

UNIVERSIDAD NACIONAL DE MAR DEL PLATA

INFORME FINAL

“SÍNDROME X FRÁGIL”

“Aspectos neuropsicológicos y aprendizaje en la edad preescolar”



N° CLASIFICACION:	ADQUISICION:
A	dsnoc
t-pag	N° INVENTARIO:
	R-216

FACULTAD DE PSICOLOGÍA

UNIDAD ACADEMICA: Facultad de Psicología UNMDP

TITULO DEL PROYECTO: *Síndrome X Frágil, aspectos neuropsicológicos y aprendizaje en la edad preescolar.*

INFORME FINAL DEL TRABAJO DE INVESTIGACIÓN correspondiente al requisito curricular conforme O.C.S. 143/89.

ALUMNAS: Beraza Lilian Graciela Mat.2707/93 DNI. 11.506.852
Romero Sandra Mat. 2588/92 DNI. 22.744.142

SUPERVISOR : Lic Liliana Bakker. **CO-SUPERVISOR:** Lic. Marcela López

CÁTEDRA DE RADICACIÓN: Biología Humana.

FECHA DE PRESENTACIÓN: 20 de agosto de 2004.

“Este Informe Final corresponde al requisito curricular de Investigación y como tal es propiedad exclusiva del/los alumno/s BERAZA LILIAN Y ROMERO SANDRA de la Facultad de Psicología de la Universidad Nacional de Mar del Plata y no puede ser publicado en un todo o en sus partes o resumirse, sin previo consentimiento escrito del/los autor/es “

“Los que suscriben manifiestan que el presente Informe Final ha sido elaborado por el/los alumno/s BERAZA LILIAN matrícula N° 2707/93 y ROMERO SANDRA matrícula N°2588/92, conforme los objetivos y el plan de trabajo oportunamente pautado, aprobando en consecuencia la totalidad de sus contenidos, a los 19 días del mes de agosto del año 2004”

SUPERVISOR

CO-SUPERVISOR

FIRMA:



ACLARACIÓN:

Lic. Liliana Bakker

Lic. Marcela López

SELLO:

1.- " Atento al cumplimiento de los requisitos prescriptos en las normas vigentes, en el día de la fecha se procede a dar aprobación al Trabajo de Investigación presentado por el/los alumno/s BERAZA LILIAN matrícula N° 2707/93 Y ROMERO SANDRA matrícula N° 2588/92"

2.-Firma y aclaración de los integrantes de la Comisión Asesora:

3.-Fecha de aprobación:

ÍNDICE GENERAL

1. INTRODUCCIÓN

1.1 Objetivos

2. DESARROLLO

2.1 Marco teórico

- Sistema Nervioso: generalidades
- Funciones cerebrales superiores
- Las bases genéticas del Síndrome X Frágil
- Diferencias de expresión en mujeres
- Datos relevantes para el diagnóstico de SXF
- ¿Cómo se diagnostica?

2.2 Materiales y Métodos

2.3 Resultados y Discusión

- Características neuropsicológicas en niños con SXF.
- Importancia del conocimiento de las características neuropsicológicas en la etapa Preescolar.
- Estrategias psicoeducativas para estimular el aprendizaje de los niños con SXF.

2.4. Dificultades.

3. CONCLUSIONES

4. BIBLIOGRAFÍA

UNIVERSIDAD NACIONAL DE MAR DEL PLATA
FACULTAD DE PSICOLOGÍA

PROYECTO DE INVESTIGACIÓN –REQUISITO CURRICULAR
PLAN DE ESTUDIOS 1989 OCS 143/89

APELLIDO Y NOMBRES: Beraza Lilian Graciela Mat.2707/93
Romero Sandra Mat. 2588/92

CATEDRA DE RADICACIÓN: BIOLOGÍA HUMANA

SUPERVISOR: Lic. Liliana Bakker **CO-SUPERVISOR:** Lic. Marcela C. López

EL PROYECTO FORMA PARTE DE: *Intervención docente en la detección y derivación genética de niños que presentan características conductuales del Síndrome X Frágil en el Nivel Inicial de Educación. 15/H061* Grupo de Investigación: Bioética, Genética Humana y Salud. RR 1102/93 OCA 1040

TITULO DEL PROYECTO:

Síndrome X Frágil
Aspectos neuropsicológicos y aprendizaje en la edad preescolar

PALABRAS CLAVES

Síndrome X Frágil-aspectos neuropsicológicos-aprendizaje-edad preescolar

DESCRIPCIÓN RESUMIDA

El Síndrome X Frágil (SXF) es la principal forma hereditaria de retardo mental, se presenta con una prevalencia de 1:4000 individuos. Los niños afectados presentan alteraciones neuropsicológicas y del comportamiento; no obstante durante su desarrollo es importante potenciar aquellas cualidades que favorezcan el aprendizaje, priorizando las posibilidades y no las discapacidades.

La edad preescolar, es considerada como la etapa del desarrollo que abarca desde el nacimiento hasta los 7 años, esta etapa es el período mas significativo en la formación del individuo, en ella se estructuran las bases fundamentales de las particularidades físicas y formaciones psicológicas de la

personalidad. Dentro de este encuadre, la finalidad de la educación preescolar es desarrollar las capacidades psicomotrices, cognitivas, comunicativas, afectivas y sociales. En los niños con SXF sería primordial potenciar los recursos cognitivos, prevenir la desconexión del niño con el medio ambiente, y corregir en lo posible las alteraciones en su desarrollo.

En la actualidad, el aumento de la integración escolar de niños con necesidades educativas especiales han obligado, en muchas ocasiones, a los docentes a intervenir sin los conocimientos adecuados para realizar un abordaje efectivo en cada caso. Consideramos que la respuesta a esta problemática debe centrarse en la optimización de los recursos educativos y formativos de profesionales involucrados en el proceso de enseñanza aprendizaje. Así, el presente trabajo, tiene como objetivo brindar información sistematizada acerca de los aspectos neuropsicológicos del SXF relacionados con los aprendizajes en la etapa preescolar. Los resultados que se obtengan pueden ser de gran utilidad para facilitar la elaboración de diseños curriculares adaptados, que contemplen estrategias educativas específicas para abordar las dificultades en el aprendizaje de estos niños.

OBJETIVO GENERAL: Estudio descriptivo

- Caracterizar los aspectos neuropsicológicos del Síndrome X Frágil involucrados en el aprendizaje de niños en edad preescolar.

OBJETIVOS ESPECIFICOS

1. Identificar las características neuropsicológicas del Síndrome X Frágil
2. Describir las características neuropsicológicas del Síndrome X Frágil involucradas en el aprendizaje
3. Valorar la importancia de cada una en la etapa preescolar

METODOS Y TÉCNICAS

Las fuentes de información las constituirán: la búsqueda, exploración, análisis y clasificación de bibliografía específica; y entrevistas con profesionales

de la salud y la educación con experiencia en el diagnóstico y atención de niños con SXF.

Las entrevistas implican, la confección previa de una guía de preguntas a fin de asegurar que sean explorados todos los temas y que todos los investigadores indaguen con los informantes las mismas áreas generales. Los ejes temáticos seleccionados para las entrevistas surgirán del análisis y clasificación de los datos bibliográficos.

Lo datos obtenidos a través de las diferentes fuentes permitirán brindar información sistematizada acerca de los aspectos neuropsicológicos del SXF relacionados con los aprendizajes en la etapa preescolar

LUGAR DONDE SE REALIZARA EL TRABAJO

Facultad de Psicología, U.N.MdP.

CRONOGRAMA DE ACTIVIDADES:

ACTIVIDAD	MESES					
	1°	2°	3°	4°	5°	6°
Búsqueda y exploración de bibliográfica específica	X	X	X			
Desarrollo del marco teórico	X	X				
Análisis y clasificación de los datos bibliográficos			X	X		
Elección de los ejes temáticos de las entrevistas, planificación y ejecución de las mismas				X		
Análisis del contenido de las entrevistas					X	
Procesamiento de los datos					X	X
Elaboración Informe final						X

BIBLIOGRAFÍA BASICA DE REFERENCIA.

Carrasco, M., 2001. Intervención en la infancia en niños con síndrome X frágil
<http://www.cienza.net.educacion.cpr.doc>

Cruz, M; Bosch, J., 1998. Atlas de Síndromes Pediátricos. Barcelona. Espax, S.A.
pp. 553-559

De Diego Otero, Y., et.al., 1999. Síndrome X Frágil y discapacidad mental hereditaria. Madrid, Ministerio de Sanidad y Consumo, pp. 73.

Gane L., 2001. Aspectos educacionales generales: orientando al niño con síndrome X frágil en el contexto educacional. Jornadas interdisciplinarias del Síndrome X Frágil. Barcelona, España, octubre, 2001.

Guízar-Vazquez, J. J., 1994. Genética clínica. Diagnóstico y manejo de las enfermedades hereditarias. Ed. El Manual Moderno, S. A. De C. V. México, pp.291-292.

Hernández Sampieri, R. Collado C. (1994). Metodología de la investigación México, Ed. Mc. Graw Hill.

Mila, J; Cabot, P., 1999. De la Atención Temprana a la Integración Escolar de Niños con Necesidades Educativas Especiales. Ponencia presentada en el Congreso Integración-Inclusión del Alumno con Necesidades Educativas Especiales. Universidad de Salamanca (España).

Quivy-Camphenoudt (1998). Manual de Investigación en Ciencias Sociales México, Ed. Limusa Noriega Editores, pp 157-195

Strauss y Corbin (1991). Basic Qualitative Research. London: Sage Publications, pp 321.

Taylor S.J. y Bogdan R. (1994). Introducción a los métodos cualitativos de investigación. Buenos Aires, Ed. Paidós, 4: 100-132 y 5 155-159.

Ulianozab

Firma Supervisor




Firma Co-Supervisor

S/R

Devoze

Firma del Alumno



Comité de Investigación *FERNANDEZ ACOSTA*
APROBADO

Comité de Investigación

FECHA DE CONFORMIDAD: *26/6/02*

SÍNDROME X FRÁGIL

Aspectos neuropsicológicos y aprendizaje en la edad preescolar

1. INTRODUCCIÓN

El Síndrome X Frágil (SXF) es la principal forma hereditaria de retardo mental, se presenta con una prevalencia de 1:4000 individuos. Los niños afectados presentan alteraciones neuropsicológicas y del comportamiento; no obstante durante su desarrollo es importante potenciar aquellas cualidades que favorezcan el aprendizaje, priorizando las posibilidades y no las discapacidades.

La edad preescolar, es considerada como la etapa del desarrollo que abarca desde el nacimiento hasta los siete años, esta etapa es el período más significativo en la formación del individuo, en ella se estructuran las bases fundamentales de las particularidades físicas y las características psicológicas de la personalidad. Dentro de este encuadre, la finalidad de la educación preescolar es desarrollar las capacidades psicomotrices, cognitivas, comunicativas, afectivas y sociales. En los niños con SXF sería primordial potenciar los recursos cognitivos, prevenir la desconexión del niño con el medio ambiente, y corregir en lo posible las alteraciones en su desarrollo.

En la actualidad, el aumento de la integración escolar de niños con necesidades educativas especiales (NEE) ha obligado, en muchas ocasiones, a los docentes a intervenir sin los conocimientos adecuados para

realizar un abordaje efectivo en cada caso. Así, el presente trabajo, tiene como objetivo brindar información sistematizada acerca de los aspectos neuropsicológicos del SXF relacionados con los aprendizajes en la etapa preescolar y se encuentra enmarcado en un Proyecto Mayor denominado: "Intervención docente en la detección y derivación genética de niños que presentan características conductuales del S X F en el Nivel Inicial de Educación".¹

Los datos obtenidos podrán ser de gran utilidad para facilitar la elaboración de diseños curriculares adaptados, que contemplen estrategias educativas específicas para abordar las dificultades en el aprendizaje de estos niños. Asimismo aportará a los psicólogos educacionales una visión general del SXF, de manera que puedan intervenir adecuadamente en cada caso y brindar asesoramiento a los docentes y la familia del niño afectado, posibilitando una educación de mejor calidad para su inserción social.

El psicólogo educacional desarrolla su actividad en el equipo de orientación escolar (E.O.E) tratando de dar respuesta a las distintas demandas que se van presentando en la institución, como por ejemplo problemas de aprendizaje o de conducta y posibilita a su vez el nexo con la familia para que colabore en la resolución de estas problemáticas(Coll, C.1989).

Es fundamental el trabajo interdisciplinario, la coordinación entre los padres, maestros, médicos, centros de reeducación y psicólogos para el

¹ Intervención docente en la detección y derivación genética de niños que presentan características conductuales del Síndrome X Frágil en el Nivel Inicial de Educación. Director: J.Zanier. Facultad de Psicología.

alcance del mismo objetivo: el conocimiento del niño, potenciando todas aquellas cualidades que le puedan ser útiles e intentando modificar las que interfieran con un buen funcionamiento psicosocial.

1.1 Objetivo General

- Caracterizar los aspectos neuropsicológicos del SXF involucrados en el aprendizaje de niños en edad preescolar.

1.2 Objetivos Específicos

1. Identificar las características neuropsicológicas del SXF.
2. Describir las características neuropsicológicas del SXF involucradas en el aprendizaje.
3. Analizar la importancia de cada una de ellas en la etapa preescolar.

2. DESARROLLO

2.1. Marco Teórico

Sistema Nervioso

Debido a la importancia que poseen los procesos neuropsicológicos en el desarrollo del niño, se los abordará, comenzando con un panorama general del Sistema Nervioso. El Sistema Nervioso Central (SNC) está formado por el encéfalo y la médula espinal. El encéfalo comprende el tronco

encefálico, el cerebelo y el cerebro.

El tronco encefálico conecta la médula espinal con el cerebelo y el cerebro. Todos los órganos del tronco encefálico están formados exteriormente por sustancia blanca, constituida por fibras mielíticas que permiten la conducción ascendente y descendente de los impulsos nerviosos.

El cerebelo, es una masa voluminosa de sustancia gris y blanca situada en la parte posterior del encéfalo. Regula los movimientos finos y coordinados (escribir, enhebrar una aguja, etc), la postura corporal y el equilibrio; estas funciones son automáticas. Este órgano a pesar de no poseer gran tamaño tiene a su cargo funciones de mucha importancia para un desarrollo normal en el ser humano. Las lesiones en el cerebelo no permiten la coordinación de los movimientos y producen además entre otras, hipotonía muscular (los músculos se vuelven poco tensos). En muchos de los casos de SXF, se observa un marcado déficit en las funciones del cerebelo.

La tercer parte del encéfalo es el cerebro que constituye la zona más anterior y voluminosa, pesa aproximadamente 1400 gramos, y posee una estructura compleja y altamente organizada. Morfológicamente ocupa la mayor parte de la cavidad craneal, cuyas paredes junto con las meninges y el líquido cefalorraquídeo, le sirven de protección

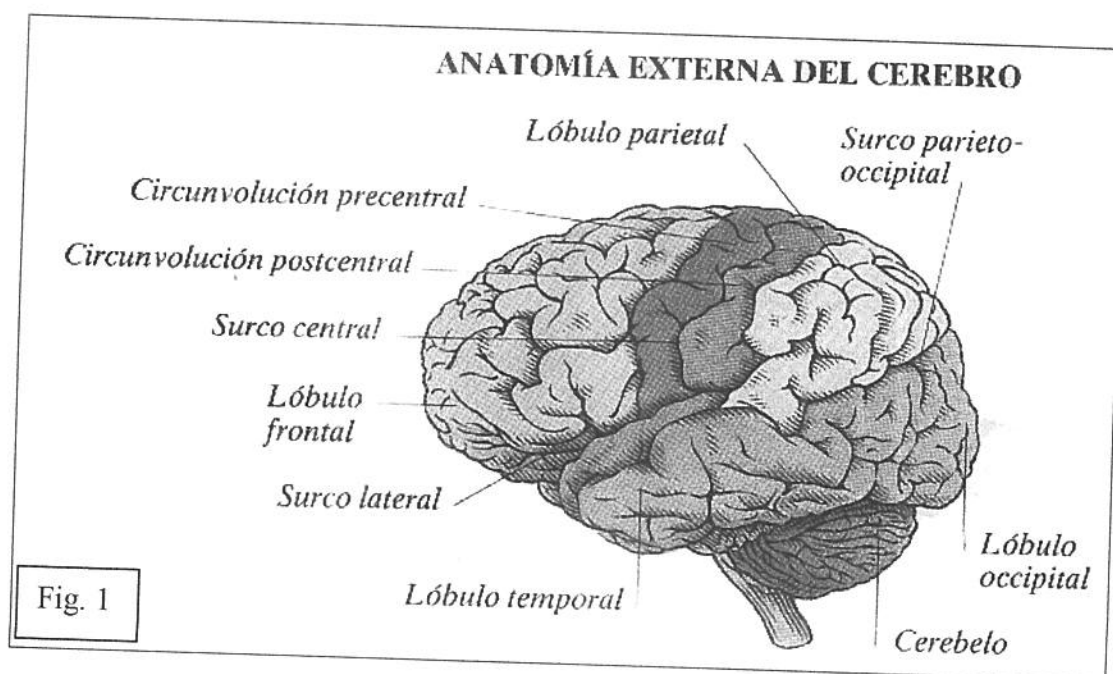
El cerebro humano se diferencia del de otros animales por la diversidad de actividades que es capaz de desarrollar, no solo controla el movimiento, percibe y transforma información, sino que es capaz de resolver problemas,

tener pensamiento abstracto, hipotetizar y sentir distintos tipos de emociones, como amar, odiar, tener expectativas, frustraciones y capacidad para reponerse de ellas, entre otras.

El cerebro está dividido en dos hemisferios cerebrales, derecho e izquierdo, que se forman a partir del cerebro anterior del embrión.

Los hemisferios se hallan unidos a nivel de su parte media por una estructura denominada cuerpo caloso. En las caras de los hemisferios encontramos cisuras que dividen a los hemisferios en lóbulos, por delante el lóbulo frontal, hacia arriba el lóbulo parietal, por debajo hacia ambos lados los lóbulos temporales, y por detrás el lóbulo occipital.

En la anatomía externa del cerebro (Fig.1) se muestra la localización de los mencionados lóbulos.



Los hemisferios cerebrales están cubiertos por una superficie de aproximadamente 1,4 a 4 milímetros de espesor denominada corteza cerebral.

Los lóbulos frontales del cerebro (corteza motora) ocupan hasta la cuarta parte de la masa total de los hemisferios cerebrales, y no alcanzan la madurez en el niño hasta los cuatro a siete años. La alteración de la función de los lóbulos frontales puede llevar a la desintegración de los programas de actividad complejos y a su rápido reemplazamiento, bien por formas más básicas y simples de conducta, o bien, por la repetición de estereotipos inertes, que ni son relevantes para la situación ni tienen carácter lógico (Luria, A., 1983).

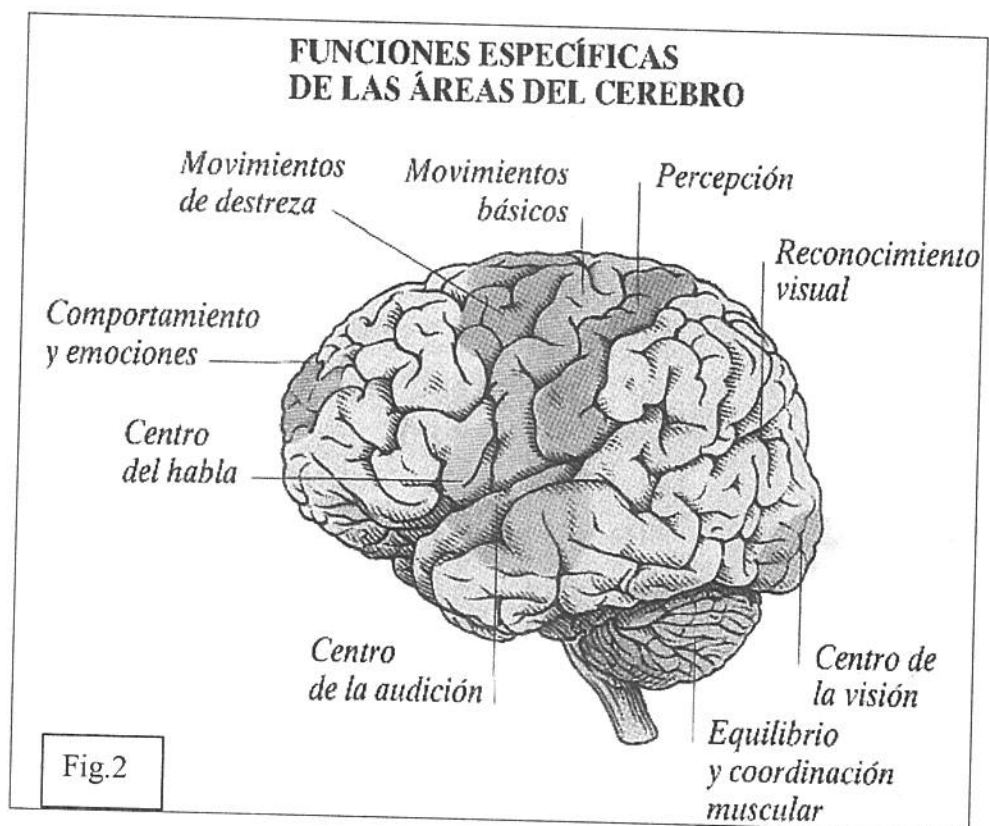
En el lóbulo temporal, se encuentra el área auditiva. Esta zona de la corteza es el lugar de procesamiento de las señales enviadas por las neuronas sensoriales del oído.

En el lóbulo occipital se halla la corteza visual, donde se encuentran las diferentes regiones de proyección de la retina. El lóbulo parietal se encuentra comprometido con la percepción y se ha comprobado que dicha zona participa en el reconocimiento de rostros.

En la parte superior del cerebro, hay una franja que cruza de oreja a oreja, llamado cortex motor o circunvolución precentral, que ejerce el control voluntario de los músculos. Paralelo a este sector, y justo detrás de él, está el área somáticosensorial o circunvolución postcentral, donde se reciben señales procedentes de la piel, de los huesos, de las articulaciones y de los

músculos, recepcionando señales táctiles, así como estímulos relacionados con el gusto, la visión, la audición y el habla.

En el gráfico de las funciones específicas de las áreas del cerebro (Fig.2) se detallan los datos mencionados.



Una de las dificultades más importantes que padecen los niños con SXF es en el lenguaje dado que se caracteriza por ser deficitario y tardío. Se distinguen dos áreas del lenguaje. La primera es el área de Broca, situada en el lóbulo frontal en el hemisferio izquierdo, controla los movimientos de los músculos de la cara, la lengua, la mandíbula y las cuerdas vocales. Es

también llamada área anterior del lenguaje. Un trastorno en esta zona produce que la articulación del habla quede afectada, aunque no afecta la comprensión.

La segunda es el área de Wernicke ubicada también en el hemisferio izquierdo, pero ahora en el lóbulo temporal. En la afasia de Wernicke el habla es fonética e incluso gramaticalmente normal, pero semánticamente desordenada.

Funciones cerebrales superiores

Para la organización funcional del córtex o corteza cerebral es de decisiva importancia el desarrollo de las funciones cerebrales superiores. Estas son específicas del hombre, son producto de procesos de aprendizaje y no son indispensables en todos los procesos de aprendizaje.

Estas tres características permiten diferenciarlas de los “dispositivos básicos de aprendizaje”, pues los mismos son comunes al hombre y a los animales (Azcoaga, J., 1983). Si bien éstos no son específicos del hombre, hacen a la capacidad de aprendizaje y participan en todos sus procesos. Algunos de los “dispositivos básicos de aprendizaje” son:

- motivación: conjunto de condiciones que brindan un estado de excitación óptima que hace posible el aprendizaje.
- atención: es el resultado del nivel de excitación de la corteza para la recepción de estímulos sensoriales y de los estados de sueño y vigilia. Se pueden distinguir dos tipos:

fásica que es brusca y de breve duración, tónica que es sostenida y mantiene el nivel de receptividad.

- habituación: es un fenómeno de aprendizaje negativo, es decir, acostumbramiento.
- sensopercepción: es la recepción de estímulos simples como parte de un proceso complejo en el que cada estímulo constituye parte de un todo funcional.
- memoria: es la conservación y evocación de información adquirida por la experiencia. No hay aprendizaje sin memoria. Se puede distinguir dos tipos de memoria: a corto plazo y a largo plazo. La primera se define como la fijación de los contenidos seleccionados por el proceso de registro para ser retenidos y la segunda como el lugar donde se organiza la información sobre la base de su significado. Esta información una vez consolidada pasa a ser almacenada (Azcoaga , J., 1983).

Las funciones cerebrales superiores involucran, a las praxias como la capacidad de movimiento, a las gnosias como la capacidad de reconocimiento de estímulos sensorialmente adquiridos con anterioridad y al lenguaje como la capacidad de comunicación.

Las alteraciones de las praxias producen apraxias, de las gnosias originan agnosias y en cuanto al lenguaje también se observan alteraciones, ya mencionadas en las áreas del lenguaje.

Cuando se habla de apraxias se hace referencia a la dificultad o imposibilidad de ejecutar un acto motor tendiente a un fin. Algunas de ellas son:

- **Bilaterales Mayores:** No afecta una región aislada del cuerpo sino que constituyen una dificultad mayor o menor en la realización de una acción determinada, independientemente de las partes del cuerpo que deben ponerse en juego para cumplirla. Dentro de esta clasificación se encuentran:
- **Ideatorias:** La dificultad del sujeto se centra en los actos complejos, los que requieren una sucesión ordenada, armoniosa lógica y coherente de actos elementales o simples.
- **Ideomotoras:** La manipulación de objetos es correcta, sin embargo en la situación de examen neurológico, si se le pide la ejecución de un acto transitorio, pero sin el objetivo (haga como si), fracasa.
- **Constructiva:** consiste en una dificultad o imposibilidad para realizar construcciones sea dibujando, sea con cubos, con fósforos, etc.
- **Del vestir:** El individuo es incapaz de orientarse y colocarse sus ropas correctamente (anudar la corbata, los zapatos)
- **Mielocinética:** Es un trastorno en la ejecución, referido a un segmento corporal. La dificultad está en relación con movimientos rápidos, complejos, alternantes, que requieren sucesivas contracciones y relajaciones del mismo grupo muscular y sus antagonistas.

- Bucolinguofacial: Los músculos regionales, que no están paréticos, no pueden ser movilizados a pedido del observador. En cambio, los actos automáticos como bostezo, pasar la lengua por los labios, están conservados
- De la Marcha: Se caracteriza porque el individuo que es capaz de movilizar sus miembros inferiores en la cama, no logra ubicarlos correctamente para el acto de marchar. La mayor dificultad se manifiesta para iniciar la marcha (Azcoaga. J., 1983).

Cuando se habla de agnosias se refiere a la imposibilidad para reconocer un estímulo a pesar de existir una adecuada sensación del mismo. Es la pérdida de la capacidad para transformar las sensaciones simples en percepciones propiamente dichas, por lo que el individuo (a pesar de ver, oír, sentir) no puede reconocer los estímulos visuales, auditivos o táctiles. Las agnosias se observan en casos de las lesiones de los lóbulos parietal, temporal y occipital. Algunas de ellas son las agnosias visuales simples que se clasifican en:

- Objetos inanimados, imágenes: es la incapacidad de reconocer objetos familiares por medio de la visión. Se refiere a un defecto perceptual específico para interpretar visualmente objetos. El sujeto no solamente es incapaz de nombrar el objeto o decir su función sino que no recuerda haberlo visto nunca.
- Objetos animados, fisonomías o prosopagnosia: es la incapacidad para reconocer a las personas por el rostro y tiene que recurrir al

reconocimiento de aspectos accesorios al rostro como son la voz o la vestimenta para lograr su identificación

- Para los colores o acromatognosia: debe tenerse en cuenta la edad y el nivel de información del medio. Las dificultades se ponen en evidencia cuando se pide que aparezca objetos del mismo color y no logra hacerlo. Se halla afectado el conocimiento del color en tanto que atributo específico del objeto (Azcoaga.J., 1983)

También existe otra clasificación como la que establece Ardila, donde las más importantes son las espaciales que comprenden los desórdenes en la exploración espacial –Síndrome de Balint-, desórdenes en la percepción, manipulación, orientación y memoria espacial; y las auditivas, que se clasifican en verbal y no verbal, esta última es la incapacidad para escuchar sonidos y música.

Las bases genéticas del SXF

El SXF se hereda como un trastorno mendeliano de tipo dominante ligado al cromosoma X. En las mujeres, que tienen dos cromosomas X, es suficiente que uno de los dos tenga el gen mutado para que se manifieste clínicamente y en los varones como solo tienen un cromosoma X, cuando este contenga el gen mutado se manifestará el síndrome.

Presenta además una penetrancia incompleta (80% para varones y 30% para mujeres), esto significa que el 80% de los varones con la mutación muestran sintomatología y las mujeres solo en un 30%. El resto serán

portadoras de la mutación pero clínicamente asintomáticas (Mila, M., 1994).

Molecularmente el SXF está causado por una mutación que incrementa el tamaño de un fragmento específico de ADN en un extremo del cromosoma X (Xq27.3), provocando una expansión anormal en una secuencia repetida de nucleótidos (CGG) dentro del gen FMR1. La función de este gen es la de codificar una proteína, cuya falta es responsable de los síntomas del SXF. La proteína del FMR1 se identifica con las siglas FMRP. En el estado de mutación completa deja de generarse proteína, al fallar la función de la FMRP y se desarrolla la enfermedad.

Se desconoce la función exacta de la proteína FMRP. Es una proteína asociada al ribosoma ligador del ARN que se expresa con enorme intensidad en las terminaciones nerviosas, especialmente dendríticas. Esta característica justifica otras encontradas en el neocortex, donde se ha observado una morfología dendrítica anormal.

La proteína FMRP hace posible que otros genes puedan producir sus proteínas, de manera que el hecho de estar ausente, impide el funcionamiento de varios genes con funciones distintas, esto explicaría porqué se manifiesta en individuos con SXF una clínica tan variada, afectando a tantos tejidos diferentes. Así, el gen FMR1 ejerce una acción diversa afectando al cerebro, testículos, tejido conectivo, etc.

Un gen es la unidad menor de información contenida en un cromosoma, el gen FMR1 está formado por un número de repeticiones del trinucleótido: CGG: citosina-guanina-guanina, (bases nitrogenadas constituyentes de los

nucleótidos -unidades básicas de los ácidos nucleicos-).

El promedio de repeticiones en los individuos normales está entre 0-50, y en cuanto a los individuos enfermos de acuerdo a la cantidad de repeticiones del trinucleótido, se distinguen individuos premutados y mutados.

Los primeros son portadores de la enfermedad, es decir, cuando la expansión del triplete CGG alcanza entre 55 y 200 repeticiones y pueden pasar a la descendencia, la mutación completa, a partir de un cambio casual en la secuencia de nucleótidos del gen (Gráfico 1).

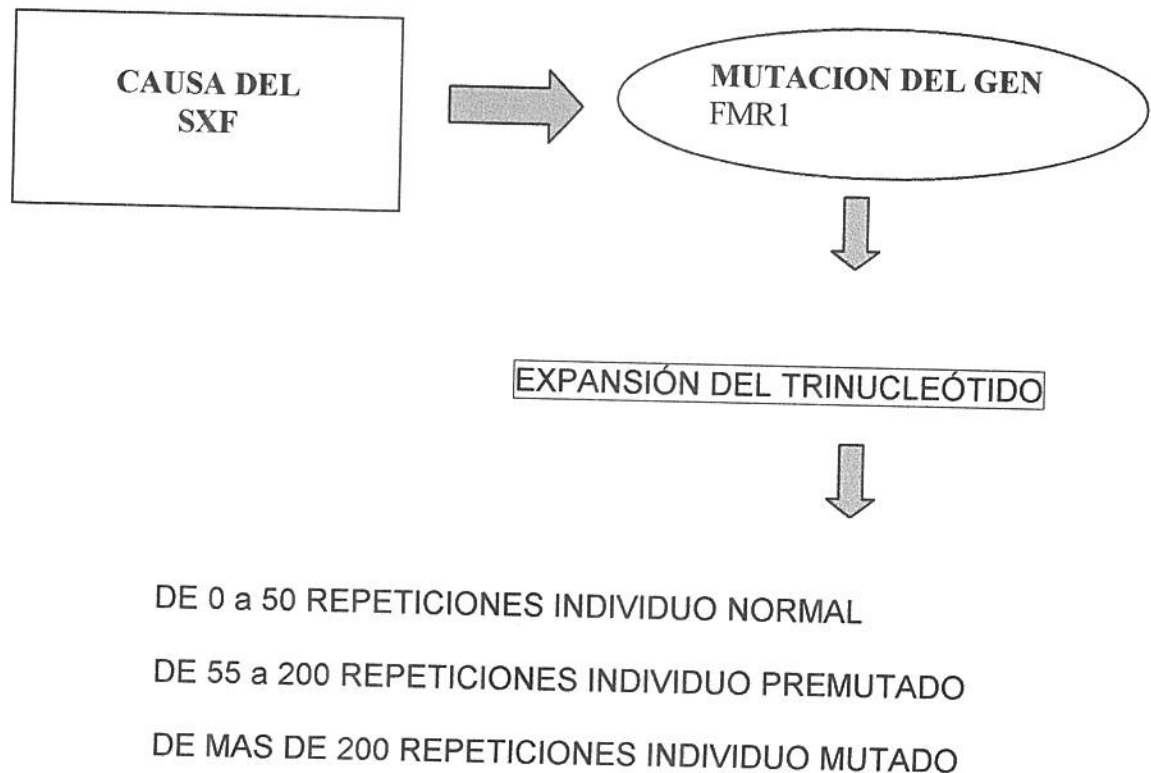


Gráfico 1

Los individuos premutados tienen una producción normal de FMRP y, por lo tanto, no presentan el cuadro clínico propio del SXF.

Los varones premutados transmiten a todas sus hijas la premutación, dado que tienen un solo cromosoma X afectado, y los hijos no van a recibir de su padre la premutación, puesto que reciben de él el cromosoma Y.

En lo que respecta a una mujer portadora (premutada) cuando tiene descendencia, el triplete tiende a expandirse. La probabilidad de que una mujer transmita la mutación completa depende del número de repeticiones que presente. Cuanto mayor es la expansión del trinucleótido, aumenta la probabilidad de transmitir la mutación completa. En algunos pocos casos, en vez de tener lugar la expansión, se produce una contracción, lo cual puede incluso conducir a un rango normal de repeticiones.

Es importante tener en cuenta que el riesgo de retardo mental se relaciona con la posición que ocupa el individuo en el árbol genealógico, debido que la mutación va creciendo a través de las generaciones. La premutación puede mantenerse durante varias generaciones, o bien pasar a mutación completa en una sola generación, pero el cambio siempre ocurre cuando pasa a través de una mujer.

Diferencias de expresión en hombres y mujeres

El primer dato que hay que tener en cuenta cuando se habla de SXF es que afecta de manera diferente a varones y mujeres en la mutados.



Afecta principalmente a los varones 1:4000



Mujeres: 1:8000 (mutadas)

1:259 (premutadas)(Artigas, J. 2000)

En general la afectación de las mujeres es menor y más variable. En cuanto al nivel cognitivo, la mitad de las niñas que padecen el síndrome tienen algún déficit intelectual.

El perfil cognitivo es similar al de los varones que padecen el síndrome, en general presentan dificultades en las matemáticas, y problemas importantes de flexibilidad cognitiva y función ejecutiva. Como diferencia significativa, se observa que la memoria espacial y la orientación en el espacio son más deficientes en las niñas que en los niños.

El lenguaje puede aparecer en las niñas en la edad adecuada, pero con trastornos de tipo perseverativo en cuanto a la dificultad de cambiar de tema

o a la repetición de muletillas, frases hechas, etc. Emocionalmente las niñas con SXF son vulnerables a ciertos trastornos: timidez extrema, con dificultad en las relaciones sociales, y problemas para iniciar y mantener relaciones de amistad, tendencia a la depresión con baja autoestima, sentimientos de que los demás están en contra de ellas.

Datos relevantes para el diagnóstico de SXF

- Retardo mental
- Antecedentes familiares de retardo mental
- Hiperactividad, dispersión atencional
- Autismo o rasgos autistas, evitación de contacto visual
- Trastorno del lenguaje

Los mencionados datos no se manifiestan juntos ni en su totalidad.

Desde el punto de vista físico, estos pacientes muestran características especiales:

- Perímetro cefálico normal o elevado
- Cara alargada, paladar ojival, mandíbula prominente, estrabismo
- Testículos grandes
- Manos y pies grandes, pliegue simiesco
- Articulaciones y tejidos blandos hiperextensibles .

¿Cómo se diagnostica?

Hasta principios de los años 90, el diagnóstico de SXF se realizaba con los datos clínicos, que se comprobaban en el laboratorio de citogenética o por pruebas indirectas de análisis de polimorfismos cercanos a la zona frágil. Con el descubrimiento en 1991 del gen FMR1, implicado en la enfermedad, se han podido generar sondas que permiten un análisis directo de la zona del ADN, donde se observa la mutación en estos pacientes.

Es necesario un abordaje neurológico periódico en los casos de SXF. El diagnóstico precoz, como ocurre en cualquier causa de retardo mental, es imprescindible para iniciar las medidas terapéuticas de forma inmediata.

La observación de los rasgos dismórficos (deformidades físicas), sumados a la detección de lo que se denomina signos neurológicos menores, son los pilares básicos para este diagnóstico precoz. El examen debe estar acompañado de exploraciones complementarias:

- Test cognitivos y comportamentales dependiendo de la edad del paciente
- Estudios genéticos (paciente y familia –asesoramiento genético-)
- Estudios electroencefalográficos (EEG).
- Estudios radiológicos (TAC-tomografía axial computada-craneal o RNM cerebral).

Los numerosos problemas neurológicos relacionados con este síndrome son secundarios al propio retardo mental, o frecuentemente asociados al mismo, como ocurre en retardos de otra causa, e incluso en trastornos de

conducta. Así se encuentran signos frecuentes como la alteración dispráxica oculomotora, incoordinación, hipotonía. Estos signos reflejan generalmente la afectación cerebral difusa que padecen estos pacientes.

2.2. Materiales y Métodos

El material bibliográfico analizado corresponde a diversas fuentes como textos especializados en SXF, boletines, jornadas y páginas web.

La metodología utilizada consistió en realización de entrevistas a distintos profesionales entre los que se incluyó un médico genetista, médico pediatra y psicopedagoga. Las entrevistas fueron abiertas, guiadas por preguntas que se utilizaron para el relevamiento de los datos de interés según la especialidad del profesional entrevistado. En el anexo se presentan las guías de preguntas, como así también las desgrabaciones de las mismas.

articulaciones y músculos en el espacio, que permite, por ejemplo, tomar una cuchara y no derramar la sopa cuando se come.

La teoría de la integración sensorial (DIS) está basada en tres importantes postulados:

1. El aprendizaje depende de la habilidad del niño para tomar la información sensorial del ambiente y de los movimientos de su cuerpo, integrando y procesando esta entrada sensorial y utilizando esta información para planificar y organizar su conducta.
2. El segundo está relacionado con el primero de los postulados, ya que si el niño presenta déficit en el procesamiento e integración de la entrada sensorial, esto interfiere en el aprendizaje conceptual y motor.
3. Guía la intervención, ofreciendo oportunidades de promover actividades significativas que mejoren la habilidad del (SNC) del niño para procesar e integrar las mismas.

El marco de la teoría senso-integrativa fue desarrollado en los años 50, y continúa siendo objeto de investigación. La Dra. Ayres (1991) afirma que el adecuado desarrollo motor y sensorial temprano conduce a un buen funcionamiento del organismo, que permitirá percibir, integrar y reaccionar adecuadamente a su ambiente. Nuestro cerebro deberá organizar toda esta información para que podamos funcionar en cualquier situación: en la escuela, en casa, en el recreo, en el trabajo, en el juego, etc. (Furgang Carrillo, R. 2001)

La mayoría de los niños con el SXF tienen dificultades en la integración sensorial, y esto puede causar serios inconvenientes en su vida cotidiana. La misma comprende tanto a problemas en el contacto ocular como táctiles y auditivas, y se ha comprobado que en menor porcentaje aparecen problemas de sensibilidad al dolor, a la temperatura y a los olores.

Dicha hipersensibilidad a los estímulos puede estar relacionada con una excesiva interconexión o un exceso de ramas dendríticas del cerebro.

Éstas dificultades en la integración sensorial se manifiestan en un complejo desorden expresado en la dificultad de detección, modulación, discriminación e integración adecuada de la información que recibe a través de su sistema sensorial.

Existen dos categorías de problemas: por un lado, la modulación sensorial, que se refiere a la habilidad de filtrar y tamizar la información, de modo que se pueda responder adecuadamente a la situación que se presenta.

Por otro lado, la discriminación sensorial o la capacidad de comprender la información, interpretar lo que sucede en el ambiente y dar respuestas adaptadas a lo que pasa alrededor de nosotros. Muchos de los niños con el SXF tienen dificultades en ambos campos, pero algunos tienen mayores problemas en uno que en otro.

El ejemplo más claro de modulación sensorial es el rechazo sensorial; el niño se sobre-sensibiliza con una o más de las sensaciones que recibe. El niño con el SXF en edad escolar puede ser muy sensible a que lo rocen, por

tanto estará muy nervioso de estar en la fila, porque otros niños pueden empujarlo o tocarlo sin querer. Este pequeño percibe esta situación como muy dolorosa y puede responder con un golpe o contestar a lo que él siente como molesto.

Un problema de discriminación sensorial se observa en niños que no tienen una buena conciencia de su propio cuerpo, en lo que respecta a las sensaciones táctiles o discriminación táctil de sus músculos y articulaciones: el sistema propioceptivo, como ya se ha mencionado antes, da lugar a que el niño sea torpe, que no tenga equilibrio, a que choque con lo que tiene alrededor, que no sepa dónde acaba su cuerpo y tampoco la cantidad de espacio que debe recorrer para llegar a un sitio o salvar una barrera. (Furgang Carrillo, R., 2001)

Refiriéndose más específicamente a la dificultad de sensibilidad visual que manifiestan los niños, se ha encontrado aversión a establecer y mantener la mirada, debido a su hipersensibilidad hacia estímulos sensoriales y, en algunos casos, a la desconexión con el medio.

En cuanto a la conducta de defensa táctil, se observa una tendencia a reaccionar negativamente a las sensaciones táctiles que para otras personas no son negativas. Esta reacción es variable dependiendo de las circunstancias y de lo familiarizado que esté el niño con la situación. Esto explicaría por qué a veces resulta tan difícil cepillarles los dientes, cortarles las uñas y el pelo, o acariciarlos.

Estas sensaciones también se dan en la cavidad bucal y pueden ser responsables de que algunos alimentos, puedan llegar a provocarles náuseas por la aversión que sienten a las texturas de los mismos, ya que no toman conciencia de dónde está la lengua en su boca, ni de la cantidad de comida que está en la misma.

Con respecto a la percepción de su propio cuerpo, algunas veces no es consciente de dónde se le está tocando, y posee dificultad con el equilibrio, secuencia de movimientos y coordinación bilateral.

A sí mismo, entre los problemas auditivos que aparecen se han encontrado niños con la sensibilidad a la música, silbidos, en especial cuando son nuevos para él. Los ruidos, las muchedumbres y el exceso de estímulos pueden producir una sensación de agobio que genera conductas reactivas, estereotipias como el aleteo y mordida de manos, llevarse a la boca puños y cuellos de los suéteres, auto-estimulación, auto-agresión, gritos, rabietas incomprensibles, etc.

Los problemas más frecuentes que se observan en ellos es que buscan experiencias sensoriales más intensas y de prolongada duración, lo que se pone de manifiesto en que están moviéndose constantemente. Los adultos se quejan porque no están tranquilos "ni un minuto", pero este movimiento lo hacen con la intención de "cargar las pilas", para poder focalizar y prestar atención. Por tanto, sería un indicador de que necesitan más movimiento, tanto en cantidad como en intensidad.

Atención

La atención es el resultado del nivel de excitación de la corteza para la recepción de estímulos sensoriales y de los estados de sueño y vigilia. Se pueden distinguir dos tipos: fásica que es brusca y de breve duración (predomina en los niños con SXF) y tónica que es sostenida y mantiene el nivel de receptividad, atención que es necesario estimular a través de distintas técnicas y estrategias de aprendizaje.

Como se mencionó la atención, en estos niños, se describe como inicialmente débil, reduciéndose la cantidad de estímulos que le resultan interesantes, por lo que su capacidad de concentración, en una tarea, es mínima. La dispersión atencional e impulsividad, los lleva a tener problemas de hiperactividad con baja tolerancia a la frustración y ataques de irritabilidad. Esto hace que actúen antes de ponerse a pensar, en esas ocasiones muestran gran tristeza y arrepentimiento por sus acciones. Cuando se encuentran tranquilos y en un ambiente que les resulta familiar se muestran muy simpáticos y con buen sentido del humor.

Esta atención deficitaria provoca en el niño falta de interés en el aprendizaje dado que su atención no puede mantenerse lo suficiente como para motivarlo, es probable que el niño se oponga a realizar una nueva tarea con mucha angustia.

Memoria

Otro aspecto neuropsicológico afectado en el síndrome, es la memoria debido a la interferencia para lograr la conservación y evocación de información adquirida por la experiencia.

La memoria es el proceso mental que consiste en reconocer y representar percepciones. Existen dos tipos de memoria: memoria a corto plazo (fijación de los contenidos seleccionados por el proceso de registro para ser retenidos) y memoria a largo plazo (lugar donde se organiza la información en base a su significado).

En estos niños, la memoria a largo plazo, es excelente, el problema está en que pase el contenido aprendido de la memoria a corto plazo a la memoria a largo plazo, y que no sea interferido por el exceso de señales que no pueden procesar.

Lenguaje

En referencia a la comunicación y lenguaje pueden encontrarse diferentes dificultades, por ejemplo su comprensión verbal es mucho mayor que su capacidad expresiva.

La aparición de las primeras palabras es tardía y pueden aparecer hacia los tres años o incluso más tarde y, si el niño no está muy afectado y no hay otros casos en la familia, éste puede ser el motivo primero de consul-

ta. Cuando empieza a desarrollarse el habla y no en etapas anteriores, aparece una conducta típica que es la evitación de la mirada.

El lenguaje suele ser perseverativo, es decir, repiten las mismas palabras, preguntas, ecolalias diferidas que, a menudo, son utilizadas por el niño para disminuir la ansiedad. Por su déficit de atención, tienen dificultad en concentrarse en un tema, mostrándose logorreicos, con comentarios inadecuados a la situación, reproduciendo frases oídas sin comprender bien su significado.

Estos niños, tienden a no respetar los turnos de palabras, les cuesta también mantener el tema de conversación (se da frecuentemente el lenguaje tangencial; es decir, una palabra o una frase les puede llevar a recordar otro tema y saltan fácilmente de un tema a otro), o por el contrario, cuesta hacerles cambiar si el tema es uno de sus "favoritos".

Otras dificultades que se presentan en el habla en el SXF son: problemas con: las sensaciones orales (morder la propia mano u objeto, babeo, defensa táctil, problemas con la alimentación, etc), con la función oral motora (bajo tono muscular, dispraxia), con la inteligibilidad (emisión rápida y desigual, ritmo y voz), con el procesamiento auditivo, retraso en el desarrollo sintáctico, pobre organización y secuenciación, excesivas verbalizaciones y pobres habilidades conversacionales.

Uno de los aspectos positivos que se pueden destacar es la capacidad para la sintaxis y adquisición de vocabulario, es decir, las palabras nuevas se suelen dar con relativa facilidad una vez que el niño ha iniciado el lenguaje

oral. La memoria auditiva a largo plazo y la capacidad de imitación elevada que poseen, favorecen el proceso de adquisición de una correcta estructuración de las frases.

En las niñas, por su mejor nivel intelectual, el lenguaje es menos defectuoso y más pausado, pero por la intensa timidez puede llegar al mutismo selectivo respecto al colegio y ambientes sociales. Las mujeres adultas pueden tener lenguaje excesivo, acelerado y con deficiente vocalización.

Importancia del conocimiento de las características neuropsicológicas en la etapa preescolar

La educación es entendida como el proceso mediante el cual se desarrollan las potencialidades del hombre, en tanto persona individual integrante de una comunidad.

De acuerdo a la Ley Federal de Educación N° 24195/95, en el Capítulo II, Artículo 13, se establecen los Objetivos del Nivel Inicial:

- a. Incentivar el proceso de estructuración del pensamiento, de la imaginación creadora, las formas de expresión personal y de comunicación verbal y gráfica.
- b. Favorecer el proceso de maduración del niño en lo sensorio motor, la manifestación lúdica y estética, la iniciación deportiva y artística, el crecimiento socio -afectivo y los valores éticos.

- c. Estimular hábitos de integración social, de convivencia grupal, de solidaridad y cooperación y de conservación del medio ambiente.
- d. Fortalecer la vinculación entre la institución educativa y la familia.
- e. Prevenir y atender las desigualdades físicas, psíquicas y sociales originadas en deficiencias de orden biológico, nutricional, familiar y ambiental mediante programas especiales y acciones articuladas con otras instituciones comunitarias.

Si se tiene presente que existen dificultades para diagnosticar el SXF, habría que hacer hincapié en la necesidad de capacitación a los docentes, para facilitar la observación temprana, en el período en donde los niños se insertan en el sistema educativo.

En el Nivel Inicial, etapa en la cual se estructura tanto lo físico como lo psicológico y social, es necesario tener presente cuales son las dificultades que poseen estos niños en el aprendizaje para poder trabajar con sus potencialidades, para una buena inserción social y educativa.

En este punto creemos conveniente aclarar que en el presente trabajo el aprendizaje será entendido como “el proceso mediante el cual un sujeto, en su interacción con el medio, incorpora y elabora la información suministrada por éste, según las estructuras cognitivas que posee, sus necesidades e intereses, modificando su conducta para aceptar nuevas propuestas y realizar transformaciones inéditas en el ámbito que lo rodea” (Comisión de Salud Escolar de la Sociedad Argentina de Pediatría, 1991)

En el aprendizaje, el niño está implicado como una totalidad, aprende desde sus afectos, su cuerpo, su capacidad intelectual; por ello es un proceso múltiple que pone al niño en interacción con la realidad, a la que observa, analiza, relaciona, interioriza, representa y conceptualiza. El aprender está ligado al crecimiento, a la paulatina renuncia a la dependencia y al pasaje hacia la autonomía.

Teniendo en cuenta las características neuropsicológicas y las dificultades de los niños con SXF se puede observar que su aprendizaje es más lento por el déficit de atención, agravado por su peculiar procesamiento sensorio-motor y la aparición tardía del lenguaje. Además son hipersensibles a las aferencias sensoriales, al contacto físico, a los sonidos, a los olores, a los colores, y a los movimientos. En referencia a su procesamiento cognitivo éste es global y simultáneo, y no secuencial.

De acuerdo a las características que se acaban de mencionar, es muy importante que compartan actividades con otros niños en situaciones normalizadas. Aunque puedan presentar conductas de aislamiento y de excesiva timidez, logran establecer vínculos afectivos fuertes y estables con la gente de su entorno, de aquí la importancia que el sistema educativo contemple una oferta escolar diversificada según el tipo de dificultades que presenten los niños con necesidades educativas especiales (NEE), tendiendo de este modo a revertir la segregación de estos niños, creando condiciones educativas favorables que prevengan las desigualdades físicas, psíquicas y sociales.

El introducir las (NEE) en la educación común no significa la desaparición de la educación especial. Esta funcionará articuladamente, para aquellos niños que requieran técnicas específicas de enseñanza. Las características neuropsicológicas del SXF, son totalmente coherentes con su forma de percibir y sentir el entorno, entonces si es posible aproximarse a sus sensaciones, se entenderán sus conductas.

Tanto psicólogos, docentes, psicopedagogos, médicos y padres, deben trabajar interdisciplinariamente para que los niños logren adquirir habilidades para superar sus dificultades.

Estrategias psicoeducativas para estimular el aprendizaje de los niños con SXF

Considerando los objetivos del Nivel Inicial en cuanto a favorecer el proceso de maduración del niño en lo sensoriomotor y teniendo presente las deficiencias que los niños con SXF manifiestan en esta etapa del aprendizaje, se han propuesto diversas estrategias específicas que ayudan al desarrollo de sus potencialidades.

La **integración sensorial** en sus aspectos (visual, táctil, gustativa y auditiva) es deficitaria, y aunque es un factor fundamental para el acceso al aprendizaje, no se debe exigir al niño que mire a los ojos, sino más bien de forma indirecta con juegos interactivos o actividades muy motivantes, utilizando materiales gráficos como fotos, dibujos, pictogramas, y texturas diferentes que permanezcan en el tiempo y en el espacio, como instrumento bá-

sico para la enseñanza. Dado que la capacidad de imitación es buena y también lo es la orientación espacial se pueden utilizar como estrategias de juego.

Los movimientos estereotipados que aparecen por la ansiedad que provoca la sensibilidad auditiva, no se deben atender directamente, a menos que constituyan un peligro físico para el niño. Estas acciones irán disminuyendo cuando se vea envuelto en actividades funcionales e interesantes para el niño, sin embargo, a menudo, están fuertemente arraigadas y hay que tener en cuenta que además cumplen una función de descarga de ansiedad.

En un primer momento, el tiempo dedicado a cada actividad debe ser muy reducido, aumentándose progresivamente, permitiéndole momentos de descanso entre una y otra actividad.

En cuanto a estrategias de estimulación táctil, es de mucha utilidad la técnica del cepillado desarrollada por Patricia Wilbarger que no sólo consiste en el cepillado de ciertas partes del cuerpo, como brazos, piernas, espaldas etc. sino también en la compresión de las articulaciones. El objetivo es mantener la calma del niño y ayudarlo a mantenerse en la zona óptima de modulación sensorial -que es de calma y alerta, pero no sobre-excitación (Furgang Carrillo, M., 2001).

Para mejorar su **atención** deficitaria se deberá partir de los estímulos que le resultan atractivos, introduciendo poco a poco estímulos nuevos, e intercalándolos con otros ya conocidos. Dadas estas dificultades de atención, hay que limitar también las distracciones ambientales, sin que ello suponga

un empobrecimiento del entorno.

Para aumentar los periodos de atención y concentración pueden resultar útiles los ejercicios que involucren tanto actividades de motricidad gruesa en las que el niño participe activamente, desplazando objetos pesados, saltando, etc., como actividades de organización sensorial (masajes, presión en las articulaciones, etc.) realizadas por un terapeuta que colabore con el maestro.

Hay que mantener una actitud firme y cariñosa, pero insistir en que realice los primeros pasos de la actividad propuesta. Cada tarea se comenzará dando una consigna muy clara para que el niño la identifique sin error y siempre denominarla de la misma forma. De no hacerlo así, sus experiencias se verían seriamente limitadas. Una vez vencido ese temor inicial, el niño disfrutará de la misma (Cabrera Egea, M., 1997).

El ejercicio físico frecuente, en especial los juegos en el agua, los juegos motores, los paseos, etc. contribuyen a calmar al niño significativamente. A medida que el niño vaya adquiriendo pautas de atención, su hiperactividad se verá reducida.

En cuanto a los déficit de **memoria** se planificarán actividades cortas y variadas. Para el aprendizaje de los números se podrá utilizar como estímulo la calculadora y la computadora.

Es importante ofrecerles entre una tarea y otra, la posibilidad de que el niño descanse y se relaje.

Se puede aprovechar al máximo la buena memoria visual y habilidades para incorporarlas a la rutina diaria a través de una secuencia de fotos o de dibujos que recojan las diferentes actividades que va a realizar.

Lo expresado fue confirmado por la psicopedagoga de la escuela especial N° 510, quien lleva a la práctica actividades que favorecen tanto el lenguaje como la memoria, organiza momentos de nucleamiento, en donde cada niño, relata lo que le ha sucedido el día anterior, así como también utiliza adivinanzas y colmos que luego deberá recordar la respuesta.

Uno de los objetivos principales de la Educación Inicial es incentivar el proceso de estructuración del pensamiento mediante una comunicación verbal y gráfica satisfactoria, pero como los niños afectados con el SXF presentan trastornos graves en el **lenguaje** se deben utilizar técnicas educativas para ayudar al niño, proporcionando oportunidades de interacciones placenteras, mediante actividades que se sepan del agrado de él y respondiendo prontamente a sus señales comunicativas, sea cual fuere el medio que utilice. Uno de los retos más importantes a los que se enfrentan cuando comienzan a hablar es el de planificar la secuencia de sonidos para formar palabras y frases

La terapia del lenguaje, debe considerar una serie de factores que incluyen la modificación del ambiente, y el tratamiento del alto nivel de ansiedad que presentan los niños cuando tienen que adaptarse a cambios en el ambiente, transiciones al interactuar y acceder a nueva información. En

éstos niños es preciso actuar ante la hiperactividad y la sobre-estimulación, ya que son conductas que interfieren mucho en el tratamiento.

Debe considerarse una terapia del lenguaje integradora que incluya la atención focalizada en lo gustativo, olfativo, táctil, y propioceptivo, y sus relaciones con la parte oral motora y la alimentación.

Entre las formas de ayudarlo está la de presentar la información de forma visual o gestual, además de verbalmente, permitiéndoles que utilicen todos estos medios para iniciar, mantener y recuperar sus interacciones.

También les es muy útil realizar tareas de ritmo e imitación de movimientos con todo el cuerpo, acompañándolos de sílabas o palabras.

La correcta sucesión de los sonidos en las palabras pueden marcarse también de forma gráfica. Si el niño se comunica mediante palabras aisladas, se hará marcando cada sílaba con una tarjeta o con un determinado signo gráfico, haciendo que vaya señalando cada signo a medida que emite las sílabas.

Si el niño ya construye frases de más de una palabra, se le puede ayudar a emitir la secuencia completa a una velocidad adecuada haciendo "trenes gráficos de palabras", ordenando tarjetas (una por palabra) de izquierda a derecha.

En estadios más avanzados del desarrollo del lenguaje es probable que haya que ayudar al niño a regular la rapidez y a aumentar la fluidez de su habla. Por otra parte, se debe incorporar una combinación de estimulación oral y terapia de alimentación para "normalizar" la respuesta de entrada sen-

sorial y mejorar la función motora. La terapia de alimentación de estos niños está dirigida a mejorar la nutrición, las habilidades senso-motoras orales, y las habilidades del comer y la socialización.

Asimismo, se pueden utilizar alimentos para mejorar el movimiento voluntario, el tono muscular y la movilización y posicionamiento.

Los ejercicios útiles a realizar son: las huellas labiales, hacer un agujero por donde pasa la lengua, hacer pompas de jabón, como así también sonidos para conseguir el movimiento de los labios y de la lengua, tales como gruñir, silbar y pronunciar vocales exageradamente para conseguir la retracción y la protrusión de los labios (Furgang Carrillo, R., 2001).

Cuando se utilicen alimentos para las actividades, éstos deberán ser considerados como un medio y no un fin en sí mismos, por lo que las sesiones se realizarán fuera del momento y lugar de la comida para establecer una clara distinción.

Como se mencionó anteriormente, el medio físico representa un factor de gran importancia en un programa de terapia por lo que es necesario considerar la posición para la estabilidad postural, el manejo físico o de movimiento, el asiento, el uso de los alimentos tanto a nivel individual como grupal.

Hay una variedad de posiciones que pueden mejorar la estabilidad postural del niño con SXF durante la terapia. Cuando el niño se sienta ante una mesa debe cuidarse mucho que sus pies estén apoyados y que no queden

suspendidos en el aire y si la silla es demasiado grande, ponerle un sostén para que reposen sus pies.

Estos niños presentan una estabilidad postural muy pobre, lo que interfiere en sus habilidades orales, motoras y de alimentación. Por lo tanto, la estimulación oral motora y los ejercicios de motricidad gruesa y fina contribuyen a mejorar la estabilidad postural, acrecentando el tono muscular y proporcionando patrones correctos.

Cuando se planifican las actividades debe comenzarse con ejercicios de motricidad gruesa que mejoran la estabilidad del tronco y permitirán mayor movilidad de los movimientos finos de la musculatura oral necesarios para alimentarse y hablar.

El logopedista y el psicólogo son dos figuras fundamentales en el tratamiento y estimulación del lenguaje del niño con SXF. Hasta los cuatro años se va a desarrollar un proceso de maduración cerebral determinante en las potencialidades cognitivas del niño, y en ésta interviene de forma fundamental el lenguaje. Si no se estimula la comunicación, se afectará de forma irreversible su cognición y sus potencialidades.

En los casos más severos de trastornos del lenguaje se encuentran problemas de autismo. Este es uno de los hallazgos más frecuentes en los pacientes con SXF. En las primeras investigaciones sobre el autismo infantil se llegó a la conclusión de que resultaban particularmente importantes los déficit en la comunicación, un potencial cognitivo bueno pero atípico y

problemas de comportamiento tales como obsesiones, acciones repetitivas y actividades de juego poco imaginativas (Kanner, L., 1973).

Este autor hace hincapié en la incapacidad de relacionarse con personas y situaciones desde el nacimiento. Los padres hacen referencia a sus hijos como "autosuficientes", "como dentro de un caparazón", "más felices cuando se los dejaba solos" o "actuando como si la gente no estuviera allí". A esta alteración extrema del contacto emocional con otras personas Kanner le aplicó el término "autista", que significa "absorción en si mismo" o "actividad mental subjetiva".

Los varones muestran de forma bastante consistente mayores índices de autismo que las niñas, con una proporción de tres a cinco niños por cada niña.

También es una complicación frecuente en estos pacientes encontrar cuadros de epilepsia observándose en el 20-42% de los niños con SXF. Es excepcional encontrar pacientes con crisis en los dos primeros años de vida, como la aparición de la primera crisis por encima de los 10 años (Wisniewski, K., 1991) La epilepsia es un síndrome producto de un trastorno cerebral crónico, está caracterizado por episodios paroxísticos (de aparición brusca) y recurrentes (Nogueira, G., 1995) A diferencia de otros síndromes, el control de las mismas suele ser satisfactorio con la medicación antiepiléptica habitual.

2.4. Dificultades

Entre las dificultades que fueron surgiendo a medida que desarrollamos esta investigación, nos encontramos con obstáculos para contactarnos con los profesionales a la hora de concertar las entrevistas, dado que cada uno se halla abocado a su tarea con escaso tiempo libre, luego al realizar el encuentro observamos buena predisposición para brindarnos la información que poseían acerca del tema del SXF.

También podemos hacer referencia a la búsqueda de datos, ya que nos encontramos con una bibliografía muy extensa donde nos resultó difícil la selección adecuada.

Con respecto al tiempo que nos llevó la investigación consideramos que fue bastante prolongado debido a diversos factores como los distintos horarios de trabajo y los compromisos personales que tenemos cada una de nosotras. Pero no obstante, nos sirvió para profundizar en detalles acerca del tema que de haber sido un tiempo más acotado, no hubiésemos podido descubrir.

3. CONCLUSIONES

Del análisis de la bibliografía consultada durante el desarrollo de la presente investigación acerca del SXF, se desprende la importancia del conocimiento de los aspectos neuropsicológicos en los niños con SXF.

El SXF es la principal patología hereditaria de retardo mental. De la entrevista realizada a un médico genetista surge lo ya mencionado antes, que la proporción de los casos es de 1:4000 en los varones y 1:8000 en las mujeres.

Es importante tener en cuenta esta diferencia entre varones y mujeres, ya que, si bien en las mujeres es menor el porcentaje de los casos, a su vez, la expresión del síndrome es más variable tanto en las mutaciones como en las premutaciones.

La sintomatología que caracteriza al SXF es la consecuencia de la interacción entre la disfunción del SNC y su deficiente adaptación al medio, hecho que condiciona el desarrollo de los procesos neuropsicológicos de los individuos. Existen cuatro importantes aspectos neuropsicológicos afectados en el SXF: la integración sensorial, la atención, memoria y el lenguaje.

En primer lugar, las dificultades de integración sensorial se manifiestan en un complejo desorden expresado en la detección, modulación, discriminación e integración adecuada de la información que recibe a través de su sistema sensorial. El procesamiento de la información viso-espacial no se realiza adecuadamente, no se adquiere una noción precisa de las distancias y las relaciones del cuerpo con el espacio, ello conduce a inseguridad y torpeza en los movimientos, posiblemente también pueda generar un cierto grado de ansiedad por la falta de seguridad ante posibles caídas, tropiezos, etc. Uno de los problemas más frecuentes que se observan en los niños afectados, es la necesidad de buscar experiencias sensoriales más intensas

y de prolongada duración, dicha problemática se pone de manifiesto en la realización de movimientos corporales constantes.

El problema de sensibilidad visual se manifiesta, con aversión a establecer y mantener la mirada, debido a su hipersensibilidad hacia estímulos sensoriales y, en algunos casos, a la desconexión con el medio.

En cuanto a la conducta de defensa táctil, se observa una tendencia a reaccionar negativamente a situaciones de la vida cotidiana que para otros niños serían normales (cepillarles los dientes, cortarles las uñas y el pelo, o acariciarlos). También puede incomodarle extraordinariamente determinada textura de ropa, o la presión que una prenda ejerce sobre su cuerpo. Estas sensaciones también se dan en la cavidad bucal en cuanto a los sabores y pueden ser responsables de que algunos alimentos puedan llegar a provocarles náuseas.

Igualmente, los estímulos sonoros pueden representar una sensación desagradable, la experiencia de acudir a un supermercado o cualquier situación de aglomeración puede resultarle una situación insoportable de la que tienden a huir. Con respecto a la percepción de su propio cuerpo, algunas veces no son conscientes de dónde se le está tocando, y poseen dificultad con el equilibrio, secuencia de movimientos y coordinación bilateral, generando conductas reactivas, como el aleteo de manos, estereotipias, autoestimulación, autoagresión, gritos, rabietas incomprensibles, etc.

En segundo lugar, se ha observado que en este síndrome se halla comprometida profundamente la atención debido a que es extremadamente

débil, por lo tanto su capacidad de concentración en una tarea, es mínima. La dispersión atencional e impulsividad los lleva a ser hiperactivos con ataques de irritabilidad. La psicopedagoga consultada manifiesta que cuando aborda un módulo de lectoescritura debe comenzar por las vocales, repetirlas, realizar un breve descanso debido a su atención lábil y luego seguir con las consonantes y la unión de las mismas, para recién luego empezar a leer.

En tercer lugar, es importante en estos niños potenciar su memoria a largo plazo ya que es uno de sus aspectos positivos, la dificultad radica en la transmisión del contenido aprendido de la memoria a corto plazo a la memoria a largo plazo.

Los docentes entrevistados de la Escuela Especial refirieron que se realizan estrategias de retención de información para estimular la memoria, contándoles a los niños afectados cuentos y adivinanzas donde ellos deben contestar la respuesta ya dicha en otra oportunidad, así como que recuerden situaciones familiares, salidas y paseos.

Por último, y tal vez uno de los más importantes aspectos en donde se hallan dificultades es en su capacidad de comunicación y lenguaje, que se ven seriamente alterados en la mayoría de los casos. Las características del lenguaje son: aparición tardía, perseverativo, habla rápida y a veces entrecortada e inadecuada, así como también aparecen errores fonológicos, dispraxias, dificultades en la prosodia y una cualidad de voz muy especial. Los problemas de los niños con SXF, se caracterizan por la dificultad en

ordenar y secuenciar los sonidos. Tienen mayores dificultades para la producción de sonidos en un lenguaje conectado, que en palabras aisladas. También les resulta difícil la emisión de palabras multisilábicas.

Uno de los aspectos positivos que se pueden destacar en cuanto a comunicación y lenguaje es la capacidad para la sintaxis y la adquisición de vocabulario, es decir, las palabras nuevas se suelen dar con relativa facilidad una vez que el niño ha iniciado el lenguaje oral. Tienen mejor nivel de vocabulario receptivo y aprendizaje verbal que auditivo. En el caso del niño con SXF que nos relata la psicopedagoga entrevistada no existen problemas en el uso del lenguaje, aplica correctamente las palabras, sin embargo aparecen inconvenientes en la escritura ya que sólo reconoce las letras aisladas y de memoria, por lo tanto no le es posible leer.

Luego de la enumeración de las problemáticas más relevantes del SXF no se puede dejar de hacer referencia a los denominados factores protectores para una evolución favorable de este trastorno, entre ellos se incluyen, el apoyo educacional, el mayor nivel de conocimientos sobre este trastorno en los padres junto a la estabilidad emocional y familiar.

En alusión al primer factor, sostenemos que la integración escolar es la alternativa más adecuada para el niño con el SXF ya que es más beneficiosa que una atención individualizada que se puede dar en Escuelas Especiales y Centros de Rehabilitación. Es preferible que se de como apoyo al sistema escolar común en régimen de integración, ya que esta alternativa de escolarización en Centros Específicos tendría que estudiarse

particularmente, considerando siempre que los profesionales no la recomiendan en especial para este síndrome, ya que su capacidad de imitación y su sensibilidad a los acontecimientos sociales del ambiente, pueden deteriorar al niño a unos niveles que no compensarían los progresos académicos. La integración escolar como fundamenta el médico genetista consultado, depende del grado de afectación, resultando muy dificultosa en el caso de aquellos niños con graves dificultades en la atención, en el aprendizaje y serias problemáticas motoras.

En las distintas entrevistas, los profesionales concuerdan que, para el abordaje de niños con SXF, como en otros síndromes que involucran retardo mental, es fundamental el trabajo de un grupo interdisciplinario compuesto por psicólogos, psicopedagogos, terapeutas ocupacionales, fonoaudiólogos y equipo de rehabilitación especializado necesario para el caso.

El trabajo interdisciplinario permite elaborar e implementar estrategias de enseñanza para favorecer los aprendizajes que resultan imprescindibles a la hora de fortalecer las capacidades de estos niños, como por ejemplo, juegos interactivos o actividades muy motivantes, utilizando materiales gráficos como fotos, dibujos, pictogramas y texturas diferentes que permanezcan en el tiempo y en el espacio, como instrumento básico para la enseñanza. La psicopedagoga refiere actividades que realiza para estimular el lenguaje de estos niños, como por ejemplo repeticiones de cuentos que les narra, juegos y momentos de nucleamiento en donde cada uno relata lo que le ha sucedido el día anterior.

Cuando aparecen estímulos que le resultan atractivos es necesario introducirlos poco a poco e intercalarlos con otros ya conocidos, sin que las distracciones ambientales empobrezcan su aprendizaje. También les es muy útil realizar tareas de ritmo e imitación de movimientos con todo el cuerpo, acompañándolos de sílabas o palabras.

El segundo factor protector que se presenta simultáneamente, en el abordaje de este síndrome es la contención familiar que el psicólogo desde su rol deberá trabajar, para que los padres puedan colaborar y no ser un obstáculo en el tratamiento del niño, dado que a veces se presentan conflictivas familiares. A partir de la certeza de un diagnóstico diferencial se presentan vivencias ambivalentes que oscilan entre la negación y la aceptación. Por una parte, se cierra una fase de opiniones presuntivas cuya característica es la preocupación por la salud del hijo y la angustia, la desilusión y la frustración debido a las anomalías evolutivas que perciben en el hijo. Y por otra, se experimenta alivio ante la certeza de un diagnóstico validado y definitivo donde se abre una nueva fase caracterizada por el "trabajo de duelo". Es un proceso abierto en el que cada situación evolutiva vuelve a enfrentar a los padres del niño con un sentimiento de pérdida y de dolor psíquico, y en la medida que esta postura vaya mejorando determinará la actitud del niño hacia su enfermedad.

El psicólogo debe ayudar a que el duelo siga su curso, y esto, dependerá, en alto grado, de que los padres puedan compartir y apoyarse mutuamente a lo largo de los distintos procesos. Lo mencionado

anteriormente es corroborado por el neurólogo consultado cuando hace referencia a la necesidad de la intervención de un psicólogo, en el tratamiento del SXF, para el sostenimiento de la familia.

El asesoramiento familiar con relación a la clínica del síndrome debe realizarse siempre en tono positivo y motivando sobre la gran diversidad de posibilidades del niño, siendo realistas, pero no derrotistas y haciéndolo siempre de modo comprensible para su nivel cultural. No es fácil para los padres comprender los términos y los datos genéticos que se le proporcionan. Se les debe explicar el significado de algunos conceptos como cromosoma, mutación, premutación, gen, ya que la complejidad de éstos pueden llevarlos a preocuparse excesivamente antes de conocer la valoración médico- psicológica de su hijo.

Como se trata de una patología hereditaria, el consejo genético, es primordial puesto que los padres podrían estar planificando un nuevo embarazo, como sugiere el médico genetista en su relato, es fundamental explicar y asesorar bien a la madre de la importancia de un estudio genético antes de planificar tener en otro hijo.

De las entrevistas surge que actualmente la técnica de diagnóstico molecular permite detectar esta enfermedad, la misma comprende el aislamiento y caracterización del ADN a partir de una muestra de sangre, pudiéndose detectar tanto a individuos afectados como a portadores. La puerta de entrada para la realización de ésta técnica podría ser por un lado, la detección de características físicas peculiares, ya mencionadas y por otro,

sobre la base de la sospecha de la existencia del síndrome en aquellos niños que tienen RM pero que no se han encontrado las causas de su origen y poseen las dificultades ya descritas; según la opinión coincidente de los especialistas entrevistados siempre es necesario realizar el análisis molecular para obtener un diagnóstico certero.

Esta forma de diagnóstico permitirá evaluar la gravedad de los casos con SXF que oscilarán desde leves a muy graves. En nuestra opinión, coincidente con la del genetista, sería necesario contar con un seguimiento para obtener datos estadísticos, aunque esto lamentablemente depende de los recursos económicos y humanos, y la posibilidad de contar con una asistente social. Además como refiere el neurólogo, el seguimiento del paciente es fundamental porque con el crecimiento aparecen alteraciones de la conducta que es necesario evaluar adecuadamente.

La edad más común de diagnóstico clínico es la adolescencia, en esta etapa se manifiestan las características de macroorquidismo. Por otro lado, el primer motivo de consulta suele ser cuando manifiestan dificultades en su lenguaje como hace referencia la pediatra, o cuando surgen problemas de aprendizaje, como explica el neurólogo.

Luego del diagnóstico, el profesional a cargo, derivará al niño a un tratamiento, cuyo objetivo será brindarle una mejor calidad de vida, dado que por el momento lamentablemente no existe cura, pero si paliativos para abordar los síntomas de la enfermedad, por ejemplo, en la conducta

hiperactiva la administración de ácido fólico ha demostrado una mejoría, así como también, en el déficit atencional e incluso en la sintomatología autista.

La intervención del psicólogo se ve asociada a la del médico, asociada pero no secundada, porque su función psicólogo es ser nexo entre el médico genetista, que es quien establece el diagnóstico, las instituciones educativas, la familia y el propio niño, articulando una trama contenedora para facilitar el despliegue de las potencialidades del niño con SXF.

Los psicólogos tienen una importante responsabilidad en el seno de los equipos transdisciplinarios encargados de resolver los problemas de estos niños. Deben tratar de establecer el nivel cognitivo de los niños, realizando observaciones o aplicando test tendientes a identificar sus dificultades a fin de coordinar estrategias adecuadas.

En el ámbito educativo, el psicólogo supervisará sus progresos y evolución en el tratamiento sugerido y en caso de ser necesario por su gravedad, la derivación a centros especializados, sugiere los caminos y medios con el fin de potenciar los aspectos más deficitarios; por tanto su tarea fundamental es promover el desarrollo integral del niño.

Finalmente podemos agregar que el tema elegido nos interesó porque es una patología desconocida y en nuestro país poco investigada, pero sin embargo los rasgos característicos de éstos niños dan cuenta que ha existido desde hace tiempo y no ha sido diagnosticada como tal, sino como una deficiencia mental más.

Si bien el trabajo ha sido muy gratificante, nos encontramos con algunas resistencias propias a vencer, por ejemplo en la entrevista a la psicopedagoga, que se realizó en una escuela especial, estuvimos en contacto con niños con NEE, cuyas conductas nos provocaron ciertas ansiedades.

A través de este trabajo, aspiramos a lograr que el mismo sea de utilidad y brinde apoyo a los distintos profesionales que cumplen su labor en el sistema educativo. Consideramos que el mismo aportará conocimientos útiles para implementar recursos y métodos educativos adecuados para que estos niños alcancen los aprendizajes necesarios para el logro de su autonomía.

Es nuestro deseo que la presente investigación sirva de base a nuevos conocimientos que se vayan sistematizando, para desarrollar estrategias cada vez más específicas para un adecuado abordaje educativo de niños con SXF. La finalidad es lograr que se extienda a todas las instituciones del Nivel Inicial y, a su vez, que se enfoque esta problemática desde una perspectiva interdisciplinaria para poder abarcar los distintos aspectos neuropsicológicos involucrados.

4. BIBLIOGRAFÍA

- Artigas, J., Brun, C., y Gabau, E. "Aspectos médicos y neuropsicológicos del Síndrome X Frágil", 2000. www.nova.es/xfragil
- Artigas, J., "Problemas médicos y neurológicos en el Síndrome X Frágil" Hospital de Sabadell (Barcelona) Los Ángeles, 2000. www.nova.es/xfragil
- Azcoaga, J., "Las Funciones Cerebrales Superiores y sus alteraciones en el niño y el adulto", Ed. Paidós, 1992. pp.143.
- Bakker, L. y Lopez, M., "Síndrome del X Frágil-La importancia de un diagnóstico preciso"- Genes Revista de la Asociación de Genética Humana, Ed. Paget 1:2, M.D.P., 2000.
- Boletín de la Federación Española de Asociaciones del Síndrome X Frágil. Especial N°1," Problemas médicos y neurológicos en el SXF", diciembre, 2001.
- Bowlby J., "El vínculo afectivo", Buenos Aires, Ed. Paidós, 1976. pp.121.
- Cabrera Egea, M., "Una Experiencia de Apoyo Pedagógico a un niño con Síndrome X Frágil ", septiembre, 1997. www.nova.es/xfragil
- Carrasco Mairena, M., "Aspectos psicológicos y educativos del Síndromes Frágil", Federación Española del SXF 2000. www.nova.es/fragil

- Carrasco Mairena , M., "Intervención en la infancia de niños con Síndrome X Frágil", Federación Española del SXF, Jornadas Interdisciplinarias, mayo, 2000. www.nova.es/xfragil
- Coll, C., "Conocimiento Psicológico y Práctica Educativa". Ed. Barcelona, 1989. pp.201.
- Di Bártolo, J., Artigas, J., "¿Qué sabemos acerca del Síndrome del X Frágil?", Neuropediatra del Hospital Taulí, Sabadell (España), 1997. www.xfragil.org.ar
- Di Bártolo, J., "Estrategias psicoeducativas para el tratamiento de niños con X Frágil", Jornada de Actualización Hospital Taulí, Sabadell (Barcelona), 2001. www.xfragil.org.ar
- Fernández Jaén, A., "Aspectos neurológicos del Síndrome X Frágil", Jornadas de divulgación, mayo 2000. www.nova.es/xfragil
- Furgang Carrillo, R., "Terapia de integración sensorial en el Síndrome X Frágil", Jornadas Murcia, mayo 2001. www.nova.es/xfragil
- Furgang Carrillo, R., "La intervención en comunicación y lenguaje en alumnos con Síndrome X Frágil", Ed. Ayres, J., 1991. pp.85.
- Gómez Ferrer,G., Ruiz Lozano, M., Robles Sanches, F., "Psicopatología del Síndrome X Frágil", 1998. Jornadas Interdisciplinarias del Síndrome X Frágil, Barcelona, España, octubre 2001. www.nova.es/xfragil..
- López Perez, G., Monsalve Clemente, C., "Pautas generales de tratamiento: aspectos que debemos tener en cuenta educadores y padres de niños con Síndrome X Frágil", Madrid, Centro Leo Kanner (APNA)

Material Educativo de la Fundación Nacional de SXF de España, 2003. www.nova.es/xfragil

- Luria, A., "El Cerebro en Acción", Planeta Grupo Editor, 1983. pp.153.
- Luria, A., "Las Funciones Psíquicas superiores y su organización cerebral", Ed. Barcelona, Fontanella, 1983. pp.185.
- Milá, M., "Genética del Síndrome del cromosoma X Frágil", Servei de Genética. Hospital Clínica, mayo 2000. www.nova.es/xfragil
- Revista de la Asociación de Genética Humana "Genes", N° 15 julio 2000.
- Tallis, J., Soprano, A., "Neuropediatría, Neuropsicología y aprendizaje", Nueva Visión, Bs. As., 1991. www.xfragil.org.ar

ANEXO

1. ENTREVISTA A MÉDICO GENETISTA

1.1 Edor: ¿Que signos o síntomas la harían sospechar que un niño padece SXF? ¿A que edad aproximadamente se hace más fácil su observación?

1.1 Edo: Bueno, el SXF es un síndrome sumamente heterogéneo, polimorfo. El síndrome clásico responde a características físicas y mentales (retraso), son niños altos con la cara rectangular; con la mandíbula con borde anguloso, orejas grandes y macro-orquidismo postpuberal. Esto es lo que se denomina el Síndrome de Martin & Bell, pero la fragilidad del X se ha visto que esta en todo niño que tiene retardo madurativo, dificultades en el aprendizaje, en la conducta, dispersión, signos autistas. Es un síndrome relativamente frecuente, 1: 4000 varones y dentro de los recién nacidos 1:8000 mujeres, quiere decir, que es el síndrome más frecuente después de Síndrome de Down.

Estos casos que acabo de mencionar hay que pensarlos cuando no tienen otro diagnóstico definido.

Depende, la edad clínica en la que se puede observar es cuando entra en la adolescencia justamente por las características de macro-orquidismo que mencioné anteriormente. Se puede pensar en los primeros años de vida también sobre el SXF

1.2 . Edor: ¿ Qué es lo primero que debe hacerse cuando hay sospecha del síndrome?

1.2. Edo: Es necesario realizar un diagnóstico molecular, donde se detecta la posibilidad de que esté el gen alterado y que por lo tanto no producirá la proteína que es necesaria para el desarrollo del SNC.

Es un estudio simple que consiste en la extracción de una muestra de sangre, luego se realiza el análisis molecular que tiene la característica de ser una mutación dinámica consistente en un triplete que se repite y entonces se ve que en las personas normales , ésta alcanza las 40 repeticiones(40-200 repeticiones es una premutación),que no se manifiesta, es asintomática y la padece la mujer. Entre 200-800 repeticiones, se manifiesta con las características que mencioné.

Es un gen que se transmite de forma dominante, de penetración incompleta y por lo general las mujeres que tienen esta premutación ensanchan el número de repeticiones, aumentando la gravedad, en la medida que lo transmiten a sus hijos varones. Por eso los hijos están afectados y esto es muy importante para el diagnóstico porque las mujeres que no tienen síntomas, pero que son premutadas deben ser prevenidas desde un asesoramiento genético a la hora de tener hijos.

1.3 Edor: ¿Cuáles son los caminos a seguir cuando los estudios arrojan resultados positivos?

1.3 Edo: El camino a seguir es el que se realiza habitualmente con cualquier retardo madurativo mental o dificultad del aprendizaje. Consiste en

trabajar con estimulación temprana, fonoaudiólogos, terapia ocupacional, el equipo de rehabilitación especializado para tal fin. No hay tratamiento ni una droga, si bien en una época se fomentó el uso de ácido fólico, diciendo que podía mejorar la conducta. Pero este es un tema muy discutido porque existen opiniones a favor y en contra.

1.4 Edor: ¿Existe un tratamiento? ¿en que consiste?

1.4 Edo: En resumen no existe todavía un tratamiento curativo por ahora, sí quizás a futuro con la terapia génica que es la posibilidad de neutralizar el gen afectado y la sustitución por uno común.

1.5 Edor: ¿En el instituto ofrecen apoyo psicológico a las familias? ¿y /o al niño?

1.5 Edo: El instituto trabaja con psicólogos pero solo en asesoramiento genético. Existen algunas entrevistas en casos puntuales de apoyo psicológico para clarificar determinadas situaciones. Pero no se realiza tratamiento psicológico de tipo terapéutico. Las entrevistas son una o dos para orientar a las familias a los centros de derivación, donde sí se realiza ese tipo de atención.

1.6 Edor: ¿ Se realiza un seguimiento de los casos detectados?

1.6 Edo: El SXF es un síndrome relativamente nuevo, el instituto posee un plan de seguimiento que realizamos para los diagnósticos prenatales pero no para la fragilidad del X, porque la técnica molecular, recién está implementada desde hace menos de un año. Seguramente los próximos años cuando se tenga una casuística más numerosa, se realizará una

técnica de seguimiento, pero que a su vez depende de la posibilidad de contar con una asistencia social.

1.7 Edor: ¿Los casos que se han diagnosticado en el instituto a que gravedad refieren en su mayoría?

1.7 Edo: En general, son casos que van de leve a moderados, solo realizamos el diagnostico y luego no tenemos más contacto con ellos.

1.8 Edor: ¿ Considera posible la escolarización en los niños afectados por el síndrome.? ¿Cuándo y porqué?¿Conoce algún caso?

1.8 Edo: Sí, obviamente hay que ver que niños, no hay enfermedades sino enfermos , algunos casos sí, y otros tendrán que asistir a escuelas especiales pero siempre hay que tratar que vayan a la escuela normal con algún tipo de apoyo como una maestra recuperadora aunque en algunos casos que por la afectación es imposible.

Es posible para aquellos con dificultades en la atención, aprendizaje, motoras

1.9 Edor: ¿Podría confundirse el SXF con algún otro trastorno de origen genético o no? ¿Cual?

1.9 Edo: existen muchos otros síndromes que se pueden solapar como aquellos con alteraciones metabólicas.

El SXF es muy heterogéneo y la puerta de entrada para el diagnostico podrían ser si tiene las características físicas y la otra es por descarte, aquellos niños que tienen retraso mental y todas estas dificultades que

mencioné, que han sido estudiadas y no se ha encontrado la causa, y por eso se pide este estudio para ver si puede ser un SX F

1. 10 Edor: ¿ en cuanto a las investigaciones en el tema?

1.10 Edo: Sobre este tema contamos desde la UNMDP con un equipo de profesionales que ha realizado un estudio en las escuelas para ver que grado de preparación poseen las docentes como para pensar en el tema. En el laboratorio no contamos con una línea de investigación solo se brinda en diagnóstico.

La información que tenemos la obtenemos de las revistas especializadas, congresos, internet y centros de genética del mundo a los que estamos conectados.

2. ENTREVISTA A PSICOPEDAGOGA - ESCUELA ESPECIAL

2.1 Edor : ¿Ha tenido experiencia con un niño con SXF?

2.1. Edo : sí

2.2 Edor: ¿que conocimiento tenía del Síndrome antes de su primera experiencia con estos niños?

2.2 Edo: tenía poca información, he leído algunos artículos sobre el tema, en libros también y siempre estamos tratando de obtener mayor información actualizada.

2.3 Edor: Qué edades tienen los niños con los que ha trabajado?

2.3 Edo: En toda mi experiencia solo he tratado un caso con diagnóstico, que tiene 12 años de edad cronológica y 7 de edad mental.

2.4 Edor: ¿ Cómo es la experiencia?

2.4 Edo: es buena, en realidad, el abordaje es a partir de la necesidad de educación especial que posee y no desde el síndrome en sí, si no observando a partir de pruebas que le hemos tomado de acuerdo a los conocimientos anteriores que él traía , desde su escolaridad en el jardín . Todo lo que él fue aprendiendo y a partir de ahí son los trabajos y la ejercitación que realiza en el aula.

2.5 Edor: ¿ Cuáles son los indicadores que permiten sospechar que es un niño con SXF?

2.5 Edo: en realidad ya poseía un diagnóstico cuando ingreso a la escuela, personalmente he tenido poco acercamiento a las características del síndrome

pero en base a lo que pude evaluar en el trabajo con él y lo que aportaron los otros docentes empecé a trabajar en la parte pedagógica .

2.6 Edor : ¿ Cuáles son las primeras estrategias de aprendizaje que utilizan?

2.6 Edo: si bien continuamos el trabajo anterior de aprendizaje que ha sido implementado en la otra institución, todos los días se realizan diferentes actividades para estimular su lenguaje a través de repeticiones de cuentos que se les narran, juegos y momentos de nucleamiento en donde cada uno relata lo que le ha sucedido el día anterior.

2.7 Edor: En caso de ser un niño con dificultades de integración ¿ qué se hace?

2.7 Edo: En el caso de este niño, no manifiesta este tipo de problemas, debido a que su mamá lo lleva a hacer distintas actividades y él se integra muy bien.

2.8 Edor : ¿Que respuesta se manifiesta en los padres de estos niños?

2.8 Edo: En este caso, solo de la madre, ya que el niño ha tenido que pasar por la experiencia de la separación de sus padres, y el padre nunca viene. Este matrimonio ha tenido otro hijo con SXF de 27 años, por lo tanto la madre ya tenía experiencia, está siempre atenta a lo que su hijo necesita, inclusive se haya interesada en que el niño concorra a una maestra particular,

pero nosotros le sugerimos que, ya que el niño está tantas horas aquí, en realidad son ocho horas, en el turno mañana tiene talleres de manualidades y a la tarde la parte pedagógica, puede ser contraproducente para él.

2.9 Edor : ¿La problemática es abordada en forma interdisciplinaria?

2.9 Edo: sí, el equipo está compuesto por asistentes educacionales, fonoaudiólogos y los docentes especializados.

2.10 Edor: En referencia al déficit de memoria ¿cómo se trabaja?

2.10 Edo: Claro, memoria yo lo trabajo a través del relato de situaciones familiares, salidas que ellos han hecho y el taller de lengua a cargo de la fonoaudióloga que utiliza adivinanzas y colmos, entonces ellos tienen luego que recordar la respuesta.

2.11 Edor: Teniendo en cuenta que estos niños presentan problemas de integración sensorial, ¿ qué estrategias se utilizan para favorecer esta situación?

2.11 Edo: En el caso de este niño lo que se observa son dificultades en la orientación espacial, ya que cuando escribe y dibuja en el cuaderno, saltea renglones ,espacios y hojas.

2.12 Edor: ¿Cómo se logra su atención y concentración en las actividades?

2.12 Edo: Bueno, lo que hemos probado que si bien él está integrado al grupo del segundo ciclo, con una adaptación curricular correspondiente a este período de la escuela común, él trabaja dentro del grupo, pero trabajando en forma individual, creo que lograría más, lo hemos probado, pero que no

se puede hacer por la demanda que hay de alumnos. Este niño crea una dependencia con el docente muy importante que se manifiesta cuando tiene que trabajar con otro técnico, a los pocos minutos necesita volver al grupo.

2.13 Edo: **¿Cuáles son las dificultades que se presentan en el lenguaje y cómo las abordan?**

2.13 Edo: Este niño siempre ha tenido un buen vocabulario, no tiene dificultad para expresarse, es decir, su lenguaje oral es bueno, utiliza adecuadamente las palabras y responde en forma coherente a las preguntas, es decir no hemos tenido en ese aspecto dificultades. En la parte escrita puede copiar perfectamente, lo que le cuesta es leer, no reconoce lo que ha escrito, conoce el abecedario de memoria y las lee así, solas, las reconoce separadas, pero no hay síntesis, las lee por memoria.

Para facilitar este proceso, ya que él tiene una atención muy lábil, le hice un módulo de lecto -escritura, comenzando por las vocales. luego las consonantes y la unión de las mismas, para lograr la síntesis y empezar a leer.

3. ENTREVISTA A MÉDICO PEDIATRA

3.1 Edor: ¿ Ha tenido experiencia con niños con SXF?

3.1 Edo: No

3.2 Edor:¿Qué conocimiento tenía del síndrome antes de su primera experiencia?

3.2 Edo: Solamente la información que he leído en libros

3.3 Edor: :¿Qué signos la harían sospechar que un niño padece SXF?¿ A qué edad aproximada se hace más fácil su observación?

3.3 Edo: Los estigmas genéticos los tienen estos niños desde lactantes, no es que hay que esperar, sólo que el retraso mental es más evidente después de los 2 años.

Las características físicas como orejas alargadas y otras más se pueden observar antes y sospechar de un diagnóstico de SXF. También los antecedentes familiares (tíos, abuelos, hermanos) son muy importantes tenerlos en consideración.

3.4 Edor:¿Existe un tratamiento?¿En qué consiste?

3.4 Edo: Sí, existe un tratamiento que es paliativo pero no curativo debido a que es una enfermedad genética.

3.5 Edor: ¿Podría confundirse el SXF con algún otro trastorno?

3.5 Edo: Sí, con cualquier otra de las causas de retraso mental o enfermedad genética que presente estigmas físicos similares, pero hoy en día se puede realizar un diagnóstico de certeza a través de un estudio genético

3.6 Edor: ¿Qué controles le realiza?

3.6 Edo: Los controles son de tipo neurológicos, oftalmológicos y por supuesto lo que tiene relación con la estimulación a través de una terapeuta . Pero en definitiva hay que remitirse al estudio genético en primer lugar.

4. ENTREVISTA A UN GRUPO DE DOCENTES DE UN JARDÍN MUNICIPAL

4.1 Edo ¿Qué conocimientos tiene acerca del síndrome SXF?

4.1 Edo: En realidad ninguno hasta que tuve la oportunidad de ser la representante de la institución en la jornada de capacitación realizada con el fin de informar a los docentes sobre las características del síndrome, a cargo de las Lic. Liliana Bakker y Marcela López.

Esta jornada fue enriquecedora a nivel informativo, pero lo ideal sería que todos los docentes hubiesen participado.

Esta realidad muestra el desconocimiento acerca del síndrome y hace necesaria una capacitación a la totalidad de los docentes del Nivel Inicial, si se pretende realizar una detección temprana del síndrome, ya que es el primer contacto educativo al que acceden los niños.

5. ENTREVISTA MÉDICO NEURÓLOGO.

5.1 Edor: ¿ Ha tenido experiencia con niños con SXF?

5.1 Edo: Sí, atiendo a dos pacientes

5.2 Edor: ¿Qué edad tienen los niños que atiende?

5.2 Edo:: Las edades son 10 años y otro adolescente de 17 años en la ciudad de Tandil.

5.3 Edor: ¿Cómo se origina este síndrome?

5.3 Edo: El SXF es un síndrome cromosómico, existe un defecto molecular identificado por la falta de una proteína.

5.4 Edor ¿ Qué características físicas presentan estos niños?

5.4 Edo: En general revisten características físicas faciales en cuanto muestran cara alargada, pabellones auriculares grandes, macroorquidismo. pero lo que caracteriza a estos niños son los trastornos de índole neuropsicológica en lo que se refiere a conducta, aprendizaje y lenguaje.

5.5 Edor ¿ Se observa que afecta a un sexo más que a otro?

5.5 Edo: Es un síndrome que también se manifiesta en mujeres pero predomina en varones y que con un diagnóstico prenatal ya se puede detectar a través de estudios genéticos.

5.6 Edor ¿ Cómo evolucionan los síntomas?

5.6 Edo: En general el niño no se ve enfermo sino que a distintas edades pueden existir preponderancia de síntomas, es necesario tener en cuenta que existe un retraso en su maduración que abarca desde lo limítrofe hasta

un compromiso que puede ser leve, hasta conductas autistas y con el crecimiento conductas psicóticas.

Un elemento importante en su evolución es que con la pubertad hay que tener cuidado, estar atentos porque sus conductas sexuales pueden ser desmedidas y no pensadas dado el macroorquidismo y el empuje puberal.

Algunos niños son agresivos manifestando hiperactividad con déficit atencional o con rasgos psicóticos y otros son tranquilos pero lo distintivo es el cociente intelectual que va de limítrofe a leve.

5.7 Edor: ¿Podría confundirse el SXF con algún otro trastorno?

5.7 Edo : Es una patología perfectamente identificable en general, en un lactante es difícil pero alrededor de los 2 o 3 años se produce como un distanciamiento entre la edad cronológica y algunas de las aristas de su maduración sobre todo en el lenguaje y el aprendizaje por lo que en lo motriz no presenta grandes inconvenientes.

El seguimiento del paciente es fundamental porque con el crecimiento aparecen alteraciones de la conducta, en donde es necesario evaluar adecuadamente y tomar contacto con el trabajo de psicólogos si comienzan a manifestarse rasgos de conducta inapropiados que se dirigen a conductas psicóticas también es imprescindible la consulta al psiquiatra para saber si es necesaria una medicación.

5.8 Edor ¿En qué consiste y quiénes participan del diagnóstico?

5.8 Edo: Es importante que el diagnóstico así como el tratamiento integral sea de índole interdisciplinario, el trabajo en equipo de médicos, psicólogos,

psicopedagogos, terapeutas ocupacionales es muy conveniente abordarlo de este modo a este tipo de patologías que comprometen el desarrollo.

En el diagnóstico existen como etapas porque cuando el niño viene al consultorio los padres manifiestan que es por problemas de aprendizaje, entonces lo derivamos a una psicopedagoga. A los 3 años de edad, es necesario el trabajo con una terapeuta por todo lo relacionado con la integración sensorial y también se debe incluir a la fonoaudióloga si presenta dificultades en el lenguaje, en general como presenta alteraciones en la conducta es también abordado por un psicólogo para ~~los estudios familiares~~ estudios familiares que se le realizan son los de rutina, electroencefalograma de sueño y resonancia magnética para descartar patologías en el desarrollo del cerebro y eventualmente dependiendo de las características del niño, un estudio neurometabólico para detectar patologías de origen genético

5.9 Edor ¿En qué consiste el tratamiento?

5.9 Edo: En el tratamiento se trabaja el desarrollo de la conducta de niño desde diversas áreas, porque conducta es todo, el lenguaje, relacionarse, moverse.

Luego en la edad escolar la intervención de la psicopedagoga apunta a ver si se integra a la escuela normal o tiene que asistir a una especial.