

EL SÍNDROME DEL CROMOSOMA X FRÁGIL: UN MODELO DE INTERVENCIÓN PSICOEDUCATIVA

Beatriz Hernansaiz Cañete¹ y Consuelo Claramunt Busó²

RESUMEN El Cromosoma X Frágil es un síndrome poco conocido debido a su escasa incidencia en la población. A pesar de ello se perfila como la primera causa hereditaria de retraso mental y la segunda cromosopatía en frecuencia (detrás del Síndrome de Down). Presentamos una descripción de sus principales características así como del proceso diagnóstico y del tratamiento multidisciplinar que se debe llevar a cabo. A su vez proponemos un modelo de intervención psicoeducativa basado en las necesidades educativas especiales de un caso concreto, en el que se recogen algunas de las pautas más importantes a seguir en el trabajo con estos sujetos.

PALABRAS CLAVE Síndrome Cromosoma X Frágil, intervención psicoeducativa.

ABSTRACT The Fragile – X Chromosome is a not much known syndrome due to its short incidence on the population. Despite it, it constitutes the first inherit cause of developmental delay and the second chromosome's problem on frequency (after the Down's Syndrome). We introduce a description of its main characteristics, the diagnostic process and the multidisciplinary treatment that must be developed. We also put forward a model of psychoeducative intervention based on the special educative needs of a definite case, in which there are collected some of the most important rules for the work with this subjects.

KEY WORDS Fragile – X Chromosome syndrome, psychoeducative intervention.

1.- INTRODUCCIÓN

El **síndrome del X-frágil (S-XF)** es un problema genético ligado al cromosoma X, situándose como la primera causa hereditaria de retraso mental (de moderado a grave) y la segunda cromosopatía en frecuencia (después del síndrome de Down). Su afectación presenta diferencias de género, causando retraso mental en 1 de cada 1500 varones y en 1 de cada 2500 mujeres.

La mutación responsable del síndrome está localizada en el gen **FMR-1** lugar en que se encuentra una repetición anómala de las secuencias de trinucleótidos (CGG) por la que los niveles proteicos del ADN están disminuidos de forma importante. Parece existir una correlación entre el número de repeticiones de la secuencia de trinucleótidos y la gravedad de las manifestaciones clínicas del S-XF.

2. Descripción de las principales características del síndrome

El **perfil psicológico** de los afectados presenta una gran variabilidad interindividual, destacando el hecho de que la afectación es cuantitativa y cualitativamente mayor en hombres que en mujeres (Brun C., Obiols J. y Mila M., 1994).

Los sujetos con síndrome del X-frágil presentan unos **rasgos físicos** muy variables, y éstos suelen manifestarse de forma más clara durante la adolescencia. En el cuadro 1 se

recogen los rasgos más típicos, siendo los tres primeros, es decir, orejas grandes y/o prominentes, macroorquidismo y cara alargada y estrecha con mandíbula prominente, los más característicos.

En cuanto a las **funciones superiores** observamos que el grado de afectación en la **inteligencia** también presenta diferencias entre hombres y mujeres, presentando el 80% de los varones un retraso de medio a severo, frente a una afectación leve en el 30% de las mujeres (en varones parece ser que con la edad se da un declive en el C.I.) (Brun C., Obiols J. y Mila M., 1994). Estos sujetos presentan una especial dificultad para los conceptos matemáticos, lo que supone el problema más grave en cuanto a los aprendizajes escolares.

El **lenguaje** en sujetos con S-XF suele tener una aparición tardía, aproximadamente a los 3 años. Se caracteriza por un lenguaje perseverativo, que en niños consiste en repetición de palabras o de frases, ecolalias... mientras que en niñas consistiría en la dificultad de cambiar de tema, repetición de frases hechas...

Presentan una gran facilidad para la sintaxis y para la adquisición de nuevo vocabulario, viéndose ésto favorecido por una buena memoria auditiva a largo plazo y una gran capacidad imitativa.

En las habilidades comunicativas los sujetos con S-XF presentan las mayores dificultades: les cuesta mantener el

¹Psicóloga.

²Psicóloga del Gabinete Psicotécnico Municipal de Torrent.

TEMES D'ESTUDI

EL SÍNDROME DEL CROMOSOMA X FRÁGIL: UN MODELO DE INTERVENCIÓN PSICOEDUCATIVA
BEATRIZ HERNANSAIZ CAÑETE Y CONSUELO CLARAMUNT BUSÓ

Cuadro 1

RASGOS FÍSICOS CROMOSOMA X - FRÁGIL
Orejas grandes y/o prominentes
Macroorquidismo
Cara alargada y estrecha con mandíbula prominente
Frente grande
Hiperlaxitud articular en los dedos
Doble articulación del pulgar
Debilidad de la musculatura ocular
Paladar ojival
Pies planos
Hiperelasticidad de la piel
Prolapso de la válvula mitral

turno de palabra, no mantienen contacto ocular con el interlocutor, presentan dificultades para mantener el tema de conversación y la mayor parte de las veces tienen una modulación del ritmo y del volumen inadecuado, lo que dificulta mucho la inteligibilidad.

Entre las **características de conducta** que podemos considerar típicas del síndrome hallamos una excesiva timidez, la evitación del contacto ocular con el interlocutor, realización de movimientos estereotipados con las manos (como aleteos, batir palmas, morderse las manos...). También suelen presentar hiperactividad e impulsividad asociadas a un trastorno de atención. Son sujetos muy sensibles a los estímulos de su entorno por lo que tienen dificultad en jerarquizar su atención hacia ellos. Por esta razón a menudo se produce una sobrecarga emocional que se traduce en pérdida de control, que se puede manifestar en rabietas, conductas agresivas, llantos...

En cuanto a los **trastornos afectivos y emocionales** observamos que también existen diferencias de género. Los varones suelen describirse como ansiosos, mientras que las mujeres suelen presentar trastornos afectivos crónicos, sobre todo depresión mayor, y algunos rasgos esquizotípicos como aislamiento social, afecto inapropiado y patrones de comunicación extraños.

3. Diagnóstico y tratamiento: Consideraciones generales

Una primera aproximación diagnóstica consiste en la realización de un screening para determinar la posible existencia del síndrome.

Para ello se utiliza un listado de síntomas presentados por Hagerman et al. (1991) (ver cuadro 2). El listado consta de una descripción de 13 síntomas que deben puntuarse de 0 ("no presente") a 2 ("totalmente presente") que nos va a permitir decidir qué individuos podrían padecer el síndrome y por lo tanto se les debe realizar un examen genético. Dicho examen consiste en el análisis molecular del gen FMR-1, lo que permite caracterizar el grado de afectación del individuo: sano, portador o afecto.

A su vez debemos recurrir al uso de diferentes instrumentos de evaluación psicopedagógica, con el objetivo de completar el diagnóstico realizado, obtener información más clara y detallada de las características que presenta el sujeto, con el fin de realizar una intervención lo más ajustada posible y adaptada a las necesidades educativas especiales del niño. En el cuadro 3 recogemos un listado orientativo de los instrumentos que podríamos utilizar para evaluar las diferentes áreas. Los criterios a seguir en la evaluación de los sujetos con S-XF serán los mismos que se aplican para la evaluación infantil en general, es decir, se ajustará a su edad, a las conductas a explorar, se recogerá información en el ambiente natural y de diferentes fuentes (padres, profesores...).

El **tratamiento** debe ser multiprofesional debido a la gran variabilidad interindividual existente en la afectación clínica. Se usa tratamiento farmacológico (sobre todo para el tratamiento del déficit de atención con hiperactividad), la terapia sensorio integrativa (que ayuda a reducir la hipersensibilidad a los estímulos y a que disminuyan las conductas asociadas a ella), la intervención psicoeducativa (te-

Cuadro 2: Listado de síntomas para diagnóstico

Retraso mental
Hiperactividad
Déficit de atención
Defensa táctil
Aleteos
Morderse las manos o muñecas (no incluida la onicofagia)
Escaso contacto ocular
Habla reiterativa
Hiperextensibilidad de la articulación metacarpofalángica
Orejas grandes o prominentes
Macroorquidismo
Surco simiesco o línea de Sydney
Historia familiar de retraso mental

TEMES D'ESTUDI

EL SÍNDROME DEL CROMOSOMA X FRÁGIL: UN MODELO DE INTERVENCIÓN PSICOEDUCATIVA
BEATRIZ HERNANSAIZ CAÑETE Y CONSUELO CLARAMUNT BUSÓ

Cuadro 3: Instrumentos de evaluación psicopedagógica

DESARROLLO INTELECTUAL	<ul style="list-style-type: none"> - Escala de inteligencia de Wechsler: WPPSI y WSIC-R. - Test Stanford-Binet. Revisión de Terman y Merrill. - Escala de Madurez Mental de Columbia. - Escalas McCarthy: de aptitudes y psicomotricidad.
DESARROLLO PSICOMOTRIZ	<ul style="list-style-type: none"> - Escala de Brunet-Lèzine - McCarthy: escala perceptivo-manipulativa y de psicomotricidad. - Escalas Bayley de desarrollo infantil.
LENGUAJE	<ul style="list-style-type: none"> - Escalas Wechsler: subescalas de aptitudes verbales. - Test de Habilidades lingüísticas de Illinois. - Test de vocabulario en imágenes de Peabody. - Registro fonológico inducido, de Monbfort y Juárez.
HABILIDADES VISO-MOTORAS	<ul style="list-style-type: none"> - Test del desarrollo de la Percepción visual, de Frostig. - Test gestáltico viso-motor, de Laureta Bender.
ATENCIÓN	<ul style="list-style-type: none"> - Factor de atención del WISC-R. - Subtest de Integración Visual del ITPA. - Test de Cancelación rápida de figuras. - Test de caras.
CONDUCTA	<ul style="list-style-type: none"> - Escala de Entrevista Diagnóstica para niños, DISC-3. - Escala de problemas de conducta para padres. Navarro, Peiró, Llácer y Silva. - Inventario de problemas en la escuela. Miranda, Martorell, Llácer, Peiró y Silva. - Listado de manifestaciones para el TDAH del DSM-IV.

niendo en cuenta que aprenden más fácilmente a través de procesos globales), tratamiento logopédico (para mejorar sus habilidades comunicativas y sus problemas de articulación de fonemas) y la psicoterapia (para ayudar con los problemas emocionales asociados al síndrome).

Consideramos resulta de gran importancia el diagnóstico y la asistencia precoz así como el consejo genético a los familiares de los afectados (Brun i Gasca, Obiols i Llandrich y Mila y Recasens, 1994).

4. Presentación del caso

C.M. inició su escolaridad a la edad de 4 años en un C.P. y en 2º de Preescolar fue trasladado a otro C.P. situado dentro de la misma localidad. Durante el año escolar 1999-2000 ha cursado estudios de 2º de Educación Primaria, línea en valenciano, repitiendo curso debido a sus necesidades educativas especiales.

En el momento de su escolarización C.M. presentaba dificultades de adaptación, alteraciones conductuales con conductas agresivas (lesiones y mordiscos hacia sí mismo y hacia sus compañeros...), dificultades para mantener la atención así como para el seguimiento de pautas y cierto retraso en el lenguaje.

A los 5 años y medio de edad fue remitido por la psicóloga del centro escolar al Servicio de Neuropediatría del

Hospital General Universitario de Valencia, por presentar un retraso en los aprendizajes escolares y alteraciones del comportamiento con hiperactividad. En un primer informe, efectuado a la edad de 6,7 años, constaba como poseedor de "un retraso madurativo asociado a trastornos del comportamiento", recomendándose que siguiera tratamiento psicopedagógico, no siendo necesario el farmacológico.

Un informe posterior, a la edad de 8,4 años, diagnostica la existencia del Síndrome del Cromosoma X Frágil, recomendándose tratamiento psicopedagógico y logopédico.

Debido a que los progresos obtenidos con el niño eran muy lentos, hecho en el que intervienen de forma negativa las alteraciones atencionales y conductuales detectadas, se decide remitir al Servicio de Neuropediatría un informe psicodiagnóstico para estudiar la adecuación de que C.M. reciba tratamiento farmacológico como coadyudante de la intervención psicoeducativa. Así desde Diciembre de 1999 se le administra Rubifen, un metilfenidato usado para mejorar el déficit de atención con hiperactividad (TDAH) asociado al síndrome. Tras un ajuste del tratamiento inicial, la dosis se redujo a $1/2 - 1/2$ por prescripción facultativa, dado que se observaron efectos secundarios como apatía y disminución del apetito.

Desde que C.M. recibe tratamiento farmacológico se ha observado una mejoría notable de su capacidad atencional

TEMES D'ESTUDI

EL SÍNDROME DEL CROMOSOMA X FRÁGIL: UN MODELO DE INTERVENCIÓN PSICOEDUCATIVA
BEATRIZ HERNANSAIZ CAÑETE Y CONSUELO CLARAMUNT BUSÓ

así como un aumento en sus posibilidades de asimilación de aprendizajes.

5. Batería de evaluación psicodiagnóstica - inicial

La batería diagnóstica utilizada para evaluar a C.M. es la siguiente:

- **Test gestáltico visomotor**, de L.Bender.
- Escala de inteligencia de Wechsler para niños, revisada (**WISC-R**).
- Escala de inteligencia **Terman Merrill**.
- Cuestionario **Achenbach** para padres.

La exploración se efectuó en distintas sesiones de duración variable, a fin de facilitar el mantenimiento de la motivación en el niño así como para conseguir una mayor atención durante la realización de las pruebas.

En el momento de la evaluación C.M. tenía una edad cronológica de 8,6 años.

Test Gestáltico visomotor, de L. Bender

Su capacidad perceptiva así como su coordinación visomotora presentan rasgos muy acusados de inmadurez, siendo difícil efectuar una valoración cuantitativa de su edad equivalente, ya que su ejecución en la copia de las tarjetas presenta un número de errores superior a los que aparecen recogidos en el baremo. Destacar que un análisis cualitativo muestra errores muy frecuentes de distorsión e integración, los cuales hacen poco reconocibles las figuras.

Escala de inteligencia de Wechsler para niños - revisada (WISC-R).

En la valoración de sus capacidades intelectuales se observa un deterioro importante de su rendimiento, con un descenso de su cociente de inteligencia (C.I.) en comparación con los resultados obtenidos anteriormente. Su nivel intelectual se sitúa en una zona de retraso moderado (ver datos del C.I. en cuadro 4).

Se aprecia un retraso generalizado en todos los factores evaluados, apareciendo con un menor grado de afectación el manejo y riqueza de vocabulario. En el cuadro 5 se deta-

Cuadro 4: Puntuaciones C.I.

Retraso mental	46
Hiperactividad	- 44
Déficit de atención	- 40

Cuadro 5: Puntuaciones típicas subescalas WISC-R

Retraso mental	
Información	1
Semejanzas	2
Aritmética	1
Vocabulario	4
Comprensión	2
Dígitos	1
Habla reiterativa	
Figuras Incompletas	1
Historietas	1
Cubos	2
Rompecabezas	1
Claves	1
Laberintos	1

llan las puntuaciones típicas obtenidas en cada una de las subescalas.

Durante la aplicación de la prueba, C.M. se mostró aceptablemente colaborador, siendo necesario centrar frecuentemente su atención, indicándole que mantuviera el contacto ocular o que repitiese oralmente las instrucciones dadas para asegurarse de su comprensión. Se observó también un nivel bajo de comprensión de las normas de realización de las tareas, específicamente en la ordenación secuencial de viñetas, repetición de dígitos en orden inverso y establecimiento de diferencias en parejas de objetos.

La evaluación cualitativa de su expresión oral muestra las características siguientes: excesivas verbalizaciones, interés por elementos irrelevantes de la situación, petición frecuente de referencias sobre la calidad de su ejecución de tareas, habla repetitiva y tangencial. Asimismo, persisten ciertas alteraciones articulatorias: dislalia de /r/ y sinfonos, omisiones y sustituciones aisladas de fonemas. Ocasionalmente se dan clonaciones, apreciándose un ligero tartamudeo.

Escala de inteligencia de Terman Merrill

La aplicación de esta escala tiene por objeto el obtener una medida complementaria de la capacidad intelectual de C.M. Según los resultados obtenidos su edad mental es de 4,6 años, presentando por tanto un retraso estimado de 4 años respecto a su edad cronológica, con un C.I. de 51.

TEMES D'ESTUDI

EL SÍNDROME DEL CROMOSOMA X FRÁGIL: UN MODELO DE INTERVENCIÓN PSICOEDUCATIVA
BEATRIZ HERNANSAIZ CANETE Y CONSUELO CLARAMUNT BUSO

Cuestionario Achenbach para padres

Según la observación realizada por la familia, el comportamiento de C.M. se sitúa dentro de los valores promedio correspondientes a su grupo de edad cronológica en la mayor parte de los rasgos evaluados. Destaca una elevada puntuación en hiperactividad (situándose en un percentil 85-90) reflejando inmadurez conductual, dificultades de concentración, atención reducida a tiempos cortos, agitación motora, movimientos torpes y descoordinados e impulsividad. Además se detecta la existencia de conductas alteradas tales como morderse el brazo o los dedos, demandas constantes de atención por parte de los adultos, rabietas, desobediencia, peleas con su hermano u otros niños, nerviosismo y cierta timidez.

6. Valoración diagnóstica

Actualmente, C.M. presenta un retraso intelectual moderado asociado a un déficit de atención con hiperactividad (TDAH). Según se desprende del análisis de su evolución, hay un descenso en su C.I. de más de 10 puntos, destacando las deficiencias en el procesamiento secuencial, razonamiento numérico y abstracto. Conviene resaltar que en su capacidad de aprendizaje interfieren negativamente las alteraciones atencionales y conductuales detectadas en su comportamiento, ya que dificultan la posibilidad de aprovechamiento óptimo de las situaciones de aprendizaje.

A pesar de que las características mencionadas formarían parte de la afectación clínica del síndrome X-frágil, no parece existir en la actualidad un cuadro de alteraciones afectivas y emocionales habitualmente asociadas a este síndrome.

Se acuerda que C.M. reciba tratamiento psicopedagógico y logopédico en el centro escolar, con asistencia por parte del aula de educación Especial y del Servicio de Audición y Lenguaje, así como tratamiento farmacológico como coadyudante de la intervención psicoeducativa.

7. Programa de intervención psicoeducativa

Como se puede observar, los niños con S-XF presentan ciertas características comunes que inciden de manera muy clara en el proceso de adquisición de los aprendizajes. Por esa razón será necesario, en la mayor parte de los casos, la elaboración de un diseño curricular individual y una atención especial de diferentes profesionales, como logopedas, terapeutas...

Hemos dividido el programa de intervención en 3 grandes bloques teniendo en cuenta las necesidades concretas del sujeto y que vamos a pasar a detallar de forma independiente:

- **Bloque 1:** Estrategias de autocontrol y habilidades atencionales.
- **Bloque 2:** Áreas curriculares.
- **Bloque 3:** Lenguaje.

BLOQUE 1: Estrategias de autocontrol y habilidades atencionales

Como hemos comentado con anterioridad, uno de los aspectos que más incide en las dificultades que presenta C.M. es su hipersensibilidad a los estímulos del entorno. A los niños con el Síndrome X-frágil les cuesta discriminar la información relevante, lo que va a hacer que estén sobreestimulados y que esto se traduzca en hiperactividad, pérdida de control con llantos, rabietas... Por esta razón resulta necesario proporcionar ciertas estrategias que favorezcan el autocontrol del niño.

En el caso de C.M., a pesar de que su inatención se ha visto mejorada de una forma muy clara desde que se inició el tratamiento farmacológico, se han utilizado determinadas técnicas y estrategias para conseguir los objetivos deseados. Las técnicas utilizadas las podemos diferenciar en dos grupos.

Por un lado utilizamos *técnicas de modificación de conducta*, que se basan en el uso del refuerzo y el castigo como instrumentos para que aparezcan o se incrementen las conductas positivas y conseguir reducir o eliminar las negativas, ya que se asume que "el comportamiento de los sujetos está moldeado por contingencias ambientales inadecuadas" (Miranda Casas A., Roselló Miranda B. y Soriano Ferrer M., 1998).

Si nuestro deseo consiste en aumentar la aparición de conductas positivas y deseables haremos uso de **refuerzos sociales** (alabanzas...) así como de **recompensas** y **privilegios**. Si por el contrario nuestro objetivo reside en eliminar o reducir considerablemente el número de comportamientos negativos utilizaremos estrategias como la **extinción** (retirada de atención), **reprimendas** (feed-back negativo), **coste de respuesta** (retirada de privilegios) y el **aislamiento** (time out).

Si estas técnicas de refuerzo y de extinción las incluimos dentro de un **programa de economía de fichas**, conseguiremos mejores resultados, con una disminución de las conductas no deseadas y una mejora en los resultados escolares. Con esta técnica se pretende subsanar la poca sensibilidad que el niño presenta hacia el refuerzo, ya que resuelve el problema de la demora de las gratificaciones, con el objetivo general de mejorar la disciplina tanto en la familia como en la escuela.

Por otro lado cabe señalar el uso de *técnicas cognitivo-conductuales*, con el objetivo principal de conseguir un desarrollo del autocontrol en el niño. Parten de la capacidad que tiene el sujeto para evaluar su propio comportamiento y reconocer sus resultados o consecuencias. En este proceso desempeña un papel muy importante el lenguaje privado. Dentro de este bloque destacaríamos la **técnica autoinstruccional**, que tiene como objetivo el enseñar al niño a analizar y comprender las situaciones, a generar de forma independiente estrategias y mediadores, y a utilizarlos correctamente.

TEMES D'ESTUDI

EL SÍNDROME DEL CROMOSOMA X FRÁGIL: UN MODELO DE INTERVENCIÓN PSICOEDUCATIVA
BEATRIZ HERNANSAIZ CAÑETE Y CONSUELO CLARAMUNT BUSÓ

te en el control de su comportamiento. Es decir, tienen como objetivo enseñar al niño a ejercer control sobre su propia conducta mediante el lenguaje privado.

Finalmente señalar el uso de **la técnica de la tortuga** para potenciar el autocontrol. Con esta analogía se pretende que el niño aprenda a controlar sus impulsos y emociones y a expresarlos de forma adecuada, con el fin de que adquiriera las habilidades básicas para relacionarse adecuadamente en la sociedad.

BLOQUE 2: Áreas curriculares

En este punto consideramos necesario resaltar la enorme importancia de ajustarnos lo máximo posible a las necesidades educativas especiales del niño, para conseguir así una adaptación e integración total del sujeto dentro del contexto educativo.

En nuestro caso observamos que las áreas curriculares en las que C.M. presenta mayores dificultades son las matemáticas y el aprendizaje de la lectoescritura. Por esta razón sigue una Adaptación Curricular Individualizada con apoyo del profesorado de Educación Especial. A su vez, y dentro de la clase de Educación Física, se van a trabajar determinadas habilidades y destrezas con el fin de conseguir que C.M. adquiriera una visión clara de su esquema corporal, mejoras en la percepción espacial y temporal, así como una correcta coordinación visomotriz.

También es necesario tener en cuenta una serie de estrategias con el fin de manejar la instrucción y el comportamiento del niño en la escuela para conseguir así un máximo aprovechamiento de los aprendizajes. Dentro de estas recomendaciones destacar la **disposición física del aula** (eliminar posibles distracciones visuales o auditivas, al lado de compañeros que sean modelos apropiados...), la **presentación de las explicaciones** (combinar el trabajo sencillo que el niño realiza de forma autónoma con las explicaciones dadas primero a toda la clase y luego a él en particular, promover la participación activa del alumno, mantener el contacto ocular durante las explicaciones, proporcionar claves y señales no verbales para redirigir la atención del estudiante...), el **planteamiento de las actividades** (instrucciones cortas con un lenguaje sencillo y claro...), la **organización** (que tenga sobre el pupitre únicamente lo necesario para trabajar, que mantenga limpia su libreta, sus trabajos...) y el **manejo del comportamiento** (prestar atención a las conductas adecuadas y no sólo a las inadecuadas, presentar unas normas sociales de la clase muy concretas, para ir consiguiendo que las interiorice poco a poco...)

BLOQUE 2: Lenguaje

1. Evaluación inicial. (Octubre, 1999)

En el diagnóstico inicial C.M. presentaba las siguientes dificultades:

- **Área fonoarticularia:** dificultades en la realización de praxias y en la articulación de los fonemas /r/, /rr/, /d/ y /l/ así como en los sinfonos con /l/ y /r/.
- **Ritmo:** Se caracteriza por ser desigual, muy rápido o muy lento, apreciándose un ligero tartamudeo.
- **Expresión oral:** Uso de un lenguaje perseverativo, con repetición de determinadas palabras y preguntas, ecolalias, dificultad para cambiar de tema... Cuenta con un escaso repertorio de destrezas verbales así como una estructuración incorrecta del lenguaje.
- **Dificultades en habilidades básicas de la conversación:** No guarda el turno de palabra ni mantiene contacto ocular con el interlocutor.
- Le cuesta centrar la **atención**, por lo que necesita cambiar continuamente de tarea.

2. Áreas trabajadas:

A. HABLA:

1. Ejercicios respiratorios: para aumentar la capacidad pulmonar del niño, enseñarle a coger y expulsar el aire adecuadamente, así como ayudarlo a relajarse.
2. Ejercicios fonoarticulatorios:
 - Ejercicios linguales, para mejorar la agilidad y precisión de los movimientos de la lengua.
 - Ejercicios labiales: ayudar a controlar la tensión y relajación de los labios para conseguir la correcta articulación de los fonemas.
 - Control de soplo: como apoyo a los ejercicios respiratorios, ayudan a dirigir el soplo y a expulsarlo con diferentes grados de fuerza.

B. LENGUAJE: trabajamos:

1. Discriminación y memoria auditiva.
2. Comprensión.
3. Expresión: vocabulario, definiciones y descripciones de objetos, estructuración de frases, expresión oral, fluidez...
4. Habilidades básicas para la conversación: mantener el turno de palabra, contacto ocular con el interlocutor...

Se realizaba un seguimiento de las sesiones mediante una hoja de registro para poder obtener información continua de los progresos y para realizar las adaptaciones oportunas del programa trabajado.

El material utilizado era el habitual en las sesiones de logopedia (palitos, guialenguas, espejos, velas, canicas, instrumentos musicales, Memory, Loto fonético, el Tren de Palabras, cuentos...), siempre adaptándolo a las necesidades concretas de cada momento.

3. Evaluación del progreso obtenido (Junio 2000).

C.M. ha evolucionado favorablemente en muchos aspectos, observándose una notable mejoría en la realización de las praxias fonoarticulatorias (movilidad y control de los órganos implicados), y una correcta articulación de los

fonemas trabajados. Se han producido avances en la estructuración de las frases así como en la adquisición de nuevo vocabulario. Con el reforzamiento de las conductas objetivo hemos conseguido que mantenga el turno de palabra así como el contacto ocular con el interlocutor. Existe una evolución en cuanto a la atención dispersa que presentaba, lo que ha ayudado a que el trabajo haya sido más constante y se hayan producido progresos en la asimilación de los nuevos aprendizajes.

8. Conclusiones

Con este trabajo nos planteábamos un doble propósito: por un lado el de presentar las principales características del Síndrome del Cromosoma X Frágil, síndrome sobre el que existe poca información debido a su escasa incidencia en la población infantil. El segundo de los propósitos era el de explicar el proceso seguido en la intervención de un caso concreto, desde el momento del diagnóstico hasta la puesta en marcha del programa de intervención.

El Síndrome del Cromosoma X Frágil es un problema genético ligado al cromosoma X, que se manifiesta en determinadas características físicas, psicológicas y conductuales, que van a influir de forma significativa en el desarrollo evolutivo de los sujetos así como en la asimilación de nuevos aprendizajes. Dentro de ellas podríamos señalar como típicas la afectación a la inteligencia, una adquisición tardía del lenguaje acompañada de un déficit en las habilidades comunicativas, y cierto grado de hiperactividad e impulsividad asociados a un trastorno atencional. Debido a estas características resultará necesario un diagnóstico precoz que nos permita iniciar el proceso de intervención con la mayor rapidez posible para minimizar los efectos negativos del síndrome.

Recientemente, y gracias a los avances genéticos, se nos ofrece la posibilidad de realizar un diagnóstico diferencial. Dicho diagnóstico nos permitirá diferenciar entre sujetos sanos, portadores y afectos, información que nos va a resultar útil a la hora de proporcionar consejo genético a los familiares, pero que no nos va a ofrecer ninguna pista sobre las pautas a seguir en el proceso de intervención. Si a ello le unimos la enorme variabilidad interindividual existente en el perfil de los afectados, nos encontramos con que resulta necesario e imprescindible el hacer uso de una completa exploración diagnóstica. Esta exploración nos permitirá realizar un análisis exhaustivo de las características, habilidades, destrezas y nivel de competencia en las áreas curriculares del sujeto, con el objetivo de planificar una intervención lo más ajustada posible a las necesidades educativas especiales del niño. Dicha intervención debe estar basada en la multidisciplinariedad del tratamiento así como en la colaboración continua de diferentes profesionales: maestros, psicólogos, logopedas...

En nuestro caso, y centrándonos en las necesidades concretas de C.M., el tratamiento combinaba la intervención psicoeducativa, con el objetivo de potenciar el autocontrol en

el niño así como de facilitarle la asimilación de nuevos aprendizajes, la intervención logopédica, para conseguir una correcta articulación de los fonemas y una mejora en las habilidades básicas de la comunicación, y el tratamiento farmacológico, utilizado como coadyudante para mejorar el déficit atencional.

En cuanto a la evolución de las características del síndrome, destacar que no existen datos que nos puedan proporcionar información al respecto. Podríamos decir que la investigación sobre el Síndrome se encuentra en una primera fase, en la que los estudios se centran más en aspectos diagnósticos, genéticos, que en el proceso de intervención. Carecemos de estudios amplios, ya que la posibilidad de realizar un diagnóstico diferencial es relativamente reciente y es un síndrome con escasa incidencia en la población. Tampoco contamos con datos comparativos debido tanto a la enorme variabilidad interindividual existente así como al cambio producido en el sistema educativo. En la actualidad se aboga por la integración en los centros ordinarios y se ofrece desde las escuelas una mejor atención a las necesidades educativas de los sujetos por diferentes especialistas. Esto hace que el proceso de intervención se inicie rápidamente, en el mismo momento en que se observan posibles problemas que puedan interferir en el desarrollo del niño así como en su adaptación a la escuela.

Gracias a esta intervención precoz, unida a la colaboración continua de los diferentes profesionales que trabajan con el niño, así como con la implicación de la familia a lo largo de todo el proceso, conseguiremos reducir de forma significativa las dificultades que presentan estos sujetos. De esta forma su adaptación al contexto educativo será más satisfactoria y conseguiremos una optimización del proceso de enseñanza - aprendizaje.

Bibliografía

- Brun i Gasca, C.; Obiols i Llandrich, J. y Mila i Recasens, M. (1994). *El Síndrome X-frágil. Una revisión*. En *Actualizaciones en Psicopatología Infantil*, 1994.
- Consorci Hospitalari del Parc Taulí (1996). *Síndrome del cromosoma X frágil. I Jornada de actualització*. Sabadell.
- Fernández Ballesteros, R. (1993). *Introducción a la evaluación psicológica*. Vol. 1 y 2. Madrid: Pirámide.
- Fortes, C.; Ferrer Manchón, A.M. y Gil Llario, M.D. (1996). *Bases psicológicas de la educación especial. Aspectos teóricos y prácticos*. Valencia: Promolibro.
- Miranda, A.; Fortes, C. y Gil Llario, M.D. (1998). *Dificultades del aprendizaje de las matemáticas. Un enfoque evolutivo*. Málaga: Ed.Aljibe.
- Miranda, A.; Roselló, B. y Soriano, M. (1998). *Estudiantes con deficiencias atencionales*. Valencia: Promolibro.
- Silva Moreno, F. (1995). *Evaluación psicológica en niños y adolescentes*. Madrid: Síntesis.