y 2 en Reino Unido.

3) Registros y Biobancos.

Los países más activos son Italia (4) y España (4) aunque también destacan registros en otros países como Reino Unido (3) y Alemania (2), o los realizados en diferentes puntos de la geografía mundial como puede ser el caso de Portugal, Países Bajos, Bélgica, Francia, Austria, Corea del Sur, Dinamarca, Estonia y Marruecos. En ocasiones ciertos países comparten la información disponible en sus Biobancos y en sus registros conformando así redes de investigación más ambiciosas como ocurre en los casos de países como Alemania e Italia. Cuatro de ellos están subvencionados por IRDIRC; en concreto, los de España, Italia, Francia y Corea del Sur.

Si acudimos, sin embargo, a otras fuentes de información, como es el caso de *clinicaltrials.gov*, vemos que, en todo el mundo, hay 57 estudios terminados sobre Síndrome de X Frágil.

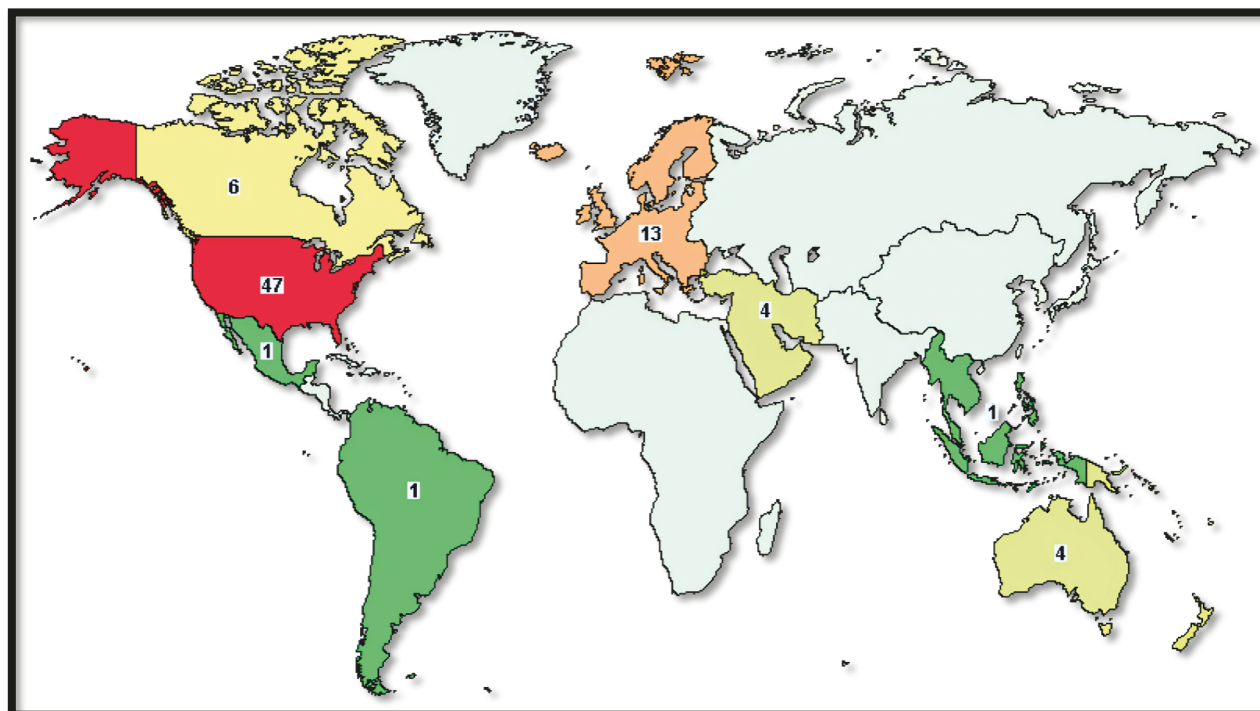


IMAGEN 3: ESTUDIOS ACTUALES SOBRE SXF EN EL MUNDO (2018). Fuente: clinicaltrials.gov.



Número de registro en Clinicaltrials.gov	Tipo	Compuesto	Población	Diana de tratamiento	Estado	Promotor	Resultados
NCT01894958	Fase II Multicéntrico	MNZ-2566 Trofinetide	Adolescentes adultos varones	Antagonista NMDA	Reclutando	Neuren Pharmaceuticals Limited (USA)	Pendiente
NCT01725152	Fase II Unicéntrico	Ganaxolone	Adolescentes y niños	GABAA agonista	Reclutando	Marinus Pharmaceuticals USA	Pendiente
NCT02126995	Fase II Unicéntrico	MG01CI Metadoxina	Adolescentes y adultos	ion-pair of pyridoxine (Vitamin 6)	Reclutando	Alcobra Ltd. USA	Pendiente
NCT01474746	Fase II Unicéntrico	Sertralina	Niños	Inhibidor selectivo de la recaptación de serotonina	Reclutando	University of California, Davis. USA	Resultados positivos en Lenguaje
NCT01911455	Fase II y III Multicéntrico	Acamprosato	Adolescentes y niños	Modulador de los receptores NMDA	Reclutando	Children's Hospital Medical Center, Cincinnati. USA	Resultados positivos
NCT01329770	Unicéntrico Fase III	Vitamina C + Vitamina E	Adultos, Adolescentes y niños	Estrés oxidativo Antioxidantes	Finalizado	Hospital Regional Universitario de Málaga	Eficacia en cognición y en lenguaje. (Trials 15:345. 2014)
NCT01357239 NCT01348087	Fase II Multicéntrico	AFQ056 or Mavoglurant	Adolescentes y adultos	mGluR5 antagonista	Finalizado	Novartis. Basel. Switzerland	Psychopharmacology (Berl). 2014 Mar;231(6):1237-50
NCT01013480	fase II Multicéntrico	Arbaclofen o STX209	Adolescentes y adultos	GABAB agonista	Finalizado	Seaside Therapeutics, Inc. USA.	Neurosci Biobehav Rev. 2013 S0149-7634(13)00236-4.
NCT01053156	Fase II Unicéntrico	Minociclina	Adolescentes y niños	Antibiótico	Finalizado	University of California, Davis. USA.	J Dev Behav Pediatr. 2013 Apr;34(3):147-55
NCT01015430	Fase II Unicéntrico	RO4917523	adultos	mGluR5 antagonista	Finalizado	Hoffmann-La Roche	Pendiente
NCT00895752	Fase IV Unicéntrico	Riluzole	adultos	Inhibidor de la liberación de glutamato	Finalizado	Indiana University	Brain Res. 2011 Mar 22; 1380:264-70.
NCT01254045	Fase II Unicéntrico	Oxitocina	Adolescentes y adultos	Neuropéptido	Finalizado	Stanford University. California. USA	Psychoneuroendocrinology. 2012 Apr;37(4):509-18
NCT01120626	Abierto.Open label	Donezepil	Adolescentes y niños	Sistema colinérgico	Finalizado	Stanford University. California. USA	J Child Neurol. 2013 May;28(5):570-5

IMAGEN 4. Fuente Clinical Trials.org



Actualmente las líneas de investigación son diversas. Una de ellas es la experimentación en modelos animales para averiguar sus causas fisiopatológicas y moleculares. Lo que se pretende es entender las alteraciones relacionadas con la discapacidad intelectual y las dianas terapéuticas sobre las que trabajar. El modelo animal más utilizado ha sido el de los ratones FMR1-KO.

Otra línea más reciente de trabajo es el modelo animal de la mosca de la fruta (*Drosophila*); se ha encontrado una ruta molecular que podría utilizarse para desarrollar tratamientos para el SXF.

Investigaciones recientes han encontrado que un tipo de medicamentos llamados 'inhibidores de la PI3 quinasa' puede corregir defectos de la anatomía de las neuronas en un modelo de ratones con el Síndrome de X Frágil, lo que sugiere que estos inhibidores podrían ayudar a la mejora del aprendizaje y las facultades cognitivas en afectados con SXF (Institute of Child Health and Human Development).

Otra nueva terapia utilizada ha sido la administración de fármacos que bloquean la función del sistema endocannabinoide cerebral.

Un logro muy importante ha sido, sin duda el desarrollo del primer fármaco, el X-Trocomir que ha obtenido en 2017 el estatus de medicamento huérfano por la Agencia Europea del Medicamento (EMA) fruto de los trabajos realizados por el Grupo de Investigación de la Unidad de Gestión Clínica de Salud Mental del Hospital Regional de Málaga. Dicho fármaco está compuesto por antioxidantes y ha demostrado mejora en el comportamiento y en la capacidad de aprendizaje de las personas afectadas con X Frágil.

2.6. EL PAPEL DE LA FAMILIA

Es en el seno de la familia en donde se desarrolla y forma la persona. Y es ese también el lugar en el que se aprende a convivir en sociedad. Cuando dentro de ella suceden acontecimientos importantes, sean de alegría o de tristeza, estos repercuten en cada uno de sus miembros. Esa incidencia es mayor, sin duda, si hablamos de afrontar la discapacidad de un hijo.

La discapacidad funcionaría como un elemento que implica un claro peligro sobre la estabilidad en el funcionamiento de la familia, generando, en todos sus miembros, situaciones de bloqueo emocional y, por consiguiente, de gran impacto psicológico.

Tras conocer el diagnóstico de una enfermedad poco frecuente, existen unas reacciones emocionales en los familiares que son inmediatas y otras que se muestran más a medio o a largo plazo. La forma en que la familia se va transformando desde el diagnóstico de un hijo con enfermedad rara es la base de la posterior formación que tenga ese niño, en todos los contextos en los que se mueva.

La Comisión Europea de Salud Pública establece como raras "*las enfermedades, incluidas las de origen genético, que son crónicamente debilitantes o potencialmente mortales y las cuales tienen tan poca prevalencia (menos de 5 casos por cada 10.000 habitantes) que se necesitan esfuerzos especiales combinados para combatirla*".

Según la Agencia Europea del Medicamento (EMA), en el mundo existen entre 7.000 y 9.000 enfermedades raras conocidas, que afectan entre un 0,05% de la población mundial.



Trasladado en cifras, supone más de millones de españoles, 30 millones de europeos, 25 millones de estadounidenses y 42 millones de iberoamericanos afectados con algún tipo de patología catalogada como rara o poco frecuente.

Una parte de esa población está diagnosticada con el SXF. Conocemos la opinión y las necesidades de las familias, por ejemplo, a través de los estudios desarrollados los últimos años. Entre otros podemos mencionar el estudio encargado a la Asociación GIRMOGEN y llevado a cabo por J. R. Rueda et al. (2008) y titulado “Niñas y mujeres con SXF en España. Estudio sobre sus necesidades y sus familiares”. Entre las conclusiones expuestas en este trabajo, podemos destacar las siguientes:

- a) Un porcentaje importante de niñas y mujeres con Síndrome X Frágil declara que la enfermedad tiene repercusiones relevantes para su vida personal y su integración social.
- b) El área de la integración social y las relaciones sociales es clave y no está bien atendida.
- c) Hay problemas de infradiagnóstico y de diagnóstico tardío de la afectación por Síndrome X Frágil en mujeres.
- d) Los padres y madres consideran necesarios más recursos públicos en educación, en integración laboral y en investigación.
- e) Son mayoría los padres y madres que manifiestan no haber recibido una información clara sobre las repercusiones futuras de que su hija tenga Síndrome X Frágil.
- f) Hay un porcentaje relevante de padres y madres a los que el diagnóstico del Síndrome X Frágil en su hija supone problemas que podrán mejorar con ayudas y servicios de apoyo específicos.
- g) En el ámbito sanitario, se detectan como áreas de mejora en la atención a los padres el consejo genético y el asesoramiento sobre planificación familiar.

Los problemas en el desarrollo y el comportamiento que se observan en el X Frágil son las mayores preocupaciones de los padres. Por eso, la intervención temprana es fundamental para ayudar tanto a los niños como a las familias.

Suele ser difícil informar a los familiares de esta situación de riesgo, pero es necesario, e implica una gran responsabilidad el asegurar que otros miembros de la familia lo sepan para poder trabajar antes en un futuro embarazo.

Los padres con niños que tienen X Frágil aprenden a convivir con situaciones que para el resto de las familias serían insoportables y van comprobando que cada obstáculo que salvan es una nueva meta lograda.

En el capítulo 6 de la Guía para profesionales y familiares elaborada por el profesor Vitor Franco, titulado “Camino y trayectorias del niño con X Frágil”, podemos leer lo siguiente: “Al centrar en la curación todas las esperanzas, la familia corre el riesgo de dejar de hacer todo aquello que sabemos que es posible, deseable y fundamental para que estos niños potencien su desarrollo...” (pag.141).



Región de Murcia
Consejería de Educación,
Juventud y Deportes

GUÍA EDUCATIVA PARA EL SÍNDROME DE X FRÁGIL





Aspectos educativos



3· ASPECTOS EDUCATIVOS

3·1· EL SXF EN LA ESCUELA

Las posibilidades que nos ofrece el sistema educativo español para alumnos con algún tipo de necesidad educativa especial se materializan en las siguientes opciones: adaptación individual del currículo en grupos ordinarios, aulas especializadas en centros ordinarios, escolarización combinada de centro ordinario y especial o Centros de Educación Especial.

Los resultados de un proyecto de investigación en familias con hijos afectados con alguna enfermedad poco frecuente, llevado a cabo por Zuriñe Gaintza et al. y titulado *La innovación escolar desde la perspectiva de personas con enfermedades raras en el País Vasco: Historias de vidas, prácticas escolares, necesidades del sistema educativo y propuestas de mejora para una escuela y sociedad inclusiva* (2015), reflejan que las familias destacan la importancia de aspectos como la cantidad y la calidad de la comunicación de los profesionales con quienes establecen contacto en la etapa escolar. Se manifiesta como necesaria la relación estrecha entre la familia y el centro educativo para conseguir una educación de calidad, siendo conscientes, eso sí, del papel determinante que desempeñan los profesores en los logros del alumnado.

La conclusión de un estudio llevado a cabo por la Asociación D'Genes con familias con Síndrome X Frágil para valorar el funcionamiento de los centros educativos donde están o han estado asistiendo sus hijos mediante entrevistas semiestructuradas, nos han revelado varias cuestiones importantes, pero donde todos insisten es en la desinformación y la falta de formación por parte de los profesionales respecto a las características de los niños en edad escolar. Varios padres han coincidido en la idea de que la adaptación de currículo no se ha hecho o se les ha hecho más tarde de lo conveniente. De igual modo, destacan la necesidad de que, al comienzo de cada curso, se explique al resto de compañeros que en la clase hay un alumno con Síndrome X Frágil, con unas características especiales, pero igual al resto. También aluden a la falta de recursos, tanto materiales como humanos; eso no ayuda a que los niños puedan recibir los apoyos necesarios para su formación.

Probablemente, habría que revisar las herramientas y recursos disponibles actualmente y que se viene utilizando en estos contextos para saber si se adecuan a las necesidades actuales de familias y afectados.

Por ejemplo, en el ambiente escolar, ¿disponen los menores del apoyo que requieren en logopedia y fisioterapia en sus centros educativos?

“El futuro de cada niño depende de lo que los padres, familia, escuela y comunidad hagan de manera efectiva con él y en la promoción de su desarrollo: desde el diagnóstico, la intervención temprana, la educación inclusiva y la promoción de la autonomía y la inclusión social...” (Vítor Franco, *“Camino y trayectorias del niño x Frágil” “Guía para profesionales y familiares”*) [pag.143].



3.2 APRENDER A CONOCER EL ALUMNO CON X FRÁGIL. EVALUACIÓN.

La detección precoz es muy importante para el consejo genético y la elaboración de un plan psicoeducativo adecuado. Se sigue creyendo en un enfoque centrado en la participación de los padres, para facilitar los buenos resultados de aprendizaje.

Hay que incidir en la necesidad de que de cada educador esté atento a los diferentes signos que puede mostrar el alumno con X Frágil para iniciar cuanto antes una intervención multidisciplinar.

Debemos tener presente que todos los estudiantes con SXF son diferentes y es necesario identificar sus puntos fuertes e intentar trabajar sobre ellos, así como para optimizar sus capacidades. Los objetivos para planificar un adecuado Programa de Intervención Educativa (PIE) radican en identificar los puntos fuertes y débiles de cada estudiante con SXF.

Entre los puntos *fuertes* en el funcionamiento cognitivo de este síndrome se encuentran la capacidad para aumentar el vocabulario, las habilidades visoperceptivas y las tareas de procesamiento y recuperación de información simultánea y significativa, así como la capacidad de imitación (Van der Molen et al., 2010).

Entre los puntos *débiles*, se ha informado tradicionalmente de problemas en la memoria verbal a corto plazo, el procesamiento lingüístico, la atención selectiva y dividida, en el procesamiento secuencial de información y en la resolución de problemas y en la memoria de trabajo (Van der Molen et al., 2010).

Sabemos que, con la estimulación correcta, es posible ayudar a los afectados con X Frágil a alcanzar su máximo potencial. Se ha observado que es la información sensorial distorsionada la que se percibe como amenazante en ciertas situaciones y ante las que ellos interpretan que hay que defenderse.



Otro problema de las personas con Síndrome X Frágil es saber expresar su pensamiento de forma comprensible y ordenada; por eso, los planes de actuación deben establecerse con un equipo multidisciplinar y con la familia, y deben ser, en la medida de lo posible, como ya se ha mencionado, específicos para cada persona debido a la gran variedad que puede mostrar este colectivo. Las personas con SXF, en efecto, presentan una gran diversidad en el desarrollo intelectual, pudiendo variar los déficits desde la consideración de *leves* hasta la calificación de *severos*.

Para realizar una adecuada evaluación cognitivo-conductual debe tenerse en cuenta que las pruebas estandarizadas existentes solo se centran en el Coeficiente de Inteligencia (C.I); sin duda, una elección mejor sería valorar al alumno por áreas de desarrollo (motora, del lenguaje, de la comunicación, social...).

Existen diversos aspectos para tener en cuenta y que serán los fundamentales para trabajar con ellos, tanto en su funcionamiento en el aula como en el entorno familiar:

- ✚ El contacto ocular.
- ✚ El uso de material gráfico.
- ✚ La estructuración y la anticipación.
- ✚ La integración sensorial.
- ✚ Hiperactividad.
- ✚ El rechazo a estímulos nuevos.
- ✚ Los movimientos estereotipados.
- ✚ La atención y la concentración.



-  La comunicación y el lenguaje.
-  La imitación.

3.2.1. DIFICULTADES Y PARTICULARIDADES COGNITIVO-CONDUCTUALES

3.2.1.1. ESTILOS DE APRENDIZAJE

Una de las características más significativas que manifiestan las personas con este síndrome es la discapacidad intelectual, y serán sus manifestaciones muy diferentes dependiendo del tipo de mutación y del sexo. En el caso de las niñas, aunque muestran los mismos síntomas, su afectación cognitiva es menor.

Para estos niños, el aprendizaje simultáneo es mucho mejor que el secuencial, aprenden y procesan mejor la información cuando se presenta como un todo. Además, tanto la memoria visual como la memoria a largo plazo suelen ser sus puntos fuertes.

Las conductas más características de los niños con X Frágil se detectan con la simple observación del alumno; de ahí la importancia de la actuación temprana para así buscarles una explicación y poder ayudarles.

Les gusta conocer el principio y el fin de una tarea. Es importante ayudar al niño a comprender los acontecimientos como sucesiones ordenadas de escenas donde entiendan lo que va a ocurrir a continuación, pues parte de los problemas de conducta y ansiedad manifestados ante ciertas situaciones son consecuencia de su visión del entorno como algo impredecible y sin sentido.

Son buenos imitadores visuales. Tienen gran facilidad para captar información visual. Esta característica de procesamiento de la información resulta un aspecto muy importante para tener en cuenta cuando se elaboren programas individualizados de aprendizaje.

Funcionan mejor procesando lo que ven a lo que oyen (aprendizaje por imitación o vicario).

Tienen una gran memoria para aprender actividades que se realizan de forma habitual y periódica (rutinas).

Son personas muy afectivas y con gran sentido del humor, aspectos que al principio contrarrestan con su inicial muestra de timidez y aislamiento.

3.2.1.2. CARACTERÍSTICAS SENSORIALES

Los niños/as con SXF tienen dificultades para reaccionar adecuadamente ante determinados estímulos; sobre todo, son hipersensibles al estímulo *táctil*. Reaccionan bruscamente ante determinadas texturas con conductas como lavarse o peinarse.

Según mencionan Buscà Safonç Trià (2001) su sistema perceptivo, motriz y comunicativo están alterados y presentan hipersensibilidad ante ciertos estímulos.

Las luces intensas y artificiales les generan ansiedad, pues son incapaces de asimilar la sobrecarga *visual* que les producen. Les cuesta mantener el contacto visual directo, sobre todo ante personas que no conocen. En estos casos es útil dar una respuesta calmada para reconfortarlos.

Los *ruidos* pueden bloquearlos y distraer su atención, reaccionando con conductas como gritar, taparse los oídos, o realizar movimientos estereotipados para calmarse.

Pueden mostrar signos de inestabilidad gravitacional, temiendo los sitios elevados o subir a una escalera mecánica, por ejemplo. ante estas entradas sensoriales suelen responder con comportamientos repetitivos, como retirada, confusión o trastornos del habla.



Integración sensorial

Algunos tipos de comportamientos, como movimientos estereotipados, morderse las manos o impulsividad, se podrían explicar porque se sabe que las personas con SXF no gestionan de forma correcta la integración sensorial; de ahí que ciertas conductas que se definen como difíciles a menudo son una forma de afrontar una situación que ellos perciben como insegura, generándoles cierto grado de ansiedad.

Presentan dificultades para responder a un estímulo en concreto, no son capaces de diferenciar entre los estímulos a los que tienen que atender, impidiendo la atención en la actividad que estén realizando.

A menudo muestran complicaciones a nivel de pensamiento y resolución de problemas, así como para completar tareas donde sea necesaria una planificación y habilidad motora fina o del control de manos y dedos.

El exceso de estímulos suele agobiarles y les genera reacciones tales como estereotipias o gritos. Ciertas conductas observadas en el niño con X Frágil se han asociado a menudo con las observadas en niños autistas.

El trastorno conductual más frecuente es la hiperactividad y el déficit de atención. Su capacidad de concentrarse en una tarea es mínima a no ser que ese estímulo le resulte motivante.

Socialmente, pueden variar desde comportamientos abiertos y amistosos hasta tener rasgos autistas y agresivos.

3.2.2. PARTICULARIDADES Y CARACTERÍSTICAS DEL HABLA Y EL LENGUAJE

El inicio del lenguaje y la comunicación es tardío y con ciertas alteraciones, variando entre un habla entrecortada y problemas en las habilidades lingüísticas más básicas (Ferrando Lozano et al., 2011).

Las habilidades del lenguaje receptivo son mejores que las del expresivo. Con frecuencia, suelen repetir la última palabra (ecolalia) o repetir frases ya dichas (palilalia), o también seguir con una misma palabra de forma continuada (perseveración). Suelen presentar problemas en el uso del lenguaje social, pero al ser buenos imitadores suelen beneficiarse si se acompañan de otros niños con buenas habilidades del lenguaje. Suelen actuar mejor ante instrucciones verbales cortas y precisas. Trabajan mejor en terapias de logopedia individual que en grupos.

Presentan distintas alteraciones en los diferentes componentes lingüísticos:

- Componente fonético-fonológico
 - Dificultades en la planificación de la secuencia de los sonidos.
 - Dificultades para la correcta pronunciación de los sonidos.
- Componente morfosintáctico
 - Dificultad para elaborar y organizar el lenguaje expresivo.
- Componente pragmático



- Comentarios fuera de lugar.
- Perseverancia verbal.
- Escaso contacto visual.
- Dificultad para mantener un tema de conversación.

- Componente Prosódico
 - Dificultad para mantener un ritmo regular del habla.

- Componente Léxico-semántico
 - Dificultad en el manejo de conceptos abstractos.

Las niñas con X Frágil muy raramente presentan problemas con el lenguaje hablado. En efecto, muchas de ellas manejan un vocabulario adecuado y usan también la gramática de acuerdo con su edad lo que les permite aprender a leer y escribir. Sin embargo, la ansiedad social y la timidez les impiden comunicarse de forma apropiada (Roberts, Long, Malkin, Barnes, Skinner, Hennon et al., 2005). Algunas niñas usan muchos circunloquios y formas de habla desorganizada o se van fuera del tema de la conversación.

Muchas niñas con SXF decodifican muy bien y poseen buenas habilidades de comprensión de la lectura (Johnson-Glenberg, 2007; Johnson-Glenberg, 2008). Algunas de ellas rinden mejor cuando hacen interpretaciones literales durante la lectura que cuando tienen que hacer inferencias. En general, se puede afirmar que la lectura de las chicas constituye una de las habilidades cuyo perfil es el esperado para su edad y desarrollo intelectual. Algunos especialistas e investigadores (Roberts, Chapman y Warren, 2008; Thorndike, Hagen y Sattler 1986) señalan que este es uno de los dominios relativamente fuertes de las niñas; algo que no ocurre en los

niños SXF.

M.ª Paz Fernández Lozano et al. Anales de Psicología, 2011, vol. 27, nº 3 (octubre), pág.810.

3.2.3. PSICOMOTRICIDAD Y SÍNDROME X FRÁGIL

Los niños con SXF muestran retraso en distintos aspectos del desarrollo motriz: bipedestación, deambulación, gateo, etc.

Su coordinación del movimiento no es óptima, es desorganizada y lenta. Son poco hábiles en la motricidad fina o en el control de los músculos de las manos y de los dedos, y les cuesta mucho llevar a cabo ciertas actividades, tales como escribir, abrocharse la ropa o comer (Buscà Safont-Tria, 2001).



Otra característica es la alteración del tono muscular. Sus articulaciones son hiperflexibles y los músculos faciales dificultan la fonación y la alimentación.

Muestran inseguridad gravitacional e inseguridad postural debido a la hiperlaxitud y al bajo tono muscular.

El trabajo sobre la psicomotricidad se basará en la estimulación sensorial, donde el niño pueda utilizar los sentidos menos afectados o intactos.

3.3. PLAN DE INTERVENCIÓN EDUCATIVA

Es fundamental el conocimiento del alumno, de sus competencias y recursos. Al igual que con el resto del alumnado, y en mayor medida con los niños con X Frágil, es importante la intervención del profesorado, para que se dé una integración total en el aula.

Como hemos mencionado anteriormente, el Síndrome X Frágil muestra unas características muy variadas dentro de cada caso, y puede responder de forma diferente en cada situación, y para ello debemos sobre todo observar la conducta y el entorno que rodea a cada alumno.

El conocer el Síndrome de X Frágil resulta importantísimo para los educadores, pues va acompañado de una gran variedad de problemas a nivel conductual y cognitivo. Aunque compartan características particulares comunes, cada niño afectado, dependiendo de sus implicaciones genéticas (grado de afectación), manifestará más o menos dificultad de aprendizaje.

Como mencionan Chon et al. (2000), con el entrenamiento y los apoyos específicos necesarios se podrán disminuir o modificar muchas de las limitaciones de las personas con SXF y podrán funcionar con una mejor calidad de vida y una mayor participación social.

La intervención debe ser diseñada y aplicada por profesionales de distintas disciplinas donde se evalúen las habilidades y competencias cognitivas, conductuales y lingüísticas de cada alumno.

Lo importante para empezar a actuar y poder elaborar un plan adecuado sería la intervención por áreas: motora, lenguaje y comunicación, necesitándose para dicha labor la coordinación por parte del centro de diversos especialistas en terapias del lenguaje, en terapia ocupacional, en fisioterapia y en formación en habilidades sociales.

3.3.1. EL AULA

En general, no existe un tipo particular de aula para los alumnos con X Frágil, pero es cierto que se ha observado que cierta estructuración dentro de los espacios, así como una ubicación determinada dentro de ellos, puede ser beneficioso para un buen programa educativo.

Es importante una buena integración en el grupo y, para ello, resulta determinante una buena intervención y revisión de este proceso por parte del profesorado que es el encargado de esa labor de integración entre todos los alumnos.

Se ha observado que el trabajo colectivo suele ser más beneficioso que el trabajo individual con estos alumnos, siempre dependiendo de la evolución y características del niño con X Frágil. Una clase donde la estructuración se organice en grupos pequeños, pues en el caso de estos niños se sabe que tienen gran poder de imitación, y el exponerlos a buenos modelos de conducta y de lenguaje podría beneficiarlos y ayudar a los logros que se pretenda con ellos.



Symons *et al.* (2001) han observado hasta qué punto la implicación de los alumnos con X Frágil en tareas de clase se relaciona con la instrucción recibida por los profesores, con las aulas, con su motivación y con la calidad ambiental.

La disposición física, tanto del aula (evitando las distracciones sensoriales innecesarias) como de los materiales (cuidando la señalización visual para localizar zonas relevantes) se deberá planificar bien para conocer las rutinas de cada momento y lo que se espera que hagan.

Las rutinas son necesarias para el aprendizaje de los niños con SXF pudiéndose utilizar diferentes estrategias:

- Horarios.
- Sistemas visuales.
- Transiciones elaboradas.
- Trabajo con el principio y fin de una tarea. - Uso de sistemas visuales.

Se necesita disponer de un horario o calendario del día donde figuren cada una de las actividades que se vayan a realizar. También se puede recurrir a temporizadores visuales que identifiquen la duración de una actividad.

Los niños con SXF tienen una gran habilidad visual y deben ver claramente lo que sigue a continuación de lo que están realizando.

La gestión de las variaciones en sus rutinas puede practicarse realizando pequeños cambios de forma paulatina.

La comunicación con ellos puede ser más fácil si es mediante fotos, imágenes (pictogramas) o también las historias sociales para alguna situación concreta.

Siempre que sea posible, la mejor manera de ayudar al niño con X Frágil es la anticipación, hacerle comprender los acontecimientos que van a ocurrir a continuación, mediante claves visuales que ayuden a la limitación temporal y espacial de las tareas, y las rutinas de las horas y lugares, para lo cual el uso de agendas puede ser muy útil.



IMAGEN 5: RUTINAS DIARIAS. Fuente: Portal Aragonés de Comunicación Aumentativa y Alternativa (marzo 2018)



INTERVENCIÓN COGNITIVO-CONDUCTUAL

Las dificultades que presentan con el *procesamiento sensorial* pueden suponer que los alumnos con SXF muestren conductas inapropiadas ante eventos que ocurran a su alrededor y que, a veces, provocan niveles de ansiedad difíciles de gestionar. Es importante saber **identificar** esos signos de aumento de ansiedad, que se manifiestan, por ejemplo, a través de conductas tales como *morderse las manos*, *aletear* o *gritar*.

La **disminución** o eliminación del *ruido* o de información visual excesiva puede ayudar a reducir esos niveles, o a veces puede ser útil simplemente salir de la situación.

Algunas *técnicas* para prevenir comportamientos difíciles suelen incluir el seguimiento de una **rutina** constante, el uso de **agendas** para el seguimiento de la clase, la **reducción** de ruidos y distractores, o la existencia de **áreas** para calmarse.

La *estimulación sensorial* ayuda a mejorar ciertas conductas. Con la **"dieta sensorial"** se busca que un estímulo sensorial se produzca con la intensidad, frecuencia y duración adecuadas y útiles para cada niño con X Frágil.

Este tipo de técnica, que sigue *la teoría de la integración sensorial*, debe ser aplicada por un terapeuta especializado que la supervise. El rechazo al *contacto visual* no se debe tratar de forma directa, es decir exigiéndole al niño que nos mire, sino más bien por medio de **juegos** o **actividades** que resulten atractivas para él.

Los problemas de *atención* y *concentración* y de *hiperactividad* son de una mayor intensidad en los primeros años. La realización de **masajes** y el **ejercicio físico** frecuente ayudarían al tratamiento de la hiperactividad.

Una característica de la *personalidad* de los niños con X Frágil a menudo puede ser el *nerviosismo*. Para ellos, el entorno le suele resultar agresivo, por lo que es esencial calmar esa ansiedad con **rutinas** y **estrategias** a las que se pueda recurrir cuando se manifieste de forma excesiva. A estos chicos les resulta difícil afrontar los cambios, y suelen mostrar

fijaciones por lugares, sabores y texturas. Puede ser útil que se le ayude a entender y anticiparse a esos cambios.

Una dieta sensorial es una estrategia de intervención de terapia ocupacional ideada para alcanzar y mantener adecuados estados de excitación a lo largo de cada día. Una dieta sensorial consiste en un programa cuidadosamente planificado de actividades sensoriomotoras específicas, que se programan de acuerdo con las necesidades individuales de cada niño (Wilbarger y Wilbarger, 2002).

La dieta sensorial típicamente se compone de un calendario de los eventos clave del día, que les servirá como guía para saber cuándo introducir la actividad específica.






Las actividades de la dieta sensorial están diseñadas para el individuo que se basan en los principios de la neurociencia de sonido sobre cómo el cerebro recibe y hace uso de la información sensorial, para crear estados óptimos de excitación y el rendimiento. La evidencia sugiere que para neurociencia varios tipos clave de entrada sensorial tienen las cualidades requeridas para producir estos efectos.

Fuente: elaboración propia.



En ocasiones pueden sentirse cómodos con la compañía de personas desconocidas, pero en la mayoría de los casos su reacción es la de *ansiedad social*, sobre todo ante situaciones donde haya gran acumulación de sonidos o personas. De gran ayuda en la escuela suele ser la enseñanza de **habilidades sociales** o el **juego de roles**, donde se enseña cómo gestionar una determinada situación en un entorno conocido y después trasladarlo a la vida real.

Algunos de los *programas* conductuales más utilizados en niños con X Frágil (Braden, 2000) son los siguientes:

-  ABC.
-  Refuerzo positivo.
-  Tiempo fuera.
-  Economía de fichas.
-  Encadenamiento hacia atrás.

En cuanto al *aprendizaje*, hay que tener muy en cuenta que utilizan principalmente el aprendizaje **vicario**; es decir, mediante la imitación. Por eso, para las actuaciones educativas y sociales sería acertado valernos de esa **fortaleza** como **buenos imitadores** que son.

Programa de economía de fichas

Es un programa de contingencias que combina reforzamiento y penalización. Se entrega un reforzador generalizado (ficha) tras la emisión de una conducta deseable y se retira si la conducta es inadecuada.

Encadenamiento

La mayoría de las conductas están compuestas por una secuencia de varias respuestas que siguen un orden y forman una cadena.

Encadenamiento hacia atrás: El entrenamiento se realiza comenzando por la conducta meta y se van añadiendo las conductas que la preceden.

El reforzamiento es el procedimiento mediante el cual las consecuencias producen el aprendizaje (positivo o negativo).

Los reforzadores positivos no son sinónimo de recompensa o premio. La diferencia es que en el reforzamiento la conducta que lo precede se incrementa, mientras que en el premio no se hace más probable que se repita nuevamente la conducta. Solo se puede hablar de reforzador si se incrementa la conducta.

El tiempo fuera

Es una técnica de modificación de conducta a través de la cual se pretende disminuir en frecuencia o eliminar la realización de uno o varios comportamientos.

Programa ABC:

Parte de la premisa de que la conducta no sucede de forma aislada, sino que es el resultado de la interacción del niño con el entorno. Modificando los antecedentes y trabajando las consecuencias se pueden modificar algunas conductas.

Fuente: elaboración propia.





3.3.2. INTERVENCIÓN EN EL HABLA Y EL LENGUAJE

En un estudio de Johnson-Glebert (2003) se mostró la dificultad, respecto a un grupo control, que mostraban los niños con SXF a la hora de leer las no palabras (palabras sin ninguna acepción), dado su deficiente desarrollo en conciencia fonológica, hecho que dificulta que recuerden secuencias verbales mientras leen y comprendan frases y textos cortos (Roberts, Hennon y Anderson, 2003).

Hoy sabemos que el “método global” de aprendizaje de lectura visual, junto con el uso de la palabra como un todo, es más eficaz que el método fonético para enseñar la lectura a los niños con este síndrome (Braden, 2000 y 2004).

Algunas orientaciones respecto a la lectura podrían ser:

-  Entrenamiento lector con acompañamiento de refuerzo sensorial.
-  Técnica palabra-objeto. Técnica Logo Reading System.

orientaciones

Algunas prácticas con los SXF en relación con la lectura son las siguientes: imprimir las palabras de modo claro, con letras bien formadas, de modo que los niños las puedan ver, reconocer su forma, asociar la forma con los sonidos y pronunciarlas si fuera posible. El acompañamiento con **refuerzo sensorial** es algo que muchos especialistas recomiendan en el entrenamiento lector en la población general y de modo especial con los SXF (Valett, 1992). **La técnica Palabra-Objeto** (por ejemplo: silla, ventana, libro y otros objetos del aula) con sus correspondientes asociaciones ha resultado una técnica altamente eficaz (Braden, 1999). Esta técnica de asociación de dibujos a nombres, leer nombres de las señales del metro o la ciudad, leer nombres en cuadros o viñetas, etc. se denomina **Logo Reading System**, que padres y Maestro/as consideran un excelente programa para ayudar a desarrollar las habilidades de lectura en niños con X Frágil, autismo y otras alteraciones del desarrollo. Johnson y Myklebust (1967) también insisten en usar el método visual para leer y escribir frases cortas como /pelota grande/, /pelota pequeña/, /pelota azul/. Posteriormente, la lectura se puede expandir a la lectura de órdenes como /pon el libro en la mesa/. Finalmente, el progreso debe incluir la lectura de pequeñas historias; por ejemplo, las experiencias que ocurren dentro del aula de clase, acompañadas de dibujos y estímulos que faciliten la comprensión. Estas actividades promueven la comprensión de las tareas a medida que los niños hablan de sus actividades y planes. No se puede olvidar que a los SXF se les facilita mucho la tarea cuando los materiales de lectura son claros, no muy densos y espaciados.

Lectura y escritura en niños con Síndrome X Frágil: estrategias de intervención
(Fernández, Puente y Ferrando, 2011: 811).



Los logros de los niños que se inician en la lectura podrían fijarse en torno al entrenamiento en lectura funcional; es decir, lectura para que estos niños desarrollen autonomía e independencia.

Otro dato es la habilidad para descifrar palabras más que para comprenderlas. En este caso los trabajos escritos deben ser muy simples. El lenguaje escrito puede estar muy limitado, por eso puede resultar más productivo reducir las actividades de lectura y reforzar otras áreas. Muchos afectados por el SXF presentan disgrafía o dificultad en la planificación y ejecución motora. El rechazo a la escritura puede estar justificado por las dificultades en motricidad fina que presentan los afectados por X Frágil.

La existencia de Sistemas Aumentativos y Alternativos de Comunicación ayuda a potenciar tanto la autonomía como las relaciones del día a día de las personas con X Frágil.

SISTEMAS DE REFERENCIA EN COMUNICACIÓN AUMENTATIVA

Entre los principales sistemas usados en el desarrollo del programa de intervención con los alumnos con Síndrome X Frágil se encuentran:

- **Sistema de Comunicación Total-Habla Signada** (Benson Schaeffer y Colbs):

Poderoso instrumento de Comunicación en niños y niñas no verbales. Se le ofrece una entrada de lenguaje lo más completa posible, para que asocie determinados elementos significativos en dos modos (oral y signado), de manera que la intención de comunicación se canalice a través de un signo que puede resultarle más fácil.

- **Sistema de Comunicación Aumentativa en la Red (C.A.R.):**

Pretende ser todo un compendio de materiales disponibles para su uso en Red. Basado principalmente en símbolos pictográficos e imágenes reales.

(Gómez Villa y Soto Pérez, 2005)

Muchos niños con X Frágil parecen responder muy bien con la música, hecho que puede ser aprovechado para la prelectura enseñando la información en forma de canción.

La sintaxis es abstracta y compleja. Se puede comenzar con frases sencillas e ir trabajando de forma gradual estimulándolos para que lo vayan haciendo de forma independiente.



INTERVENCIÓN PSICOMOTRIZ

Para la intervención psicomotriz, Hickman propone seguir un programa de ejercicios propioceptivos y de presión táctil para las distintas partes del cuerpo, incluida el área bucofacial para así poder reducir la defensa sensorial.

Para trabajar el equilibrio, se pueden aplicar ejercicios de forma muy lenta donde se educará la altura, la caída para reducir la inseguridad y la ansiedad que les generan dichos movimientos.

La intervención en el área motora fina consistirá en el aumento de la conciencia sensorial, realizando tareas como recortar, doblar, etc.; en definitiva, ejercitar las capacidades discriminativas. Para la postura se trabajarán las posturas del desarrollo motriz básico tratando de moldear la postura motriz espontánea.

3.3.3. MATEMÁTICAS

Los niños con X Frágil suelen tener problemas contando objetos, haciendo la correspondencia uno a uno. Tienen tendencia a continuar contando más allá del número concreto de objetos. Algunas actividades, como colocar la mesa para un número de personas determinado o poner una carta en un sobre, pueden enseñarles este concepto en un contexto significativo.

También puede ser beneficioso que el niño elija sus propios objetos para contar que podríamos llamar "contadores". Algunos padres y Maestro/a/as dicen haber obtenido buenos resultados con el sistema *Touch Math curriculum*. En este sistema los niños memorizan la posición de puntos en los números utilizándolos para contar. Parece que estos niños trabajan mejor los conceptos matemáticos dentro del contexto de actividades prácticas (p.e. aprender qué monedas se pueden echar en una máquina expendedora).

Fuente: Elaboración propia desde traducción de material de "Lesson Planning Guide for Students with Fragile X Syndrome A Practical Approach for the Classroom Produced", The National Fragile X Foundation Education Project, 2004



3.4. SITUACIONES Y SUGERENCIAS DE INTERVENCIÓN

Puesto que el SXF es un trastorno muy complejo que requiere de un programa multidisciplinar, es necesaria la implicación e intervención de diferentes profesionales y del trabajo de todos ellos puede conducir a una mejora tanto de las personas afectadas como de su entorno social, familiar y educativo. En la siguiente tabla reunimos las profesiones que pudieran estar implicadas y el tipo de intervención que correspondería a todas ellas:


PROFESIONALES IMPLICADOS EN LA INTERVENCIÓN DE PERSONAS AFECTADAS CON SÍNDROME X FRÁGIL	
PROFESIONAL	ÁREA DE ACTUACIÓN
Logopeda.	Comunicación.
Psicólogo/a/a.	Habilidades Sociales, problemas de conducta.
Fisioterapeuta.	Problemas motrices.
Terapeuta Ocupacional.	Problemas de integración sensorial.
Trabajador Social.	Ayuda social a las familias.
Maestro/a/a/.	Trabajo en el aula.

A modo de ejemplo, nos ha parecido muy interesante adaptar los enfoques prácticos para escuelas que ha elaborado la Fundación Nacional del Cromosoma X Frágil en su *Guía de planificación de la lección para estudiantes con X frágil*. Siguiendo sus orientaciones y conclusiones, proponemos las situaciones más probables que se puedan presentar en el aula con un alumno con X Frágil, así como las propuestas de intervención más adecuadas y la manera de gestionarlas.

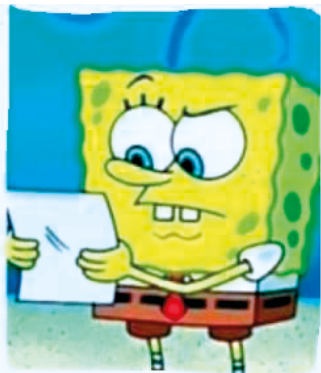
Es un planteamiento aplicable a la mayoría de las personas afectadas con SXF, aunque siempre dependerá del grado de afectación. Por otra parte, ha de verse únicamente como una aproximación que ha de ser ampliada en próximas ediciones y que, en todo caso, servirá como punto de partida para que los propios profesionales desarrollen nuevas propuestas.

Lo ideal sería que ese desarrollo se efectuase a partir del trabajo interdisciplinar.




SITUACIÓN 1		
 <p>ANSIEDAD Y MIEDO AL FRACASO</p>		
PROFESIONAL	CONDUCTAS	INTERVENCIÓN
<ul style="list-style-type: none"> - Maestro/a. 	<ul style="list-style-type: none"> -Suelen frustrarse cuando no consiguen ciertos resultados. - Movimientos estereotipados. - Morderse las manos. - Oscilación del cuerpo. 	<ul style="list-style-type: none"> - Cesar con la actividad que está haciendo. -Darle tiempo para responder. -Respiración profunda. -Realizar pausas durante la actividad que se esté haciendo. -Alabarlos, pero sin que ello suponga que van a ser el centro de atención. -Uso de ordenadores (respuestas inmediatas percibidas como menos amenazantes). -Conocer las situaciones donde surge la frustración y el bloqueo. -Trabajo conjunto con la familia. -Sustituir pruebas escritas por orales.
<p>ACTIVIDADES</p> <ul style="list-style-type: none"> - Hablar con ellos de pie o junto a ellos mejor que enfrente. - Utilizar el dialogo con ellos como si estuviésemos con el mismo nivel de ansiedad: "Aquí no podemos concentrarnos, vamos a salir a tranquilizarnos". 		
Empty space for additional notes or activities		



SITUACIÓN 2		
 <p>COMPORTAMIENTO OBSESIVO Y PERFECCIONISTA</p>		
PROFESIONAL	CONDUCTAS	INTERVENCIÓN
<ul style="list-style-type: none"> - Maestro/a. - Psicólogo/a. 	<ul style="list-style-type: none"> - Persisten durante mucho tiempo con una misma respuesta. Son incapaces de generar alternativas 	<ul style="list-style-type: none"> - Desfocalizar la atención. - Apartarlo y dar una actividad física para neutralizar esa conducta.
<p>ACTIVIDADES</p> <ul style="list-style-type: none"> - Realizar tareas de desfocalización tales como cambiar de tema o de espacio, siempre que esos cambios no generen ansiedad y sean conocidos. 		



SITUACIÓN 3		
 <p>NO ATIENDE A TAREAS NI SIGUE INSTRUCCIONES</p>		
PROFESIONAL	CONDUCTAS	INTERVENCIÓN
<ul style="list-style-type: none"> - Maestro/a. - Psicólogo/a. - Terapeuta ocupacional. 	<ul style="list-style-type: none"> - Muestran una concentración inestable con relación a determinadas tareas. - Manifiestan nerviosismo a la hora de seguir un protocolo de trabajo. 	<ul style="list-style-type: none"> - Encadenamiento hacia atrás (para el aprendizaje de tareas nuevas). - Uso de ordenadores. - Las instrucciones siempre en frases cortas.
<p>ACTIVIDADES</p> <ul style="list-style-type: none"> - Utilización de programas de inteligencia artificial o juegos instructivos dedicados a potenciar la concentración y a seguir instrucciones sencillas 		
<p>.</p>		



SITUACIÓN 4



TRANSICIONES

PROFESIONAL	CONDUCTAS	INTERVENCIÓN
<ul style="list-style-type: none"> - Maestro/a. - Psicólogo/a. 	<ul style="list-style-type: none"> - Rabietas. - Ansiedad. - Hiperactividad. 	<ul style="list-style-type: none"> - Darles tiempo. - Dejar que se muevan de un lugar a otro durante algún tiempo (es necesario asegurar el entorno educativo para que la intervención sea eficaz). - Dar información de los cambios mediante horarios visuales, imágenes, símbolos y/o objetos de referencia.

ACTIVIDADES

- Elaborar un horario visual que especifique actividades diarias o cambio de rutinas e ir tachando o eliminando una vez realizadas.
- Colocar en la pizarra las fotos de los profesores que estén en cada momento e ir cambiándolo.
- Utilización de una enseñanza estructurada con estimulación visual del tiempo, el espacio y el sistema de trabajo (Método TEACCH).
- Diseño de diarios o calendarios.



SITUACIÓN 5



SOBRECARGA SENSORIAL

PROFESIONAL	CONDUCTAS	INTERVENCIÓN
<ul style="list-style-type: none"> - Maestro/a. - Terapeuta Ocupacional. -Fisioterapeuta 	<ul style="list-style-type: none"> - Ansiedad. - Hiperactividad. - Comportamientos de retirada. - Trastornos del habla. - Confusión. 	<ul style="list-style-type: none"> - Masajes. - Dieta sensorial. - Rincón para calmarse
<p>ACTIVIDADES</p> <ul style="list-style-type: none"> - Según sea el sistema afectado se trabajarán unas actividades u otras. - Ejercicios como chupar, soplar o masticar. - En reuniones de grupo o comedores, se pueden ofrecer salidas de forma gradual. - Utilizar tarjetas de colores para decir si está dispuesto o no para participar en la actividad. - Cada cierto tiempo realizar una actividad calmante como cepillarse, ejercicio físico, saltar, etc. 		



SITUACIÓN 6



DISTRAIBILIDAD . FALTA DE ATENCIÓN

PROFESIONAL	CONDUCTAS	INTERVENCIÓN
<ul style="list-style-type: none"> - Maestro/a. - Psicólogo/a 	<ul style="list-style-type: none"> - No se centra durante mucho tiempo en una tarea. - Se distrae o desactiva cuando tiene altos niveles de ansiedad. - Hiperactividad 	<ul style="list-style-type: none"> - Redirigir. - Utilizar un lenguaje claro con ellos donde se les diga lo que se espera que hagan. - Asientos adecuados.
<p>ACTIVIDADES</p> <ul style="list-style-type: none"> - Llevar al alumno o a la alumna a una zona alternativa de interés en la que, además, pueda descansar. 		
Empty space for additional notes or activities		



SITUACIÓN 7



DIFICULTAD ANTE RESOLUCIÓN DE CONFLICTOS Y PARA HACER AMISTADES

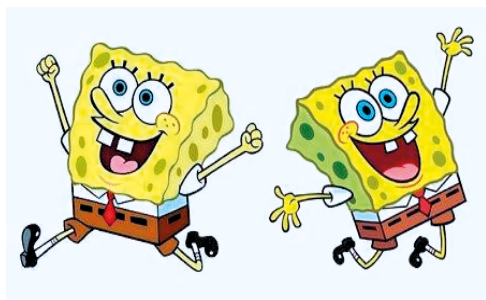
PROFESIONAL	CONDUCTAS	INTERVENCIÓN
<ul style="list-style-type: none"> - Maestro/a. - Psicólogo/a. 	<ul style="list-style-type: none"> - No puede explicar lo que le ha pasado, se bloquea. - Son muy sensibles ante los sentimientos de los demás. - Problemas para gestionar el lenguaje de expresión de sentimientos, iniciar conversación, pedir ayuda. - Ansiedad ante ciertas situaciones sociales novedosas. 	<ul style="list-style-type: none"> - Fortalecer tareas de observación para modelar comportamientos con otros compañeros. - Uso de Historias Sociales. - Conocer cuándo se están sintiendo mal. - Juego de roles.

ACTIVIDADES

- Realizar una determinada situación en un entorno conocido para luego trasladarla a la vida real.
- Dibujar imágenes para mostrar alguna situación concreta.
- Realizar historias sociales sobre situaciones particulares o eventos: ir a la peluquería, ir de compras, ir a una fiesta de cumpleaños, hacer amigos en el parque, etc.
- Explicar situaciones ansiosas mediante oraciones para completar: "Hoy ha venido un niño nuevo a clase de Jesús. [Cuando se han presentado todos] Jesús...".



SITUACIÓN 8




FALTA DE DISCIPLINA. IMPULSIVIDAD

PROFESIONAL	CONDUCTAS	INTERVENCIÓN
<ul style="list-style-type: none"> - Maestro/a. - Psicólogo/a. 	<ul style="list-style-type: none"> - No espera, necesita que sea todo de forma inmediata. - No para de correr de un lugar a otro 	<ul style="list-style-type: none"> - Tiempo fuera de reforzamiento positivo (Time-out). - Realizar tareas pesadas.

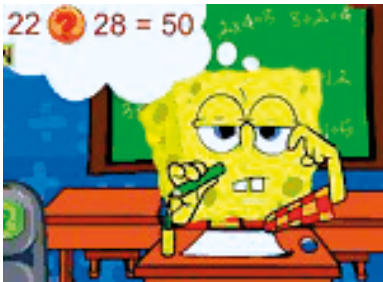
ACTIVIDADES

- Enseñar a medir el tiempo mediante cronómetros o programas de ordenador y realizar alguna tarea posterior que pueda ser medida y que permita elevar el grado de conocimiento sobre la regulación de la inmediatez.




SITUACIÓN 9		
 <p>FALTA DE MOTIVACIÓN PARA APRENDER</p>		
PROFESIONAL	CONDUCTAS	INTERVENCIÓN
<ul style="list-style-type: none"> - Maestro/a. - Psicólogo/a. - Orientador. 	<ul style="list-style-type: none"> - Hiperactividad. 	<ul style="list-style-type: none"> - Intercalar tareas. - Reforzar intentos. - Trabajar concentración con actividad física. - Establecer con él una buena relación. - Interpretar adecuadamente las señales que emita como sonidos, vocalizaciones, etc.
<p>ACTIVIDADES</p> <p>-Desarrollar una tarea sencilla sobre comprensión de un texto que no tenga como objetivo la resolución en una primera lectura sino a partir del ensayo y error. Lo exitoso será hacer la tarea con independencia del número de intentos necesarios.</p>		



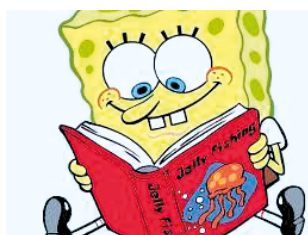
SITUACIÓN 10		
 <p>DIFICULTAD ANTE CONCEPTOS ABSTRACTOS</p>		
PROFESIONAL	CONDUCTAS	INTERVENCIÓN
<ul style="list-style-type: none"> - Maestro/a. - Psicólogo/a. 	<ul style="list-style-type: none"> - Atienden a cosas innecesarias de la tarea. 	<ul style="list-style-type: none"> - Alternativas concretas. - Gestionar dinero, decir la hora. - Utilizar conceptos en un contexto realista
<p>ACTIVIDADES</p> <ul style="list-style-type: none"> - Medir o construir para potenciar la aprehensión de conceptos matemáticos. - Golpear la mesa siguiendo el ritmo de una palabra para medir silabas. - Medir un espacio para visualizar el tamaño de un objeto, etc. 		
Empty row for additional notes or activities		



SITUACIÓN 11		
 <p>DIFICULTAD PARA SEGUIR INSTRUCCIONES Y ÓRDENES VERBALES</p>		
PROFESIONAL	CONDUCTAS	INTERVENCIÓN
<ul style="list-style-type: none"> - Maestro/a. - Psicólogo/a. 	<ul style="list-style-type: none"> -Hiperactividad. -Desatención. 	<ul style="list-style-type: none"> - Dar tiempo. - Modelar con la observación. - Recurrir a su fortaleza visual. - Seguir una rutina constante (agendas, diarios, panel de peticiones...). - Evitar los distractores. - Hacer pausas entre actividades. - Asociar información verbal con imágenes visuales.
<p>ACTIVIDADES</p> <ul style="list-style-type: none"> - Poner palabras junto a sus sonidos. -Presentar la lectura siempre que sea posible de forma visual. 		
-		



SITUACIÓN 12



DIFICULTADES DE LECTURA

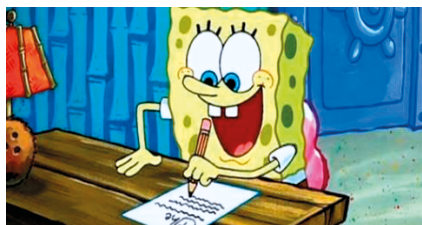
PROFESIONAL	CONDUCTAS	INTERVENCIÓN
<ul style="list-style-type: none"> - Maestro/a. - Logopeda. 	<ul style="list-style-type: none"> -Rechazo a leer en voz alta 	<ul style="list-style-type: none"> -Utilizar vocabulario relacionado con sus intereses. - Emparejarlos con otros modelos de buenos lectores (modelado). - Sistemas visuales de aprendizaje.

ACTIVIDADES

- Poner palabras junto a sus sonidos.
- Lectura de uno de los cuentos o relatos preferidos con apoyo visual.
- “Mapeo rápido”: se presentan 3 imágenes, dos las conocen y se le pregunta por la desconocida.
- Designación de un compañero con gran competencia lectora para que actúe como tutor durante una actividad o durante un tiempo determinado.



SITUACIÓN 13



DIFICULTADES DE ESCRITURA

PROFESIONAL	CONDUCTAS	INTERVENCIÓN
<ul style="list-style-type: none"> - Maestro/a. - Logopeda. 	<ul style="list-style-type: none"> - Dificultad en la escritura (problemas en motricidad fina). 	<ul style="list-style-type: none"> - Sustitución por pruebas orales. - Uso alternativo de comunicación (ordenador).

ACTIVIDADES

- Escribir la palabra sin terminar para añadir la/s letra/s que falta/n.
- Escribir en la arena o en otro tipo de superficies blandas con un dedo.



RESUMEN DE LAS PRINCIPALES ACTUACIONES

Las anteriores situaciones que se pudieran dar en el aula son unas de tantas con las que se puede encontrar el profesional o educador con alumnos diagnosticados con X Frágil. Para concluir, quisiéramos hacer un recordatorio de los puntos más importantes y necesarios para comprender y ayudar en el aprendizaje de los niños con SXF:

- ✚ Siempre que sea posible, proporcionar ambiente calmado y tranquilo en el aula, dejando periodos de tiempo donde se facilite un espacio de refugio “seguro”, lejos de las distracciones.
- ✚ La colocación en el aula debe preverse con la intención de que siempre se disponga de compañeros que actúen como referentes y que se eviten distracciones.
- ✚ Trabajar con grupos pequeños para la enseñanza de nuevas tareas.
- ✚ Buscar diferentes estrategias para calmarse con la ayuda del terapeuta ocupacional (dieta sensorial).
- ✚ Darles tiempo para procesar la información y facilitar otros métodos alternativos de respuestas.
- ✚ Simplificar materiales visuales o excesivamente estimulados en formato. Hacer uso de las distintas tecnologías, sobre todo para las tareas de escritura
- ✚ Elaborar un horario visual para los cambios entre tareas.
- ✚ Utilizar material visual, videos y modelos para su uso manipulativo.
- ✚ Trabajar las habilidades sociales y mostrar conductas apropiadas a través de modelos de compañeros (aprendizaje vicario).
- ✚ Proporcionar el cierre o la finalización de actividades, tareas y lecciones.
- ✚ Aprovechar las fortalezas en el modelado, memoria y aprendizaje asociativo y simultáneo.
- ✚ Plantear las cuestiones de forma indirecta en lugar de directa (rellenar, utilizar la técnica de cumplimentar espacios en blanco).

3.5. LA INCLUSIÓN EDUCATIVA

Según la Declaración de la Unesco de 2005, la palabra “inclusión” se refiere al hecho de “aprender con la diferencia y aprender de la diferencia”. Cuando hablamos de *educación inclusiva* nos estamos refiriendo a la educación que incluya a todos los niños, y que responda de sus necesidades educativas, donde esa responsabilidad recaiga en el personal de la escuela.

En las etapas iniciales es tan importante el papel de los padres como el de los centros educativos. Igualmente, nuclear resulta la formación de los Maestro/a/as en el conocimiento de las características de los niños con SXF. También es necesario el apoyo a los padres para que ese sentimiento de soledad vaya transformándose en sentimientos de apoyo, comprensión y ayuda.

Está demostrado que, en esta población, los resultados académicos pueden ser mejores en ambientes inclusivos.

Debemos tener presente que, para el desarrollo de personas preparadas para la sociedad, se necesita de una educación que rechace la discriminación o la exclusión por dificultades de aprendizaje o por discapacidad.



GUÍA EDUCATIVA PARA EL SÍNDROME DE X FRÁGIL

La inclusión sería exitosa si se logra unir a las distintas personas de los distintos niveles implicados en la educación.

En el colegio es donde la persona forma su identidad; por lo tanto, debemos trabajar en construir una imagen positiva para cada alumno. Necesitamos conocer las características y particulares de cada individuo y contribuir a fomentar actividades no discriminativas. Habría que hacer una reflexión profunda, además, sobre la situación educativa en institutos y universidades.

La problemática asociada a padecer una enfermedad rara en el contexto escolar, según la Federación Española de Enfermedades Raras, se produce a diferentes niveles provocando un efecto dominó: “Educar en enfermedades raras, y por tanto en diversidad, desde las edades más tempranas pretendemos generar ese cambio de actitudes que se revertirá en un cambio social” (2013, pag.5).

3.6. LA EDUCACIÓN INFORMAL

Cuando se habla de educación, pensamos en la educación que se imparte en los centros educativos y que está referida al proceso de traspaso y adquisición de conocimientos, saberes y formas de actuar en el contexto donde nos movamos. Pero, de hecho, la educación es algo más.

Esa educación fuera del contexto escolar, “educación no formal”, comprende numerosos procesos y prácticas que involucran al conjunto de la sociedad. El primer educador informal es la familia, pero también lo son el grupo de pares, los medios de comunicación (prensa, radio, televisión, Internet), los vecinos, etc.

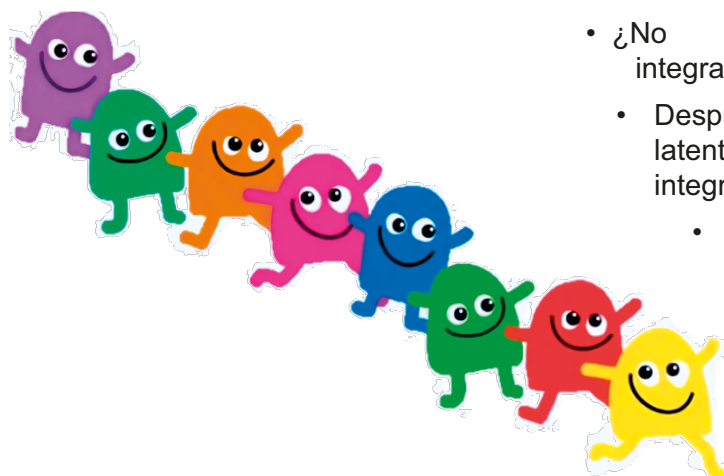
Las personas, por naturaleza, aprendemos muchos de los acontecimientos de la vida cotidiana. La educación informal está basada en el aprendizaje de la observación y en la imitación en las situaciones reales. De sobra es conocida la trascendencia que los grupos y subgrupos de iguales tienen en determinadas formas de aprendizaje, sobre todo en niños y adolescentes.

Las críticas a las instituciones educativas podemos hacerlas extensivas al ámbito de la sociedad. No son más responsables los profesores, orientadores y otros profesionales relacionados con la educación que la sociedad misma de la falta de inclusión de las personas con alguna necesidad especial dentro de ella.

El proceso de enseñanza y aprendizaje se da en todos los aspectos en los que nos movemos como “actores sociales”. En este sentido, sería bueno que cada uno de nosotros, en esa pieza fundamental que aportamos a la educación informal, nos concienciáramos de la importancia de transmitir valores, experiencias y conductas que sirvan para reforzar los otros aspectos que son tan fundamentales en la vida como los formales, en cuanto a la educación de las personas, de las diferencias individuales y la aceptación no por un currículo elaborado, sino como proyecto de persona miembro de parte de la sociedad.

Esta información sobre la importancia de la educación informal nos debe hacer reflexionar sobre nuestro papel sobre todo como padres formadores, como parte de la sociedad, analizando cómo contribuimos en el desarrollo y en la formación de futuros adultos.

Como indican muy bien Gema López et al. (2002) en el libro *Necesidades educativas del alumnado con Síndrome X frágil*, si lo que se ha llevado a cabo en las escuelas en los últimos años se ha propuesto según sus profesionales, de que esta sea una continuación de la sociedad, formada entre otros grupos sociales, por personas con y sin discapacidad, surgen también otras cuestiones:



- ¿No debería producirse también integración dentro de la comunidad?
- Después de salir todos del cole, ¿siguen latentes los planteamientos integradores? ¿Existe integración?
 - ¿Se ha realizado realmente el mismo esfuerzo para llevar a cabo la integración en la comunidad que en el ámbito escolar?”

IMAGEN 5. Fuente: www.pixabay.com

3.7. LA IMPORTANCIA DE LAS ASOCIACIONES D'GENES

Las asociaciones son un apoyo muy importante para las familias, pues son las encargadas de difundir y visibilizar la problemática de estas patologías; en ellas se aprecia, además, la cada vez mayor implicación de la sociedad en temas tan importantes como la salud. Son un lugar de encuentro donde se comparten vivencias y necesidades, se proporcionan servicios útiles y se ofrece una información normalmente sólida y relevante.

Como menciona muy bien el Dr. Baldellou en su *Manual informativo para familias*, “Las Asociaciones se han convertido en una herramienta fundamental para la atención de las enfermedades por su cercanía al paciente y por el conocimiento incomparable que tienen de las necesidades de las familias”.

“La puesta en marcha de una asociación no es tarea sencilla. Menos aún en el caso de las enfermedades poco frecuentes, caracterizadas, entre otras cosas por la dispersión de las personas que las padecen. Quienes más empeño suelen poner en los comienzos son las personas con hijos afectados por alguna de estas patologías” (*FEDER, la fuerza del movimiento asociativo, Carrión et al., 2015:39-40*).

Con ese fin, nació la Asociación de enfermedades raras D'Genes en enero de 2008. Un grupo de padres, familiares y profesionales se propusieron crear espacios de intercambio y convivencia entre familiares y personas diagnosticadas con enfermedades poco frecuentes y sensibilizar sobre la problemática de salud pública que estas patologías suponen.

Desde el 27 de febrero de 2014, D'Genes presta sus servicios en el Centro Multidisciplinar de Atención Integral para personas y familias con Enfermedades Raras Celia Carrión Pérez de Tudela ubicado en Totana. Atiende directamente a 130 personas semanalmente en sus distintos servicios. Este Centro se ha convertido en un referente regional en la atención multidisciplinar a pacientes con distintas patologías de baja prevalencia.

Según el Plan Integral de Enfermedades Raras de la Región de Murcia (PIER, 2018) en la Región de Murcia existen entre 88.000 y 117.000 de enfermedades poco frecuentes lo que equivale al 6-8% de su población.

Tras un proceso de varios años donde diversos grupos vinieron trabajando sobre el



asociacionismo y el síndrome X Frágil, en 2015 D'Genes consideró necesario aunar esfuerzos en un proyecto común denominado D'Genes X Frágil. El Grupo de trabajo específico de X Frágil se puso en funcionamiento el 8 de julio del 2015 con el objetivo de informar a las familias sobre esta patología, así como las líneas de investigación puestas en marcha tanto a nivel nacional como internacional.



Foto 2. Presentación del Grupo D'Genes X Frágil.

El I Encuentro de familias X Frágil organizado por D'Genes tuvo lugar el 13 de febrero del 2016 y desde entonces el proyecto llevado a cabo por D'Genes X Frágil se ha podido materializar entre otras actividades, en tres Congresos Nacionales que han podido reunir a familiares, afectados y diferentes profesionales e investigadores punteros en el conocimiento de esta enfermedad poco frecuente.



Foto 3. I Encuentro de familias D'Genes X Frágil.



3.8. D'GENES XFRÁGIL: CENTRO MULTIDISCIPLINAR DE ATENCIÓN INTEGRAL A PERSONAS Y FAMILIAS CON SÍNDROME X FRÁGIL Y OTRAS ENFERMEDADES RARAS PILAR BERNAL GIMÉNEZ. UN MODELO DE REFERENCIA EN ATENCIÓN INTEGRAL.

Hay proyectos que solamente pueden llevarse a cabo gracias a la solidaridad de familias comprometidas con su entorno, este es el caso de la familia Bernal, que ha cedido un magnífico espacio para poder desarrollar las distintas tareas del equipo profesional de D'Genes y D'Genes X Frágil.

Se encuentra ubicado en la Avda. Antonio Martínez Guirao esquina Paseo Joaquín Garrigues Walker, en Murcia capital. Este local dispone de más de 350 metros cuadrados de instalaciones divididas en diferentes estancias, pues además del espacio de la recepción y el despacho de dirección cuenta con despachos orientados a atención psicológica, logopedia, estimulación cognitiva y atención social. Alberga salas para el trabajo de fisioterapia y psicomotricidad, sala para terapias alternativas y 2 aseos adaptados. También dispone de un *oficce* y de una sala para la formación y para el desarrollo de talleres.

Se atiende a familias y afectados con SXF y con otras patologías raras, ofreciéndoles servicios de atención directa, con una cartera de profesionales de diferentes perfiles: logopedia, fisioterapia, atención social, atención psicológica, reflexología o Maestro/a en educación especial, y equipados de la tecnología necesaria para cumplir de la mejor manera posible los fines indicados.

El Centro Multidisciplinar de Atención Integral a Personas y Familias con X Frágil y otras Enfermedades Raras Pilar Bernal Giménez es un centro innovador y pionero, creado con la intención de convertirse en referente nacional en atención temprana y de atención integral a personas afectadas y familias por enfermedades raras.

El abordaje multidisciplinar en las enfermedades raras y en particular en el SXF, se hace muy necesario y consideramos que con la apertura de este Centro en el municipio de Murcia podemos ayudar a mejorar la calidad de vida tanto de familiares como de afectados con X Frágil o con otro tipo de enfermedad poco frecuente.



Foto 4. Familia Bernal con el presidente de la Comunidad Autónoma, el alcalde de Murcia, Vicente del Bosque, exseleccionador nacional de fútbol, y Juan Carrión, presidente de D'Genes.

DESCRIPCIÓN DEL PROYECTO

Fundamentación

Las enfermedades raras son aquellas que tienen una baja incidencia en la población. Para ser considerada como rara, cada enfermedad específica sólo puede afectar a un número limitado de personas. Concretamente, cuando afecta a menos de 5 de cada 10.000 habitantes.

Existen miles de enfermedades raras. Hasta la fecha, se han encontrado de seis a siete mil enfermedades raras y cada semana se describen enfermedades raras nuevas. El siete por ciento de la población española, aproximadamente tres millones de personas, padece alguna de estas 7.000 enfermedades de baja frecuencia en el mundo, mientras que en la Región de Murcia son más de 85.000 los afectados.

Características comunes de las enfermedades raras:

- Aparecen con una baja frecuencia.
 - Presentan muchas dificultades diagnósticas y de seguimiento.
 - Se manifiestan en un alto porcentaje en la niñez.
 - Son graves, crónicas y progresivas con un pronóstico vital en juego muchas veces.
 - Tienen un origen desconocido en la mayoría de los casos.
 - Conllevan múltiples problemas sociales.
 - Plantean dificultades en la investigación debido a los pocos casos existentes.
 - Carecen en su mayoría de tratamientos curativos pero una serie de cuidados apropiados pueden mejorar la calidad de vida del paciente y prolongarla.
-
- El déficit del desarrollo motor, sensorial o intelectual en la mitad de los casos, que originan una discapacidad en la autonomía.
 - Estas enfermedades presentan un índice de mortalidad elevado.



Objetivos

Objetivo General:

Ofrecer un servicio de atención integral a las personas afectadas por X Frágil y enfermedades raras y a sus familiares, que permitan mejorar la calidad de vida de estos y contribuyan a la integración con su entorno.

Objetivos Específicos:

- Potenciar el desarrollo de la Autonomía, Habilidades de Comunicación y Autoestima de los enfermos, a nivel familiar y del entorno.
- Rehabilitar y Estimular las deficiencias físicas, comunicativas, cognitivas y educativas que presenten los afectados.
- Crear espacios de convivencia que mejore la relación de los afectados con su entorno, contribuyendo a la integración en la comunidad.
- Posibilitar la aplicación de terapias rehabilitadoras, innovadoras que contribuyan a mejorar su calidad de vida.
- Promover espacios formativos y de capacitación a los profesionales, personas afectadas y familiares en técnicas que contribuyan a potenciar su autonomía personal.

Servicios

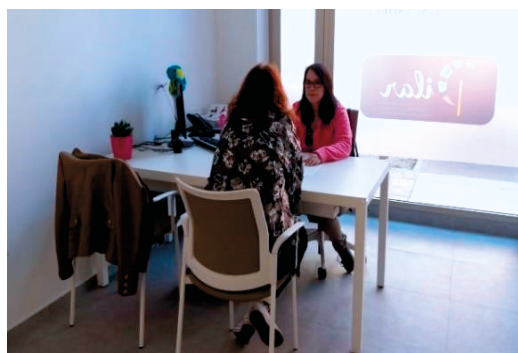
□ **Servicio de Atención Social:**

Responde a la atención de personas que padecen una ER, emprendiendo acciones que potencien el desarrollo de las capacidades y facultades de estas. La información, el conocimiento y asesoramiento son fundamentales de este servicio que se coordina con el Servicio de Información y Orientación que ofrece FEDER Región de Murcia.



□ **Servicio de Logopedia;**

Se encargará de la reeducación y tratamiento del trastorno del lenguaje. Básicamente, su cometido será evaluar, diagnosticar e intervenir para conseguir una mayor fluidez verbal. La evaluación, diagnóstico e intervención en las distintas dificultades del lenguaje, habla, voz y audición estimulándolo para mantener o recuperar la comunicación.



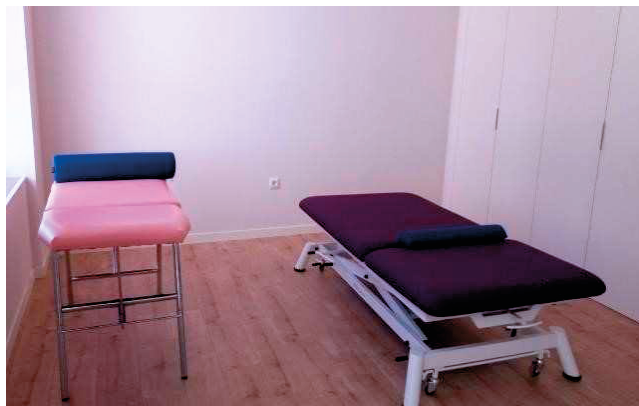
□ **Servicio de Fisioterapia**

La Fisioterapia es una disciplina sanitaria que ejecuta tratamientos por medio de la terapia manual, ejercicio terapéutico y otros agentes físicos. Además, incluye la ejecución de pruebas para determinar el valor de la afectación y fuerza neuromuscular, pruebas para determinar las capacidades vitales y funcionales, y ayudas diagnósticas



para el control de la evolución.

Nuestro objetivo general a través de este servicio va encaminado hacia la mejora del aspecto motriz, coordinativo, del equilibrio y la mayor funcionalidad posible.



□ **Servicio de Hidroterapia**

La Hidroterapia es una disciplina terapéutica aplicada dentro del medio acuático para obtener los beneficios de éste. A través de características como la temperatura o la presión se persiguen los objetivos rehabilitadores planteados para cada persona. Además, hemos de sumarle la experiencia agradable que supone este medio para la mayoría de las personas, así como la reducción del impacto de nuestros movimientos dentro del agua.



□ **Servicio de Estimulación cognitiva**

La estimulación cognitiva engloba todas aquellas actividades que se dirigen a mejorar el funcionamiento cognitivo en general (memoria, lenguaje, atención, concentración, razonamiento, abstracción, operaciones aritméticas y praxias) por medio de programas, ejercicios y actividades. Consiste en estimular y mantener las capacidades cognitivas existentes, con la intención de mejorar o mantener el funcionamiento cognitivo y disminuir la dependencia del paciente. Desde el Servicio se emplean un conjunto de medios, técnica y actividades con base científica y aplicada en forma sistémica y secuencial con el objetivo de desarrollar al máximo las capacidades cognitivas, físicas y psíquicas, de la persona.





□ **Servicio atención psicológica**

La Psicología es una disciplina sanitaria que estudia la conducta humana y los procesos mentales de las personas como son la motivación, la percepción, la atención, el pensamiento, la memoria, la emoción, el aprendizaje; también constructos como la personalidad, la inteligencia, las relaciones interpersonales, las características del crecimiento y desarrollo del ser humano, etc. La psicología emplea métodos empíricos cuantitativos y cualitativos para llevar a cabo investigaciones sobre el comportamiento humano. Como objetivo general se plantea mejorar la calidad de vida de la persona, mediante la rehabilitación cognitiva, el desarrollo afectivo, la modificación de conductas desadaptativas y la mejora de la autoestima. Con el fin de que alcance el máximo desarrollo posible en su autonomía personal y social consiguiendo integración en la comunidad en la que vive.



□ **Servicio de autonomía personal**

La autonomía es una premisa en todas las actuaciones de D'Genes y desde la terapia ocupacional tratamos de trabajar las actividades de la vida diaria en aras a mejorar su calidad de vida.



□ **Estimulación multisensorial**

La teoría de Integración Sensorial de Jean Ayres y el enfoque Snoezelen, Multisensorial, son terapias que provocan un despertar sensorial, favoreciendo la comprensión de los otros, del mundo y de sí mismos, a través de estímulos y actividades significativas, y partiendo siempre de las necesidades básicas del niño, así como de su desarrollo real. En sus diferentes tipos (somática, visual, olfativa, gustativa, táctil, vibratoria o vestibular), se abordan el área perceptivo cognitiva, motora, comunicación y lenguaje, personal y social.



□ **Terapias alternativas**

Las terapias asistidas con animales han demostrado sus efectos positivos en niños con diferentes alteraciones psíquicas y físicas. Desde D'Genes se está trabajando en la



incorporación del servicio de terapia canina y equina, por medio de diversos convenios de colaboración que están en marcha con empresas que trabajan este tipo de terapias.



□ **Respiro familiar**

Respiro familiar de Navidad, Semana Santa y Verano. Su objetivo principal es brindar a los afectados y a sus familias un espacio de encuentro y ocio para los primeros y de tiempo libre para los segundos, a través de un calendario de actividades accesible económicamente a todos los socios y no socios que así lo deseen.



□ **Programa de Orientación Laboral**

El proyecto de integración laboral para personas con discapacidad pretende prestar una atención integral y un acompañamiento en los procesos de integración social y laboral de jóvenes mayores de 16 años y menores de 30 con discapacidad sensorial.



□ **Atención domiciliaria**

La Atención Domiciliaria (AD) es un servicio necesario para continuar cumpliendo y creciendo en nuestros objetivos y una necesidad del usuario/ afectado para procurar su favorable evolución y su calidad de vida. Tiene como finalidad proveer a los usuarios que lo necesiten de la continuidad de sus tratamientos en su lugar de residencia, siempre que se cumplan los requisitos que se detallan en este protocolo.



3.9. APOYO EDUCATIVO EN D'GENES

El 22 de septiembre del año 2017 tuvo lugar para la Asociación D'Genes un hecho muy importante, como fue la firma del convenio de colaboración con la Consejería de Educación, Juventud y Deportes de la Comunidad autónoma de Murcia, para dar apoyo en las aulas y



así reforzar la atención al alumnado con enfermedades raras en el municipio de Murcia. Con esta iniciativa D'Genes ofrecerá apoyo educativo de forma directa dentro de las aulas a 17 alumnos y en 9 centros educativos en la figura de un personal cualificado y cuya función servirá tanto de apoyo al alumnado con algún tipo de patología poco frecuente, como para el asesoramiento a las diferentes familias y profesionales de la educación.

DESCRIPCIÓN DEL PROYECTO

Fundamentación

El alumnado con E.R. plantea necesidades derivadas de su problemática y requiere la intervención de un profesional especializado al que se le facilita el acceso al aula, quien está capacitado para intervenir con este alumnado actuando como apoyo educativo y entre cuyas actuaciones estará la de motivar, facilitar y dinamizar la interacción y la comunicación del alumno con su entorno escolar.

Objetivos

Este servicio está destinado a favorecer la adaptación del alumno con Enfermedades raras en el ambiente escolar.

Objetivo general:

- Lograr la inclusión de los menores con Enfermedades Poco Frecuentes durante la etapa escolar (Educación Infantil y Primaria).

Objetivos específicos:

- Educar en la diversidad, el respeto de las diferencias, la solidaridad, la igualdad de oportunidades, acercando la problemática de las enfermedades poco frecuentes al contexto educativo.
- Favorecer la no discriminación de los menores con enfermedades poco frecuentes durante la etapa escolar (Educación Infantil y Primaria).
- Potenciar la autonomía e iniciativa personal y el espíritu emprendedor del alumno.
- Concienciar a los alumnos con relación a la problemática asociada a las enfermedades poco frecuentes, dada su baja prevalencia. Estimular la integración escolar y social de los niños con E.R.
- Favorecer un comportamiento normalizado dentro de la rutina escolar.
- Estimular o reforzar los procesos de comunicación entre el docente y el alumno con E.R. y entre sus iguales.
- Intervenir en la adaptación de la conducta a las normas y valores escolares.
- Favorecer el ambiente lúdico y estimular el juego a través de las relaciones con los iguales.
- Crear oportunidades de relación social.
- Colaborar en la consecución del currículum y en la integración del niño siguiendo las pautas del docente del aula y de los profesionales especialistas que lo apoyan.

Metodología

Se plantea un modelo de trabajo centrado en las necesidades educativas del alumno dentro del contexto escolar por lo que el profesional se desplazará al centro escolar para trabajar dentro del aula y con su grupo de referencia. Continuando con la metodología de trabajo que allí siguen, se prestará la atención y los apoyos que sean requeridos. Para ello



se propone un método de trabajo dinámico en el que es necesario la coordinación entre todos agentes implicados con el fin garantizar su efectividad.

El contacto inicial será la demanda de los padres/tutores del usuario, que junto con el profesional de la Entidad se pondrán en contacto con el centro escolar para establecer la relación, coordinarse y consensuar/definir la implementación del proyecto.

Según las características del niño y el consenso profesional, se determinará el tiempo de estancia en el aula, el espacio o la asignatura de acompañamiento y el número de sesiones de apoyo semanales, no superando nunca las dos horas diarias.

En ningún caso la presencia del profesional de D'Genes adoptará el rol del tutor/Maestro/a del centro escolar, ni asumirá deberes de organización, coordinación y administración de las tareas propiamente dichas del docente.

Los pasos para seguir para la puesta en marcha del proyecto y durante el desarrollo de este son los siguientes:

INICIO:

- Seleccionar y conocer a los alumnos con E.R. beneficiarios del proyecto.
- Contactar con los Colegios donde están escolarizados los beneficiarios del proyecto para informar del inicio y objetivos de este.
- Reunión inicial con las familias de los niños que presentan esta necesidad de apoyo para darles a conocer el proyecto.

ACTUACIONES durante el desarrollo del proyecto:

-CON EL ALUMNO BENEFICIARIO DEL PROYECTO:

- En contacto directo con el Maestro/a-tutor del aula, el técnico de apoyo educativo de la Asociación DGENES seguirá el proyecto educativo marcado y las tareas concretas que individualmente se establezcan para cada uno de los beneficiarios.

-CON EL CENTRO EDUCATIVO/PROFESOR:

- Reuniones periódicas para evaluar y seguir el desarrollo del proyecto y las necesidades individuales de cada alumno.
- Establecer el momento de entrada y salida de nuevos alumnos como beneficiarios del proyecto.

-CON LAS FAMILIAS:

- Reuniones periódicas con las familias a efectos de apoyo y seguimiento del proyecto.

-CON EL GRUPO DE IGUALES:

- Talleres grupales sobre sensibilización y normalización de las E.R.

-CON EL EOEP:

- Reuniones puntuales para el seguimiento de los alumnos beneficiarios (en el caso de estar diagnosticados como ACNEA-Alumnos con necesidades educativas de apoyo educativo)



Destinatarios

Es un recurso educativo de ámbito regional que la Asociación DGENES, a través del Convenio de colaboración con la Consejería de Educación, pone a disposición de los Colegios Públicos y Concertados de Educación Infantil y Primaria de la Región de Murcia para ofrecer apoyo educativo con el fin de ayudar a niños diagnosticados de E.R. con algún tipo de dificultad en su proceso educativo.

Evaluación

Durante el desarrollo de este proyecto se llevará a cabo una evaluación continua y la realizará el técnico de apoyo educativo en colaboración con el Maestro/a-tutor del aula. La evaluación final se recogerá en una memoria realizada por el técnico de apoyo educativo donde se reflejarán, al menos, las actuaciones realizadas en el proyecto, el seguimiento, conclusiones de la evaluación y propuestas de mejora:

- Número de centros educativos que participan en el proyecto.
- Número de personas beneficiarias del proyecto.
- Número de actividades de sensibilización realizadas.
- Número de participantes en las actividades de sensibilización.
- Recursos empleados.

Indicadores cualitativos

Realizaremos un cuestionario de evaluación en dos direcciones:

- Evaluación del Centro educativo-Maestro/a tutor en el que se marque el grado de satisfacción (muy satisfecho, regular y poco satisfecho) en referencia a la adecuación del proyecto, valoración de su implementación y la intervención del técnico de apoyo educativo. En el mismo formulario habrá un espacio de texto libre donde puedan expresar sus opiniones y sugerencias para mejorar el servicio.
- Evaluación del Profesional: El técnico valorará diversos ítems tales como los siguientes: actuaciones realizadas para la implementación del proyecto, dificultades encontradas, nivel de colaboración del profesor, nivel de respuesta del grupo de iguales ante el desarrollo del proyecto, valoración de las familias y propuestas de mejora.

4. BIBLIOGRAFÍA

4.1. BIBLIOGRAFÍA MENCIONADA

Baldellou, A. (2016): *Las enfermedades raras. Manual informativo para familias*. Fundación Genzyme, Madrid.



GUÍA EDUCATIVA PARA EL SÍNDROME DE X FRÁGIL

Braden, M. L. (2000). *Fragile, handle with care: More about fragile X syndrome, adolescents and adults*. Dillon, CO, Spectra Publishing Co.

Braden, M. L. (2004). Formal assessment and constructing an individual

programme. En D. Dew-Hughes (ed.), *Educating children with fragile X syndrome*. London: Routledge, London, págs.61-72.

Braden, M. L. (1999). Mujeres afectadas por el síndrome X frágil. En F.J. Ramos (ed.), *El Síndrome X Frágil: Material educativo de la Fundación Nacional de los Estados Unidos*. Ministerio del Trabajo y Asuntos Sociales, Madrid

Brun-Gasca, B. (2006). Fenotipo cognitivo-conductual. En M.^a Isabel Tejera Miguez (ed.), *Síndrome X Frágil*. Ministerio de Trabajo y Asuntos Sociales, Madrid.

Buscà Safont-Tria, N. (2001). Psicomotricidad y X Frágil. *Revista de Neurología*, 33 (1), 77-81.

Carrasco, M. (2001). La comunicación del diagnóstico a las familias afectadas por el Síndrome X Frágil. *Revista de Neurología*, 33 (1), 37-41.

Carrión, J., Echandi, L., Bañón, A. y Pastor, E. (2015): *FEDER, la fuerza del movimiento asociativo*. DM Editor, Murcia.

Fernández Lozano, M.^a P., Puente, A. y Ferrando, M.^a. (2011). Lectura y escritura en niños con Síndrome X Frágil: estrategias de intervención. *Anales de Psicología* 27 (3), 808-815.

Ferrando-Lucas, M.T., P. Banús-Gómez y G. López-Pérez (2004). Aspectos cognitivos y del lenguaje en niños con Síndrome X Frágil. *Revista de Neurología* 36 (1), 37-42.

Franco, V. (2013). *Síndrome de X frágil, pessoas, contextos & percursos*. Aloendro, Évora.

Franco, V. (2014). Caminos y trayectorias de los niños con síndrome X frágil y sus familias. En B. Medina, I. García Alonso y de Diego (eds.), *Síndrome X frágil: Guía para profesionales y familias*. Publicaciones Altaria, Tarragona, págs.137-156.

Fundación Nacional del Cromosoma X Frágil en su *Guía de planificación de la lección para estudiantes con X frágil*.

Gaintza, Z, et al. (2015). *La innovación escolar desde la perspectiva de personas con enfermedades raras en el País Vasco: Historias de vidas, prácticas escolares, necesidades del sistema educativo y propuestas de mejora para una escuela y*



sociedad inclusiva. FEDER Euskadi, Bilbao.

García-Nonell, C., E. Rigau-Ratera, J. Artigas-Pallarés (2006). Autismo en el Síndrome X Frágil. *Revista de Neurología*, 42 (2), 95-98.

Gómez, M. y Soto, J. Tecnología y Comunicación aumentativa en alumnos con Síndrome X Frágil.

Hagerman, R., Khaled Amiri, K. y Cronister, A. (1991). Fragile X checklist. *American Journal of Medical Genetics*, 38 (2/3), 283-287.

Johnson, D. J., & Myklebust, H. R. (1967). *Learning disabilities: Educational principles and practices*. New York, Grune & Stratton.

Johnson-Glenberg, M. (2007). FXS syndrome: Memory skills and the emergence of reading in males. En R. Paul (ed.), *Language disorders from a developmental perspective: Essays in Honor of Robin Chapman*. Mahwah, N.J., LEA.

Johnson-Glenberg, M. (2008). Fragile X syndrome: Neural network models of sequencing and memory. *Cognitive Systems Research*, 9(4), 274-292.

Leehey, M. et al. (2007). Progression of tremor and ataxia in male carriers of the FMR1 premutation. *Movement Disorders*, 22(2), 203-206.

López, G., Monsalve, C., Abad, J. (2003). *Necesidades educativas del alumnado con Síndrome X Frágil*. Consejería de Educación e Investigación, Madrid.

Milá, M., Ramos, F. Tejada, M.^a I. y Grupo AEGH/CIBERER (2014). Guía clínica de las enfermedades asociadas al gen FMR1: síndrome X frágil, insuficiencia ovárica primaria y síndrome de temblor-ataxia. *Medicina Clínica*, 142(5), 219-225.

Rifé M, Badenas C, Mallolas J, Cervera R, Maya A, Rivera F, Milà M. (2003). Fragile X screening in 5000 consecutive newborn males. *Genetic Testing*, 7: 339-343.

Roberts, J.E., Chapman, R.S. y Warren, S.F. (2008). *Speech and Language Development and Intervention in Down Syndrome and Fragile X Syndrome*.

Baltimore, Brookes. Roberts, J., Hennon, A. A. y Anderson, K. (2003). FXS syndrome and speech and language. *The ASHA Leader*, 8(19): 6-10.

Roberts, J., Long, S.H., Malkin, C., Barnes, E., Skinner, M., Hennon, E.A. y Anderson, K. (2005). A comparison of phonological skills of boys with fragile X syndrome and Down syndrome. *Journal of Speech, Language, and Hearing*



Research, 48(5), 980-95.

Rueda, J.R., Brun, C., Brignani, E. y Tejada, M.I. (2008): Niñas y mujeres con Síndrome X Frágil en España. Estudio sobre sus necesidades y las de sus familiares. *Boletín del Real Patronato sobre Discapacidad*, 64, 1217.

Symons, F., Clark, R., Roberts, J.P. y Bailey, D. (2001). Classroom Behavior of Elementary School-Age Boys with Fragile X Syndrome. *The Journal of Special Education*, 34(4), 194-202..

Thorndike, R.L., Hagen, E.P., Sattler, J.M. (1986). *The Stanford Binet Intelligence Scale: technical manual*. Chicago, Riverside Publishing.

Valett, R. E. (1992). *Dislexia*. Barcelona, CEAC.

M. J. Van der Molen, M.J., Van Luit, J., Van der Molen, M.W., I. Klugkist, I. y Jongmans, M.J. (2010). Effectiveness of a computerized working memory training in adolescents with mild to borderline intellectual disabilities. *Journal of Intellectual Disability Research*, 54(5), 433-447.

Wilbarger, J.L y Wilbarger, P.L. (2002). *Wilbarger approach to treating sensory defensiveness and Clinical Application of the Sensory Diet. Sections in Alternative and Complementary Programs for Intervention*. En Bundy, A.C:

Murray, E.A. y Lane, S. (eds.), *Sensory Integration: Theory and Practice*, Philadelphia, Davis.

4.2. BIBLIOGRAFÍA COMPLEMENTARIA

Agrupación XF Chile (s.d.). *Trastornos asociados al X Frágil. Un manual para familias, profesionales de la salud y educadores*. Santiago, Corporación X Frágil-Chile.

Arostegui Barandica, I. et al. (2015). *La innovación escolar desde la perspectiva de las personas con enfermedades raras en el País Vasco: Historias de vida, prácticas escolares, necesidades del sistema educativo y propuestas de mejora para una escuela y sociedad inclusiva*. FEDER Euskadi, Bilbao.

Artigas-Pallarés, J., C. Brun, E. Gabau (2001). Aspectos médicos y neuropsicológicos del síndrome X frágil. *Revista de Neurología Clínica*, 2(1), 42-54.



GUÍA EDUCATIVA PARA EL SÍNDROME DE X FRÁGIL

Cornish, K., F. Muniz, J. Wilding (2001). Perfil neuropsicológico y conductual de los déficits de atención en el síndrome x frágil. *Revista de Neurología*, 33 (1), 24-29.

de Diego, Y., Hmadcha, A., M. Carrasco, M. y Pintado, E. (1999). *Síndrome X*

Frágil y discapacidad mental hereditaria. Ministerio de Sanidad y Consumo. Madrid, Secretaría General Técnica Centro de Publicaciones.

Fürgang, R. (2001). La terapia del lenguaje en el síndrome x frágil. *Revista de Neurología*, 33 (1), 82-87.

Galán Gómez, E. (2010). Consejo genético. *Protocolos Diagnósticos y Terapêuticos em Pediatría*, 1, 51-55.

Glover, G. y E. Guillén (2006). Síndrome X frágil. Etiología genética del retraso mental. *Revista de Neurología*, 42 (1), 51-54.

Glover, G., M. J. Bernabé y P. Carbonell (2001). Diagnóstico del síndrome X frágil. *Revista de Neurología*, 33(19), 6-9.

Goldson, E. (2001). Integración sensorial y síndrome X frágil. Características conductuales y terapias convencionales. *Revista de Neurología*, 33(1), 32-36.

Hagerman, R. y Hagerman, P. (2015). Nuevos tratamientos para el síndrome X frágil. Ponencia impartida en *IV Congreso Internacional Síndrome X Frágil*. Mataró.

Heyman, C. (2007). *Mi hermano eXtra-especial*. Zaragoza, Asociación X Frágil de Georgia.

Izquierdo Martínez, M. y A. Avellaneda (2004). *Enfermedades raras. Un enfoque práctico*. Instituto de Salud Carlos III, Madrid.

Medina Gómez, B. (2014). El síndrome X frágil: identificación del fenotipo y propuestas educativas. *Revista Española de Discapacidad*, 2(2), 45-62.

Plomin, R., J.C. DeFries, G. E. McClearn y P. McGuffin (2002). *Genética de la conducta*. Ariel, Buenos Aires.

Sánchez Calleja, M.^a. V. (2009). Organización Global para un alumno con X Frágil. *Innovación y experiencias educativas*, 19, 1-9.

Solla Salvador, C. (2014). *Guía de buenas prácticas en la Educación Inclusiva*.



Save The Children España, Madrid.

Suriá, R. y Castillo, V. (2004) *Aplicación de las nuevas tecnologías en niños con Síndrome X Frágil*. Fundación Sukuki.

Tejada, M^a.I. (Dir.) (2006). *Síndrome X Frágil. Libro de consulta para familias y profesionales*. Real Patronato sobre Discapacidad, Madrid.

Varela-González, D.M., M. Ruíz-García, M. Vela-Amieva, L. Munive Báez, B. y G. Hernández- Antúnez (2011). Conceptos actuales sobre la etiología del autismo. *Acta Pediátrica de México*, 32 (4), 213-222.

Wisniewski KE, Segan SM, Mizejeski CM, Sersen EA, Rudelli RD. *The Fra (X) syndrome: neurological, electrophysiological, and neurophatological abnormalities*. *Am J Med Genet* 1991; 38: 47-80.

4.3. OTRAS FUENTES

ARASAAC. Portal Aragonés de la Comunicación Aumentativa y Alternativa.
Accesible en www.arasaac.org.

Blog de Silvia Marco. Logopedia para X Frágil.
Accesible en logopediaxfragil.blogspot.com.es.

CREENA: Centro de Recursos de Educación Especial de Navarra.
Accesible en creena.educacion.navarra.es/web.

El Síndrome X Frágil en el aula. Elaborado por Begus Begus. Presentación en Prezzi (2013).
Accesible en <https://prezi.com/udq05zhhcyv/elsindrome-x-fragil-en-el-aula>.

Gómez, M. y F.J. Soto (2011). Tecnología y comunicación aumentativa en el alumno con Síndrome X Frágil.
Accesible en <https://sid.usal.es/idocs/F8/ART13803/tecnologia>




The National Fragile X Foundation Education Project (2004). *Lesson Planning Guide for Students with Fragile X Syndrome. A Practical Approach for the Classroom*.
Accessible en <https://fragilex.org/wp-content/uploads/2012/01/Lesson-Planning-Guide-for-Students-with-FXS.pdf>.



5.3. MATERIALES Y RECURSOS

- Portal Aragonés de la Comunicación Aumentativa y Alternativa.
(www.arasaac.org).
- El sonido de la Hierba al crecer.
(elsonidodelahierbaalcrecer.blogspot.com.es).
- Material de Isaac para Educación Especial.
(materialdeisaac.blogspot.com.es).
- Web de Antonia Ortega.
(www.webantoniaortega.com).
- Recursos educativos de Fermín Alcón Morcillo.
(sauce.pntic.mec.es/falcon/recursos.html).
- Recursos Gratuitos; RECURSOS PARA EDUCACIÓN ESPECIAL.
(msprogramaseducativos.blogspot.com/capileiraticrecursos.wikispaces.com/RECURSOS+PARA+EDUCACI%C3%93+ESPECIAL).
- Actitudis. Material educativo y gratuito (www.actitudis.com).
- Imágenes de Bob Esponja:
www.curvetube.com
www.notisalud.miescuelitasaludable.com
www.setumisma.com
www.bilibili.com
www.tumblr.com
www.vayatele.com
www.brainly.lat
www.elitedaily.com
www.searchnow.go2tutor.com

5.4. ASOCIACIONES Y DIRECCIONES DE INTERÉS.

 <small>COMITE ESPAÑOL DE REPRESENTANTES DE PERSONAS CON DISCAPACIDAD</small>	CERMI	www.cermi.es
 <small>entidad de utilidad pública</small> <small>FEDERACIÓN ESPAÑOLA DE ENFERMEDADES RARAS</small>	FEDERACIÓN ESPAÑOLA DE ENFERMEDADES RARAS	enfermedades-raras.org
	DISCAPNET	www.discapnet.es
	ORPHANET	www.orpha.net



GUÍA EDUCATIVA PARA EL SÍNDROME DE X FRÁGIL

 <p>er ciberer CENTRO DE INVESTIGACIÓN BIOMÉDICA EN RED DE ENFERMEDADES RARAS</p>	<p>CIBERER, Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras</p>	<p>www.ciberer.es</p>
 <p>X-FRAGILE association européenne</p>	<p>ASOCIACIÓN EUROPEA DEL SÍNDROME XFRÁGIL</p>	<p>www.x-fragile.eu</p>
 <p>FEAPS MADRID</p>	<p>FEDERACIÓN DE ORGANIZACIONES EN FAVOR DE PERSONAS CON DISCAPACIDAD INTELECTUAL DE MADRID</p>	<p>www.feapsmadrid.org</p>
 <p>creer CENTRO DE REFERENCIA ESPECIAL DE ATENCIÓN A PERSONAS CON DEFICIENCIAS MENTALES Y SUS FAMILIAS</p>	<p>CREENFERMEDADES RARAS (CREER)</p>	<p>creenfermedadesraras.es</p>
 <p>INICO Instituto Universitario de Integración en la Comunidad</p>	<p>INICO, Instituto Universitario de Integración en la Comunidad</p>	<p>www.inico.usal.es</p>
 <p>Sexualidad y Discapacidad</p>	<p>ASOCIACIÓN SEXUALIDAD Y DISCAPACIDAD</p>	<p>sexualidadydiscapacidad.es</p>
 <p>Federación Española Síndrome X Frágil</p>	<p>FEDERACIÓN ESPAÑOLA DE ASOCIACIONES DEL SÍNDROME X FRÁGIL</p>	<p>www.xfragil.org</p>
 <p>FUNDACIÓN DEPORTE & DESAFÍO</p>	<p>FUNDACION DEPORTE Y DESAFIO</p>	<p>deporteydesafio.com</p>
 <p>SID Servicio de Información sobre discapacidad</p>	<p>SID, Servicio de Información sobre Discapacidad</p>	<p>sid.usal.es</p>
 <p>Instituto de Salud Carlos III</p>	<p>Instituto de Salud Carlos III</p>	<p>www.isciii.es</p>



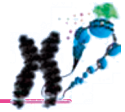
OTROS

- Agrupación de Padres Síndrome X Frágil de Argentina (www.sindromexfragil.com.ar)
- Agrupación de Padres Síndrome X Frágil de Chile (www.xfragilchile.cl)
- Asociación APNADAH (www.apnadah.org/)
- Foro de X FRAGIL en Yahoo (<http://es.groups.yahoo.com/group/xfragil>)
- Web de Eduardo Brignani (www.eduardobrignani.com/)
- Red Universitaria de Discapacidad y Salud Mental (RUDISME) (sid.usal.es/12839/2-1-2-1)
- Center the Study of Autism (www.centerforautism.research.org)
- Red temática sobre trastornos del espectro autista (redea.org.ar)
- Asociación AFINIA_SXF (www.afia-sxf.org)
- Personasxpeciales (www.personasxpeciales.es)



5.5. OTRAS ASOCIACIONES NACIONALES

 <p>Federación Española Síndrome X Frágil</p>	<p>Federación Española de Asociaciones del Síndrome X Frágil</p>	<p>www.xfragil.org</p>
 <p>Asociación Síndrome X-Frágil de Madrid</p>	<p>Asociación Síndrome X Frágil de Madrid</p>	<p>www.xfragil.net</p>
 <p>Asociación Síndrome X Frágil Melilla Las Mariposas de Sergio</p>	<p>Xfrágil Melilla Las Mariposas de Sergio</p>	<p>www.xfragilmelilla.es</p>
 <p>ASXFPV</p>	<p>Asociación Síndrome X Frágil del País Vasco</p>	<p>www.axfravpaisvasco.org</p>
 <p>ASOCIACIÓN GALEGA SÍNDROME X FRÁXIL</p>	<p>Asociación Síndrome X Frágil de Galicia</p>	<p>xfragilgalicia.wordpress.com</p>
 <p>ASXFEX Asociación Síndrome X Frágil de Extremadura</p>	<p>Asociación Síndrome X Frágil de Extremadura</p>	<p>www.xfragil-extremadura.es</p>
 <p>ASOCIACIÓN X-FRÁGIL ANDALUCÍA</p>	<p>Asociación Síndrome X Frágil de Andalucía</p>	<p>www.xfragilandalucia.org</p>
 <p>ASOCIACIÓN SÍNDROME X FRÁGIL COMUNITAT VALENCIANA</p>	<p>Asociación Síndrome X Frágil de Valencia</p>	<p>www.xfragil.es</p>
 <p>ASSOCIACIÓ CATALANA SÍNDROME X FRÁGIL</p>	<p>Asociación Catalana de X Frágil</p>	<p>www.xfragil.cat</p>
 <p>d'genes X-FRÁGIL Región de Murcia</p>	<p>Grupo de Trabajo D'Genes X Frágil de Murcia</p>	<p>murcia@dgenes.es</p>
<p>Asociación Síndrome X Frágil de Baleares</p>		<p>xfragilbalear@wanadoo.es</p>
<p>Asociación Síndrome X Frágil de Canarias</p>		<p>adolfo320@hotmail.com</p>



5.6. ASOCIACIONES INTERNACIONALES

The Northern California Fragile X Association (www.fragilex.org/html/ncfxa.htm)

Fragile X Association of Southern California (www.fraxsocal.org)

Fragile X Society (www.fragilex.org.uk)

Corporación XFragil-Chile (www.xfragil.cl)

Fraxa Research Foundation (www.fraxa.org)

National Fragile X Foundation (www.fragilex.org)

Conquer Fragile X Foundation (www.conquerfragilex.org)

Asociación Síndrome X Frágil de Brasil (www.Xfragil.org.br)

Síndrome X Frágil en Argentina (www.xfragil.com.ar)

The International Fragile X Alliance (IFXA) (www.ufxa.net)

Asociación Europea Síndrome X Frágil (www.xfragil.eu)



toF0



Foto 6.




Página de internet: www.dgenes.es

Blogs: 

dgenesxfragil.blogspot.com


dgenesoroeste.blogspot.com

Facebook: 


<https://www.facebook.com/dgenesmurcia>

Twitter: 

<https://www.twitter.com/dgenesmurcia>

Instagram: 

https://www.instagram.com/dgenes_asociacion/

YouTube: 

<https://www.youtube.com/dgenes3>



En la Asociación D´Genes estamos a plena disposición de las personas que quieran trasladarnos sus consultas y necesidades, así como de quienes deseen colaborar con nuestra asociación o darse de alta como socios de D´Genes.

Pueden ponerse en contacto con nosotros a través de los teléfonos y de las direcciones que indicamos a continuación:

Teléfonos:

968076920 / 696141708 (Centro Celia Carrión Pérez de Tudela, Totana)

968788907 (Centro Pilar Bernal Giménez, Murcia)

968278643 (D´Genes Murcia, sede Ucam)

968743278 (D´Genes Noroeste)

968076920 / 696141708 (D´Genes Lorca)

696141708 (D´Genes Cartagena)

675943830 (D´Genes Campos del Río)

696141708 (D´Genes Alhama de Murcia)

968076920/ 696141708 (D´Genes Alcantarilla)

Correos electrónicos

info@dgenes.es (Centro Celia Carrión Pérez de Tudela, Totana)

dgenesxfragil@dgenes.es (Centro Pilar Bernal Giménez)

murcia@dgenes.es (D´Genes Murcia sede Ucam)

cehegin@dgenes.es (D´Genes Noroeste)

dgeneslorca@dgenes.es (D´Genes Lorca)

dgenescartagena@dgenes.es (D´Genes Cartagena)

camposdelrio@dgenes.es (D´Genes Campos del Río)

dgenesalhama@dgenes.es (D´Genes Alhama de Murcia)

alcantarilla@dgenes.es (D´Genes Alcantarilla)



Región de Murcia
Consejería de Educación,
Juventud y Deportes

GUÍA EDUCATIVA PARA EL SÍNDROME DE X FRÁGIL

