

# Necesidades educativas en el Síndrome X Frágil



Gema López – Carmen Monsalve - Joaquín Abad

## INTRODUCCIÓN

Cuando los autores del libro que tiene en sus manos me pidieron unas líneas que sirvieran de introducción, las primeras ideas que, en relación con el Síndrome de X Frágil, vinieron a mi pensamiento fueron ideas que reflejan algunas contradicciones. Baste con señalar tan sólo un par de ellas. La primera y gran contradicción es precisamente *la fragilidad* del conocimiento que sobre este trastorno existe en nuestro país. Parece impensable que en la primera década del siglo XXI, aún exista tal nivel de desinformación y desconocimiento, que se traduce, con gran frecuencia en un diagnóstico tardío y, por tanto, en una angustia familiar creciente y, lo que es más grave, en el retraso significativo en el tiempo para implementar las pautas educativas que precisan los niños que padecen esta enfermedad.

Otra importante contradicción es, también, la *fragilidad* de nuestro sistema educativo para dar cabida no sólo a la educación necesaria con el objeto de promover la mejor calidad de vida desde que los niños son diagnosticados hasta la edad adulta, sino también a la formación específica del profesorado y de los profesionales que teóricamente tienen a su cargo la responsabilidad de "cultivar" el desarrollo en su acepción más general y globalizadora.

Afortunadamente empezamos a contar con algunos profesionales y grupos de padres que están decididos a que este panorama comience a cambiar y este libro es un gran ejemplo de ello. Los autores se han planteado una tarea muy loable y también, en cierta manera, complicada: hacer accesible la información científica disponible sobre X Frágil y al mismo tiempo proporcionar bases y elementos serios y eficaces para la mejora y evolución positiva a través de las herramientas que mejor pueden ayudar a estas personas, las herramientas educativas. Conocimiento e información sobre el trastorno son absoluta e indispensablemente necesarios para cualificar la intervención educativa de acuerdo con las peculiaridades de su funcionamiento psicológico y, a mi juicio, los autores han logrado integrar ambas perspectivas: la de

proporcionar una información actualizada y hacer llegar a otros padres y profesionales herramientas educativas especialmente útiles.

El desarrollo de los elementos o principios generales de intervención y tratamiento y el abordaje de la comunicación y el lenguaje, se realiza desde una perspectiva esencialmente práctica, recogiendo la experiencia acumulada por sus autores, e incluye innovaciones educativas de indudable interés para las personas con responsabilidad educativa (familias o profesores). Innovadoras son también las perspectivas y orientaciones que se sugieren en relación con los aspectos de ocio y tiempo libre, campo de actuación cada día más valorado como necesario e imprescindible para el ajuste psicosocial adecuado de cualquier persona con o sin minusvalía. La visión que desde la familia se tiene del trastorno es un contrapunto necesario e importante para obtener una imagen más global de las necesidades y *fragilidades* que experimentan los contextos sociales cercanos en los que se desenvuelven las personas con trastorno de X Frágil. El libro nos proporciona además de la información científica sobre el trastorno, una información complementaria (direcciones de asociaciones, indicación de páginas web, bibliografía actualizada y otros datos de interés) que permite acudir a otras fuentes de información y servicios.

Es indudable que la mejor forma de romper la *fragilidad* a la que hemos hecho referencia a lo largo de estas líneas es proporcionar, como lo hacen los autores de este libro, herramientas e instrumentos que mejoren la calidad de vida de los niños, adolescentes y adultos con Síndrome de X Frágil.

**Juan Martos**

Madrid, Octubre 2001

## PRÓLOGO

El Síndrome X Frágil es un trastorno genético hereditario. Está considerado como la primera causa de retraso mental hereditario y la segunda cromosopatía tras el Síndrome de Down. Aunque no hay estadísticas oficiales, los estudios realizados valoran una prevalencia de 1 individuo afectado por cada 4.000 personas, una portadora por cada 250 mujeres y un portador por cada 5.000 varones. Se calcula que existen en España, 10.000 individuos afectados por esta patología, aproximadamente 8.000 varones transmisores normales (NTM) y alrededor de 160.000 mujeres portadoras no afectadas. Basándose en los datos de prevalencia para este síndrome, se estima que en España aproximadamente el 80-90% de los individuos afectados o portadores del Síndrome X Frágil están sin diagnosticar. Los portadores sanos tienen una alta probabilidad de tener hijos o nietos afectados, por lo que su detección y seguimiento es fundamental para disminuir la frecuencia de este síndrome.

Las características de los afectados por el Síndrome X Frágil son muy peculiares en sus diversos aspectos: genético, médico, psicológico, conductual... Además, como hemos comentado anteriormente, es un síndrome en el que suelen aparecer varios individuos afectados en una misma familia y cuya frecuencia y gravedad aumenta a lo largo de las distintas generaciones.

En muchos casos, los primeros años de vida no deparan sospechas de que el niño/a pueda tener algún problema. Es cuando llega a la guardería o colegio, fase en la que ha de enfrentarse al aprendizaje de las distintas materias, el momento en el que se empieza a constatar que algo no se ajusta a los parámetros establecidos para esas edades.

Dificultad de comprensión, atención dispersa, hiperactividad y, a menudo, retraso en la adquisición del lenguaje, son algunas de las señales de alarma.

Empieza entonces el peregrinaje de los padres de consulta en consulta buscando que algún profesional les diga qué le ocurre a su hijo.

Esta etapa puede prolongarse meses e incluso años, sucediendo con cierta frecuencia que no se obtenga un diagnóstico acertado. O bien que se llegue a este diagnóstico correcto ya en la edad adulta de la persona afectada.

¿A qué se debe este hecho que podríamos calificar de extraño o insólito?. Aunque el Síndrome X Frágil tiene una incidencia en la población que se puede estimar como apreciable, son pocos los profesionales de la medicina que tienen una visión clara de sus características y, lo que es más grave, de cuáles son las pruebas clínicas necesarias para un diagnóstico fiable. Un dictamen acertado es fundamental tanto para el individuo afectado como para el resto de la familia: Recuérdese que el Síndrome X Frágil es hereditario por lo que puede aparecer en varias ramas de la misma familia.

No es objeto de esta introducción abordar las complejidades genéticas o médicas del Síndrome X Frágil, las cuales tendrán su tratamiento en las páginas de este libro. Sí considero importante mencionar la ansiedad y angustia que sufren los padres en el largo proceso hasta conocer en qué consiste el problema de su hijo, así como las implicaciones negativas de un diagnóstico erróneo.

Tras este período, llamémosle médico, viene el siguiente ciclo: la escolarización. Las opciones disponibles en el sistema educativo español son: integración, educación especial y combinada.

No vamos a valorar cual de las alternativas es la más apropiada pues ello depende de muchos factores. Lo que sí es cierto es que las familias se encuentran de nuevo en una encrucijada llena de incertidumbres. Y siempre queda la duda de si la elección realizada es la mejor.

Antes se ha mencionado que entre los profesionales de la medicina había un desconocimiento bastante generalizado del Síndrome X Frágil, pero con un poco de esfuerzo se puede encontrar literatura específica al respecto (tampoco en una cantidad abundante). Sin embargo, en el campo de la educación, en cuanto a pautas de intervención y tratamiento, la escasez es manifiesta. Baste decir que hasta hace muy pocos años no existía ningún texto en español que tratase particularmente el Síndrome X Frágil. Únicamente se podían localizar algunas referencias, en inglés, de trabajos efectuados por especialistas de otros países.

Fue a finales de 1998 cuando el IMSERSO presentó un compendio de documentación de The National Fragile X Foundation de EE UU, seleccionada por el doctor Feliciano J. Ramos Fuentes (Universidad de Zaragoza) y traducida al español. Posteriormente, en el año 1999, el Ministerio de Sanidad editó un libro sobre este síndrome, elaborado por el Grupo de Investigación del Síndrome X Frágil de la Universidad de Sevilla. Estos dos textos son muy interesantes y de recomendada lectura.

Con el paso de los años, pocos, ya que estamos hablando de un período que arranca a finales de 1998, las Asociaciones de Familias han organizado congresos, jornadas, charlas, etc., donde profesionales de distintas materias que colaboran desinteresadamente con las asociaciones, han expuesto sus conocimientos sobre el Síndrome X Frágil.

Pero no aún había un texto que recogiera y planteara un procedimiento de intervención global específico, un método de actuación concreto. Y ese hueco es el que pretende cubrir este libro.

El interés de los profesionales de la educación solicitando información específica y concreta sobre el Síndrome X Frágil es constante. Hasta el momento se han atendido esas demandas con la documentación disponible. A partir de ahora esperamos que encuentren en este texto las respuestas a las dudas que puedan plantearse al trabajar con un niño/a afectado por el Síndrome X Frágil.

Era necesario reunir la experiencia de un trabajo estructurado, como el presentado en este volumen, que engloba el día a día en la escuela, así como actividades complementarias fundamentales en la formación del niño/a.

Este libro no habría sido posible sin el interés, dedicación, entusiasmo y ganas de aprender cada día un poco más sobre el Síndrome X Frágil y de, a la vez, poner esos conocimientos a disposición de los demás, que han mostrado sus autores. Han sido muchas las horas pasadas en revisión de cuestionarios, sábados y domingos de entrevistas y evaluación con las familias y días de vacaciones utilizados en ordenar ideas y plasmarlas en papel para presentar esta propuesta de trabajo.

Todo esta tarea no ha surgido de la noche a la mañana. Se viene gestando desde hace varios años por el equipo que ha redactado el libro. Su asistencia a jornadas y charlas sobre el Síndrome X Frágil, las tardes de Joaquín, la piscina, las sesiones de hipoterapia, la integración de los niños en grupos de ocio de su barrio, son iniciativas puestas en práctica de forma generosa por todos ellos, a los cuales agradezco sinceramente el esfuerzo realizado.

No quiero dejar de citar otras personas de las que he recibido una ayuda muy importante: Isabel Osorio, María José Calvo, Rosa Ventoso, Juan Martos, Nuria Hernando, Loli Justo, Ramiro Gómez, Leo Gutiérrez Paloma Banús, Ángeles C., Joaquín Turina y cursillistas y voluntarios del centro Leo Kanner de Madrid. A todos ellos, muchas gracias.

José Guzmán García  
Madrid, julio 2001

CAPITULO 1  
Aspectos generales del Síndrome X Frágil

José Guzmán García (1). María Teresa Ferrando Lucas (2)

Asociación Síndrome X Frágil de Madrid

*(1-Presidente de la Federación Española del Síndrome X Frágil. 2-  
Médico neuropediatra)*

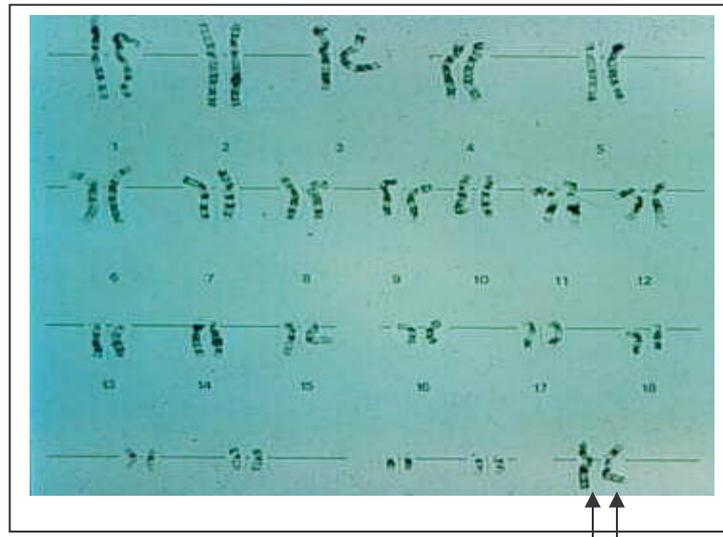
Un síndrome, en medicina, es un conjunto de signos y síntomas que existen al mismo tiempo y que definen clínicamente un estado de enfermedad. En el caso del síndrome X-Frágil, la causa de estos síntomas viene dada por una anomalía en un cromosoma sexual X.

Descrito por Martin y Bell (1943) a partir del estudio clínico de familias con diversos casos de retraso mental en varones, el correlato citogenético de esta enfermedad, descubierto por Lubs en 1969, fue definido como una fragilidad en el brazo largo del cromosoma X. El actual nombre de síndrome X-Frágil lo introdujo diez años después Sutherland (1979). En 1991 Verker describe el defecto molecular consistente en la alteración del gen FMR1, codificador de la proteína FMRP, la cual se encuentra muy disminuida o ausente en los afectados por la enfermedad.

### 1. Causas del síndrome

Cada persona posee 23 pares de cromosomas. Uno de estos pares determina el sexo con el que se nace, adoptando el nombre de "cromosomas sexuales". Por su forma se identifican los cromosomas sexuales femeninos (determinan que la persona sea de sexo femenino) como XX, y la pareja de cromosomas masculinos como XY (determinan que la persona sea de sexo masculino).

A continuación se muestra la figura de un cariotipo de una mujer, identificado por los dos cromosomas X en la esquina inferior derecha.



**Figura 1 - Imagen de un cariotipo**

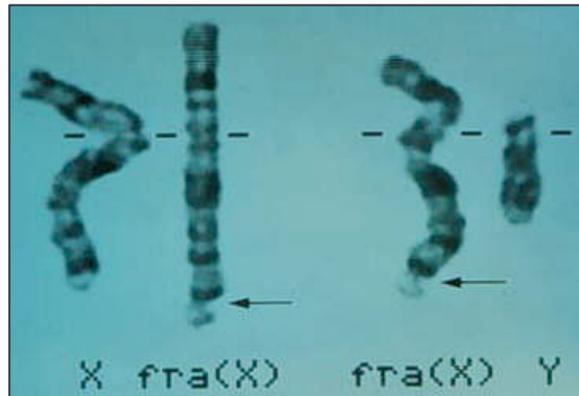
Por tanto, las mujeres pueden tener esta anomalía en cualquiera de los dos cromosomas sexuales X, mientras que los hombres pueden padecerlo sólo en el único cromosoma sexual X que poseen.

La anomalía es debida a una mutación genética del ADN que afecta tanto a las células sexuales (óvulos y espermatozoides) como a los otros tipos de células de nuestro organismo.

Se sabe en la actualidad que esta mutación es producida inicialmente por el exceso de repetición de una tripleta de bases nitrogenadas: Citosina, Guanina, Guanina (CGG). Ello hace que se produzca en exceso lo que en química se llama grupos de metilo (se produce una hipermetilación en la zona llamada "isla CpG"), dañando principalmente al gen situado en el locus Xq.27.3 (final del brazo largo del cromosoma X), que está junto al locus afectado de la hipermetilación, influyendo definitivamente también a la proteína (cromatina) que envuelve al cromosoma X que en este locus se ve disminuida haciendo más frágil al cromosoma. Este gen se ve anulado y no puede ejercer su función, fabricar la proteína llamada FMR-1-P, que ha sido identificada en diferentes tejidos, sobre todo las neuronas, y de

la cual se sabe que juega un papel importante en el normal desarrollo del cerebro (Bell, 1991; Snow, 1993).

En la imagen siguiente se indica el lugar donde se localiza el gen FMR-1 (Fragile X Mental Retardation) (gen del retraso mental por X frágil).



**Figura 2** - Lugar donde se localiza el gen FMR-1

## 2. Como se produce

La mutación del cromosoma sexual X suele seguir un proceso que puede abarcar varias generaciones de una misma familia.

La mejor manera de explicar el proceso es partir del número de repeticiones de la triplete CGG. Atendiendo a este criterio, podemos encontrar tres posibles estados del cromosoma X:

- Normalidad: un cromosoma X no afectado suele presentar entre 5 y 50 repeticiones de la triplete CGG en el locus en cuestión.
- Premutación o predisposición: las repeticiones suelen estar entre 50 y 200, permitiendo al gen ser aún funcional y fabricar la proteína que le corresponde. En este caso se habla de mujeres portadoras y hombres transmisores normales.
- Mutación completa: en este caso las repeticiones son más de 200 y pueden llegar a varios miles.

La mutación o las repeticiones de la tripleta CGG se modifican cuando se transmiten de padres a hijos y tienden a aumentar en mayor medida cuando la premutación pasa a través de la mujer. Este cambio explica la mutación del cromosoma X frágil que se puede encontrar en una persona intelectualmente normal.

Actualmente se sabe que el estado de premutación es inestable durante la formación de la célula germinal femenina (óvulo), expandiéndose a mutación completa en la siguiente generación donde pueden nacer hijos afectados.

En el caso de los varones, la premutación es estable en la formación de espermatozoides (espermatogénesis) y permanece como tal en sus hijas, que siempre son normales; pero éstas podrían tener hijos afectados en los que la premutación se expandiría a mutación completa: es el fenómeno llamado "anticipación genética" o "paradoja de Sherman (1985). El hallazgo de la mutación y la inestabilidad de la tripleta CGG, permitió explicar la paradoja de Sherman (Fu, 1991)

### **3. Como influye el sexo de las personas**

Existen diferencias importantes derivadas del sexo en dos aspectos principales:

- **Afectación:** como los cromosomas sexuales femeninos son XX, las mujeres tienen una defensa adicional importante que provoca que se vean menos afectadas: si uno de los cromosomas X tiene la mutación, siempre tienen el otro cromosoma X que puede minimizar la anomalía de su par. En cambio, los hombres tienen un solo cromosoma X (el otro es el Y), por lo que la mutación en el cromosoma sexual X no puede ser suplida por ningún otro, y la afectación será casi segura.
- **Herencia:** las consecuencias de estar afectados respecto a los descendientes son diferentes según que el portador sea el padre o la madre.

El padre portador puede transmitir el cromosoma X afectado a sus hijas pero nunca a sus hijos, pues a éstos les transfiere el cromosoma Y.

La madre portadora, tiene la probabilidad del 50% de transmitir el gen frágil X a cada uno de sus hijos o hijas.

### Ejemplo Genealógico del Síndrome

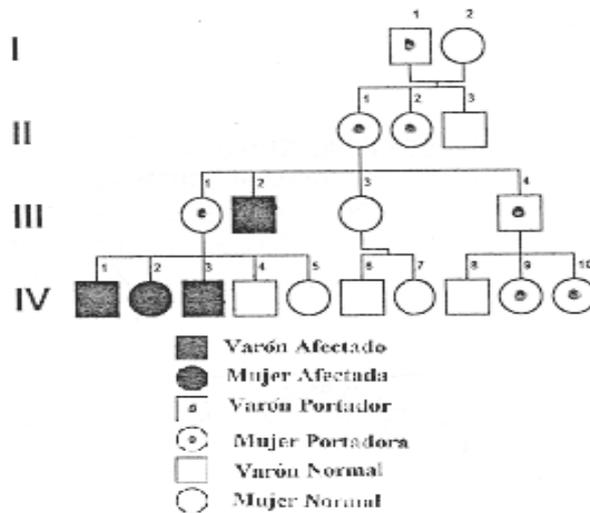


Figura 3 - Ejemplo de árbol genealógico

#### 4. Como se detecta

El test de laboratorio más frecuentemente usado ha sido el análisis citogenético, utilizando un medio de cultivo pobre en ácido fólico, que normalmente se efectúa con células de muestras de sangre (linfocitos). En ella se puede obtener una imagen del cromosoma X y observar si existe un punto frágil o una rotura en el locus estudiado (Xq27.3). Esta característica no se puede observar en todas las células, sino que sólo se ve entre un 4 y un 50% de las estudiadas. En todo caso, mediante este análisis no se pueden observar los genes y, por lo tanto, no se aprecian los estados de premutación, por lo que no se detectarán las mujeres portadoras ni los varones transmisores normales.

Posteriormente surgió la técnica de los estudios de enlaces de ADN, pero requerían análisis sanguíneos de múltiples miembros de la familia.

A partir de 1.992, una nueva técnica mucho más eficaz que la anterior en la detección de la anomalía es la del uso del método directo de análisis de ADN, mediante el cual se puede visualizar la extensión de las repeticiones de las tripletas CGG con exactitud y así detectar mutaciones y premutaciones. Esta técnica permite detectar tanto en varones como en mujeres, a individuos sanos, afectados y portadores, tanto pre como postnatalmente, lo que permite un asesoramiento genético de gran eficacia (Taylor, 1999).

En 1995, Willemsen publica sus trabajos para determinar la expresión de la proteína FMRP, a partir de análisis inmunohistoquímicos en sangre, quedando abiertas nuevas vías de diagnóstico, valorando la expresión de la FMRP no solo en sangre, sino en otros tejidos. La posibilidad de efectuar el diagnóstico prenatal y preimplantacional de la enfermedad (Tejada, 2001 ; Milá, 2001) así como la aplicación de esta técnica diagnóstica en bulbo piloso de pacientes constituyen dos ejemplos de la trascendencia de este método diagnóstico (Ramos, 2001).

## **5. Incidencia**

Las cifras de incidencia en la población (Turner, 1996; De Vries, 1997 ) convierten al Síndrome X Frágil en la primera causa hereditaria de retraso mental y la segunda cromosopatía en frecuencia (después del Síndrome de Down). La frecuencia estimada, en todo el mundo, supone que 1 de cada 4000 varones y 1 de cada 6000 mujeres están afectadas por la enfermedad. En el caso de portadores se estima 1 cada 260 mujeres y 1 por 800 hombres (Rousseau, 1995). Estas cifras extrapoladas a nuestro país pueden hacer concluir que existirían alrededor de 10.000 afectados y 100.000 portadores aunque en España no existe un censo que contemple la totalidad de los casos, y se considera que alrededor del 80% están por diagnosticar (De Diego, 1998).

## **6. Problemática y efectos**

Las manifestaciones clínicas del síndrome son muy variadas al ser múltiples los sistemas que se ven afectados por la ausencia de proteína FRMP ; la consecuencia más importante es el retraso mental, que oscila de leve a severo.

Aunque cada persona es diferente, hay una serie de síntomas comunes que se han observado en los afectados (Hagerman, 1996) habiendo sido descrito un fenotipo físico y un fenotipo conductual que ayudan a caracterizar al síndrome. En España, la frecuencia de presentación de ambos fenotipos ha sido establecida en una serie de 106 niños (Artigas, 2000 ); los resultados de este estudio se resumen en la tabla 1. Las tablas 2 y 3 resumen las manifestaciones neurológicas y multisistémicas de la afección (ver Anexo).

Recientes publicaciones, han definido con mayor precisión los aspectos neurológicos y cognitivos- conductuales de los niños afectados. (Artigas, 2001; Brun, 2001; Cornish, 2001; Goldston, 2001)

## **7. Manifestaciones clínicas generales**

El fenotipo clínico característico descrito en varones afectados por el síndrome X Frágil incluye macroorquidismo o testículos grandes (80% de los varones adultos), orejas grandes y prominentes (80% de los casos), cara larga y estrecha, mandíbula inferior prominente.

El déficit de proteína afecta al tejido conectivo, cuya displasia se encuentra en la base del fenotipo físico y de los trastornos otorrinolaringológicos, oftálmicos, osteoarticulares y cardiológicos de estos pacientes; la afectación del sistema endocrinológico provoca disfunciones hormonales que repercuten en el crecimiento y en el sistema reproductor.

Aproximadamente un 60% de los varones presentan hiperextensibilidad en las articulaciones. Esto se detecta doblando los dedos hacia atrás en dirección a los nudillos. También los pies planos aparecen en un 50% de los niños y adultos.

Otros rasgos son el estrabismo que se detecta en un 25-50% de los casos. Son frecuentes infecciones recurrentes de oído medio.

Prolapso de la válvula mitral puede presentarse en el 80% de los adultos.

Las manifestaciones endocrinas derivan de una disfunción hipotalámica. A pesar de que peso y talla parecen acelerados hasta la adolescencia, posteriormente pueden sufrir un estancamiento y resultar en percentiles menores que la población general. Esta talla alta y la macrocefalia, que es otra de las características del síndrome, pueden dar fenotipos sugerentes de síndrome de Sotos; otro fenotipo que pueden presentar los niños X frágil es compatible con síndrome de Prader- Willi (obesidad, hipogonadismo, manos y pies pequeños, hiperfagia).

En las niñas afectadas, el fenotipo físico es menos característico, aunque se pueden encontrar los mismos rasgos faciales, mas atenuados, que en los varones. El fenotipo cognitivo- conductual de las niñas ha sido menos estudiado.

En las mujeres, la disfunción endocrina se traduce en pubertad precoz en las afectadas, pero la alteración de mayor trascendencia es la menopausia precoz en las premutaciones, antes de los 40 años, con las consecuencias de salud general y horizonte reproductivo que conllevan.

## **8. Manifestaciones neurológicas**

Derivadas de una pobre espiculación dendrítica, las manifestaciones neurológicas constituyen la consecuencia más importante de la afección.

El retraso mental es, junto al autismo, la manifestación más dramática del síndrome. El retraso mental lo presentan la totalidad de los varones

afectados y alrededor del 70% de las mujeres con la mutación completa. No se aprecia retraso mental en las premutaciones, aunque en estos casos si que han sido descritos otros trastornos neuropsicológicos tales como rendimientos más bajos que en la población general en cálculo, lectura y escritura, ansiedad social e inestabilidad emocional, en las mujeres; un hallazgo reciente en los hombres con premutación es atrofia cerebelosa severa, con temblor, pérdida de funciones ejecutivas y severo deterioro de la memoria. Estos hallazgos han sido puestos en relación con deterioros a largo plazo del sistema nervioso en relación con déficit moderado de FMRP o aumento de ARN mensajero.

La hiperactividad y falta de atención son problemas de conducta que se presentan tanto en varones como mujeres afectadas por el síndrome, y es el signo clínico más frecuentemente referido, pero los síntomas más precoces de la afección vienen dados por retrasos en la adquisición de la marcha y del lenguaje.

Posteriormente, el trastorno del lenguaje persiste: lenguaje desordenado y repetitivo, pobre mantenimiento de los temas, y pensamientos expresados de forma incomprensible son características comunes. En definitiva, pueden verse afectados todos sus componentes (fonología, sintaxis, semántica pragmática y aspectos comprensivos) y verse además interferidos por los trastornos de la conducta. La severidad de la alteración del lenguaje es variable y alrededor de un 4% de los niños de la serie española no ha llegado a desarrollar lenguaje oral.

Se han descrito en varones, rasgos que se han calificado como autistas. Mantenimiento escaso de la mirada, timidez, aleteos con las manos, repetición de la misma frase constantemente, aversión a ser tocado o abrazado, rabietas injustificadas, morderse las manos, se presentan en alrededor del 16% de los varones con X frágil. La base de esta conducta se postula que está en los trastornos de integración sensorial que presentan los afectados. Normalmente, los niños X frágil son cariñosos aunque los rasgos autistas interfieran con la relación normal.

Las mujeres afectadas por el síndrome, suelen presentar leve retraso mental, problemas de atención pero normalmente sin hiperactividad. Lo más frecuente es la timidez que puede ser profunda en la adolescencia, pudiendo llevar a depresión.

Trastornos del sueño, por déficit en la secreción nocturna de serotonina, y una mayor tendencia a padecer epilepsia, cuyas características son las de una epilepsia benigna, son otras manifestaciones neurológicas a tener en cuenta.

En los últimos años, la neuroimagen nos ofrece datos de alteración cerebelosa (Mostofski, 1998); este es un hallazgo de gran interés teniendo en cuenta además la relevancia que el cerebelo parece tener en aspectos cognitivos (Arriada, 1999).

## **9. Tratamiento**

En la actualidad, no hay cura para el síndrome X frágil, y el tratamiento es sintomático (Artigas, 2001). Las líneas de trabajo en la investigación del tratamiento de la enfermedad están desarrollando experimentos basados tanto en terapia genética como en ingeniería genética consistentes en reproducir la carencia de la proteína causante de la enfermedad (Chiurazzi, 2001; De Diego, 2001).

No obstante, un adecuado enfoque terapéutico puede ayudar a los niños a alcanzar su máximo potencial. Esta ayuda puede ser tanto a nivel médico para los problemas que anteriormente se han descrito, como educacionales y de ocupación (Braden, 1999).

## **10. Tratamientos farmacológicos**

Existen numerosos fármacos que pueden ayudar al control de la sintomatología, pero hay que adecuarlo a cada caso, de modo individual, sin que exista un consenso sobre el abordaje medicamentoso de estos pacientes. No es infrecuente el que deban efectuarse diferentes intentos

terapéuticos hasta encontrar la medicación que más se adecue individualmente según la sintomatología que presente, así como la dosis óptima, e ir revisándola muy de cerca para adaptarla a los cambios que vayan surgiendo en la patología del niño y el ambiente en el que se desarrolla.

En ocasiones se utiliza más de una medicación, para tratar una serie de problemas o por los efectos sinérgicos de las mismas, los efectos secundarios deben ser monitorizados cuidadosamente para que no lleguen a superar a los beneficios, también es útil recordar que la medicación no es el único tratamiento de este síndrome, como veremos más adelante, pero en la mayoría de los casos, como en las modificaciones de conducta estas intervenciones psicológicas son más efectivas con medicación.

El metilfenhidato es el fármaco de elección ante el trastorno hiperactivo. La melatonina se ha indicado en los trastornos del sueño. En los últimos años, la utilización de neurolépticos atípicos (risperidona) así como de los inhibidores de la recaptación de la serotonina (ISRS: citalopram, fluoxetina, etc..) se encuentra documentada para abordar trastornos severos de conducta, ansiedad y trastornos obsesivos. En el momento actual existe una línea de trabajo en el que participan diferentes países de la Unión Europea, entre ellos España (Zaragoza- Prf. FJ Ramos y su equipo), en el que se intenta valorar la utilidad de la L- acetilcarnitina para controlar los trastornos hiperactivos de los niños con síndrome X frágil (Calvani, 2001).

## **11. Tratamiento psicopedagógico y conductual**

Se debe tener en cuenta que como en cualquier síndrome, en el Frágil X, no todos los rasgos asociados están siempre presentes en todos los que lo padecen, siendo por tanto necesario en primer lugar saber las necesidades y habilidades del niño en concreto. Con frecuencia estos pacientes tienen habilidades para la imitación, la memoria visual, el humor y son prácticos a la hora de resolver un problema y aprender. La debilidad

más común es la incapacidad para organizar la información y actuar sobre la misma de una forma efectiva. Teniendo en cuenta esto, los niños frágil X, necesitan apoyo en unas áreas determinadas:

- Atención, hiperactividad e impulsividad.
- Aprendizaje.
- Habla y lenguaje.
- Incapacidad para procesar la información sensorial de manera efectiva y habilidades motoras escasamente desarrolladas.
- Problemas de comportamiento.

Se observan grandes dificultades en el proceso auditivo, procesos secuenciales, razonamiento abstracto y habilidades aritméticas. La generalización es difícil y muchas veces una tarea o un concepto tiene que ser enseñado de varias formas para que el niño verdaderamente lo aprenda y sea capaz de manejar la información con sentido.

Las recomendaciones más frecuentes son:

- Control médico para los problemas de atención y comportamiento.
- Técnicas de autogobierno del comportamiento que incluyen:
  - Fijar la meta, autocontrol, autorreforzamiento y ajuste de metas.
  - Ayuda a los padres a entender los retrasos en el desarrollo de sus hijos, que en ocasiones es la tarea más difícil, así como sus comportamientos anormales. Debemos enseñarlos para que utilicen estrategias para estructurar el entorno, fomentar y facilitar la producción de habla y lenguaje, prevenir la sobreestimulación, utilizar técnicas terapéuticas calmantes y técnicas de reforzamiento positivo de la conducta.
  - Terapia tanto para el habla como para el lenguaje, así como terapia para desarrollar el vocabulario y el lenguaje social. Estos niños presentan lenguaje acelerado, con ritmo desordenado,

dispraxia verbal, articulación pobre, perseverancia, habla tangencial, falta de sencillez y naturalidad.

- Técnicas de integración sensorial.
- Servicios de educación especial, incluyendo un entorno educativo de apoyo que permita la modificación del formato instructivo y del plan de estudios.
- Utilizar materiales visuales que el niño pueda usar para aprender nuevas habilidades y rutinas.
- Utilizar materiales y temas que tengan gran interés para el niño, y así aprenderá con los objetos que realmente le gusten, se deben usar además objetos o fotografías de la vida real y dejar tiempo para que el niño responda y formule preguntas.
- Hacer que el niño participe en actividades de pequeños grupos. La imitación es buena para que adquiera un lenguaje social y un comportamiento adecuado. Además esta es una cualidad casi constante en ellos.
- Las dificultades en el proceso auditivo debe considerarse y la información que se le trasmite al niño tiene que ser en frases cortas y simples.
- Debemos ir modificando el material pedagógico para que siempre esté a la altura del desarrollo del niño y que le dé el apoyo suficiente para que consiga el éxito por el que está trabajando. La demostración y la repetición de las áreas son muy útiles para enseñar nuevas habilidades y rutinas.

Lo más importante de todo es que todas aquellas personas que estén trabajando con el niño deben perseguir el mismo propósito, por lo que es fundamental una coordinación en el trabajo entre los padres, profesores, psicólogos y médicos, conociendo al niño y aprovechando todas aquellas cualidades que le pueden ser útiles e intentando modificar las que le interfieran con un buen funcionamiento psico-social.

## 12. Consideraciones finales

Debido a que los síntomas del Síndrome X Frágil pueden ser sutiles, especialmente en niños pequeños y al hecho que el X Frágil tiene una incidencia notable en la población, muchos especialistas médicos recomiendan que el estudio de genética molecular sea indicado en cualquier persona con retraso en el desarrollo o retraso mental de origen desconocido.

El diagnóstico prenatal debe ser realizado a toda aquella persona en cuya familia se haya detectado algún miembro con problemas de retraso mental.

El diagnóstico del síndrome de X frágil no se hace por la presencia de rasgos físicos. Cualquier demostración de retraso mental, una historia familiar de retraso mental o dificultades de aprendizaje de etiología desconocida en combinación con alguna de las características anteriormente expuestas, pueden hacer sospechar que nos encontramos con un niño X frágil.

Las técnicas de diagnóstico citogenético tienen un alto riesgo de falsos negativos. La seguridad diagnóstica que ofrece el estudio molecular del ADN, nos aporta la posibilidad de detectar a los niños afectados a edades muy tempranas, puesto que los primeros síntomas se presentan habitualmente como trastornos del desarrollo motor, del lenguaje y de la conducta. El diagnóstico precoz es básico para que el consejo genético sea eficaz y para que el abordaje terapéutico, tanto médico como cognitivo de estos pacientes sea el adecuado a sus necesidades.

## ANEXO

Tablas 1A, 1B: Fenotipo conductual del SXF. Artigas y colaboradores (2000)

Datos establecidos en población española

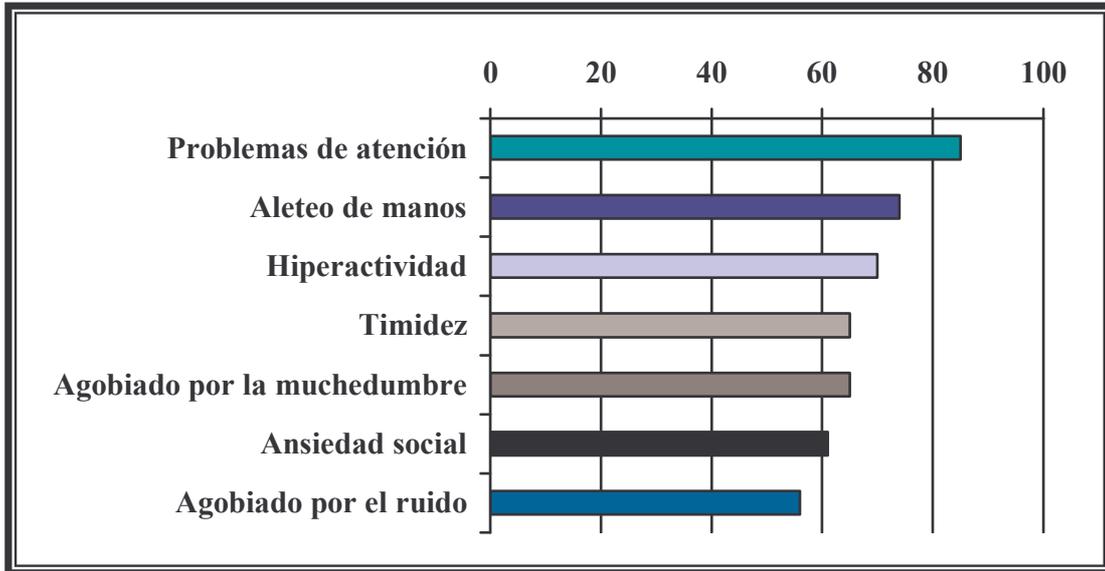


Tabla 1A

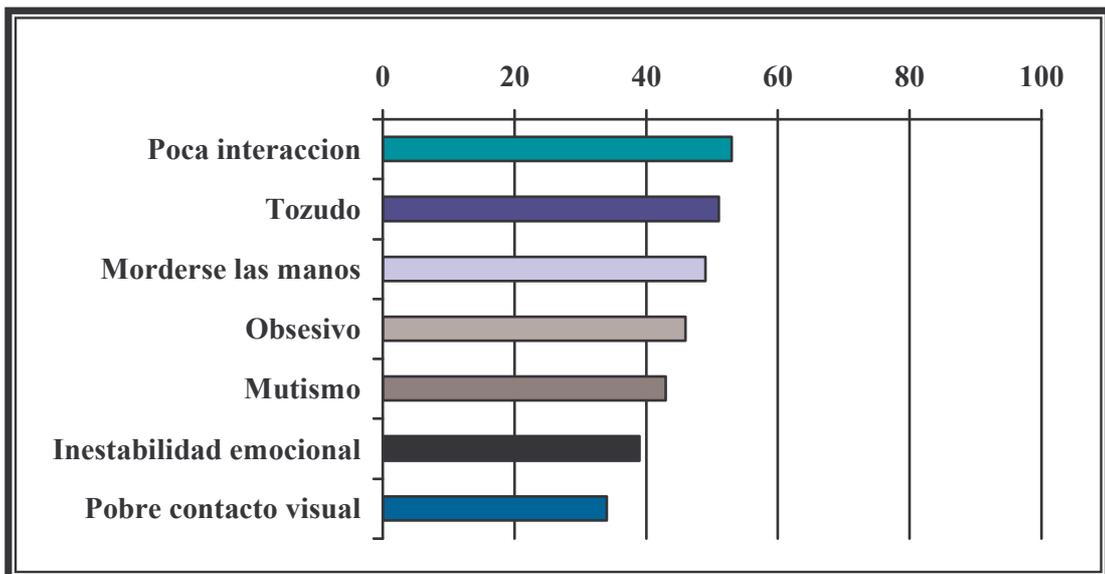


Tabla 1B

Tabla 2: Manifestaciones clínicas del Síndrome X Frágil, atendiendo a los diferentes sistemas orgánicos afectados.

<b>FENOTIPO FÍSICO</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>. Cara alargada</li> <li>. Mentón y orejas prominentes.</li> <li>. Macrocefalia.</li> <li>. Macroorquidismo.</li> </ul>
<b>ALTERACIONES ORL</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>. Otitis media.</li> </ul>
<b>ALTERACIONES OFTALMOLÓGICAS</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>. Estrabismo.</li> <li>. Trastornos de refracción.</li> </ul>
<b>ALTERACIONES OSTEOARTICULARES</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>. Hiperextensibilidad articular.</li> <li>. Pies planos- valgus.</li> </ul>
<b>ALTERACIONES CARDIACAS</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>. Dilatación aórtica.</li> <li>. Prolapso de la válvula mitral.</li> </ul>
<b>ALTERACIONES ENDOCRINAS</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>. Aceleración de peso y talla.</li> <li>. Macroorquia.</li> <li>. Obesidad.</li> <li>. Pubertad precoz.</li> <li>. Menopausia precoz.</li> </ul>

Tabla 3: Manifestaciones Neurológicas del Síndrome X Frágil.

<b>RETRASO MENTAL</b>	.Diferentes tipos de intensidad.
<b>TRASTORNOS DEL DESARROLLO</b>	. Motor. . Lenguaje.
<b>TRASTORNOS DE CONDUCTA</b>	. Hiperactividad y déficit de atención. . Excesiva timidez. . Espectro autista.
<b>TRASTORNOS EN LA INTEGRACIÓN SENSORIAL</b>	. Alt. visuoespaciales. . Hipersensibilidad a estímulos.
<b>TRASTORNOS DEL SUEÑO</b>	. Insomnio. . Ronquido.
<b>EPILEPSIA</b>	. Crisis de semiología variable. . Trazados eeg epileptiformes sin crisis clínicas.
<b>MARCADORES BIOLÓGICOS EN NEUROIMAGEN</b>	. Disminución del vermis cerebeloso. . Aumento de núcleo caudado, tálamo e hipocampo.

## Bibliografía

\_Arriada- Mendicoa N, Otero- Siliceo E, Corona Vázquez T. Conceptos actuales sobre cerebelo y cognición. Rev Neurol 1999; 29 (11): 1075- 82.

\_Artigas J, Brun C, Gabau E, Lahuerta A. Medical and neurological problems in fragile X síndrome. Results of a national questionnaire. 7<sup>th</sup> International Fragile X Conference. Los Angeles, July 2000.

\_Artigas- Pallarés J, Brun C, Gabau E. Aspectos médicos y psicológicos de Síndrome X frágil. Rev Neurol 2001; 2 (1): 42- 54.

\_Artigas- Pallarés J, Brun- Gasca C. Tratamiento médico del síndrome X frágil. Rev Neurol 2001; 33 (Supl 1): S41- S50.

\_Bell MV, Hirst MC, Nakaori Y, Mac Kinon RN, Roche A, Flint TJ, et al. Physycal mapping across thr fragile X: Hypermetilation and clinical expresion of the fragile X syndrome. Cell 1991; 64: 861- 6.

\_Braden M, Wilson P, Stackhouse OT, O' Connor R, Scharfenakker MA, Hagerman R. Desarrollo de un plan educativo individualizado para personas con síndrome X frágil. En Ramos Fuentes FJ, ed. El Síndrome X Frágil. Material Educativo de la Fundación nacional del X frágil de Estados Unidos. Madrid: Ed. Ministerio de Trabajo y Asuntos Sociales;1999. p. 203- 31.

\_Brun C, Artigas J, Ramirez A, Lorente I, Gabau E, Milá M. Manifestaciones clínicas de la premutación frágil X en niños. Rev Neurol 2001; 33(3): 263.

\_Brun-Gasca C, Artigas-Pallarés J. Aspectos psicolingüísticos en el síndrome del cromosoma x frágil. Rev Neurol 2001; 33 (Supl 1): S29- S31.

\_Calvani M, D' Iddio S, de Gaetano A, Mariotti P, Mosconi L, Pomponi MG, et al. El tratamiento con L- acetilcarnitina del comportamiento

hiperactivo de pacientes con el síndrome X frágil. Rev Neurol 2001; 33 (Supl 1): S65- S70.

\_Chiurazzi P, Negri, G. Investigación terapéutica: Reactivación del gen FMR1 causante del síndrome X frágil. Rev Neurol 2001; 33 (Supl 1): S62- S65.

\_Cornish K, Munir F, Wilding J. Perfil neuropsicológico y conductual de los déficits de atención en el síndrome x frágil. Rev Neurol 2001; 33 (Supl 1): S24- S29.

\_De Diego Otero Y, Hmadcha A, Carrasco Mairena M, Pintado Sanjuán E. Síndrome X frágil y discapacidad mental hereditaria. Madrid: Ed. Ministerio de Sanidad y Consumo; 1998.

\_De Diego Otero Y. Modelos terapéuticos experimentales en el Síndrome X frágil. Rev Neurol 2001; 33 (Supl 1): S70- S76.

\_De Vries B, Mohkamsing S, Van den Ouweland AM, Duivenvoorden HJ, Mol E, Gelsema K, et al. Screening and diagnosis for the fragile X síndrome among the mentally retarded: an epidemiological and psychological survey. Collaborative Fragile X Study Group. Am J Human Genet 1997; 61: 660- 7.

\_Fu YH, Jul DP, Pizzuti A, Pieretti M, Sutcliffe JS, Richards S, et al. Variation of the CGG repeat at the fragile X site results in genetics instability: resolution of the Sherman paradox. Cell 1991; 67: 1047- 68.

- Goldston E. Integración sensorial y síndrome X frágil. Rev Neurol 2001; 33 (Supl 1): S32- S36.

\_Hagerman RJ. Physical and behavioral phenotype. En Hagerman RJ, Cronister A, ed. Fragile X syndrome: diagnosis, treatment and research. 2ªed. Baltimore: Ed. Johns Hopkins University Press; 1996. p. 3- 87.

\_Lubs HA. A marker X chromosome.  
Am J Hum Genet 1969; 21: 231- 244.

\_Martin JP, Bell J. A pedigree of mental defect showing sex linkage.  
J Neurol Psychiatry 1943; 6: 154- 157.

\_Milá M, Mallolas J. Síndrome del cromosoma x frágil: menopausia precoz. Diagnóstico preimplantacional y preconcepcional. Rev Neurol 2001; 33 (Supl 1): S20- S23.

\_Mostofsky SH, Mazzocco MM, Aakalu BA, Warsofsky BS, Dencla MB, Reiss AI. Decreased cerebellar posterior vermis size in fragile X syndrome. Correlation with neurocognitive performance. Neurology 1998; 50- 121- 30.

\_Ramos-Fuentes FJ. Nuevos métodos de diagnóstico del síndrome x frágil: estudio de la FMRP en sangre y pelo. Rev Neurol 2001; 33 (Supl 1): S9- S13.

\_Rousseau F, Rouillard P, Morel ML, Khandjian EW, Morgan K. Prevalence of carriers of premutation- size alleles of the FMR1 gene and implications for the population genetics of the fragile X syndrome. Am J Hum Genet 1995; 57:1006- 18.

\_Sherman SL, Jacobs PA, Morton NE, Froster-I U, Howard P PN, Nielsen KB et al. Further segregation analysis of the fragile X syndrome with special reference to transmitting males. Hum Genet 1985; 69: 289.

\_Snow K, Doud LK, Hagerman R, Pergolizzi RG, Erster SH, Thibodeau SN. Analysis of a CGG sequence at the FMR1 locus in fragile X families and in the general population. Am J Med Genet 1993; 53: 1217- 28.

\_Sutherland GR. Marker X chromosomes and mental retardation.  
N Engl J Med 1977; 296: 1415.

\_Taylor AK. Test del ADN para el Síndrome X Frágil, guía para médicos y familias. En Ramos Fuentes FJ, ed. El Síndrome X Frágil. Material Educativo de la Fundación nacional del X frágil de Estados Unidos. Madrid: Ed. Ministerio de Trabajo y Asuntos Sociales;1999. p. 39- 51.

\_Tejada MI. La prevención del síndrome x frágil mediante el diagnóstico prenatal genético: ventajas y aspectos controvertidos. Rev Neurol 2001; 33 (Supl 1): S14- S19.

\_Turner G, Webb T, Wake S, Robinson H. Prevalence of Fragile X Syndrome. Am J Med Genet 1996; 64: 196- 7.

\_Verker AJ, Pieretti M, Sutcliffe JS, Fu YH, Kuhl DP, Pizzutti A, et al. Identification of a gene (FMR1) containing a CGG repeat coincident with a breakpoint cluster region exhibiting length variation in Fragile X Syndrome. Cell 1991; 65: 905- 14.

\_Willemsen R, Mohkamsing S, De Vries B, Devys D, Van den Ouweland AM, Mandel JL , et al. Rapyd antibody test for fragile X syndrome. Lancet 1995; 345: 1147- 8.

## CAPITULO 2

### PRINCIPIOS GENERALES DE TRATAMIENTO

Queremos que nuestros niños sean felices, entendidos y aceptados en este mundo en el que parece no haber espacio para la diversidad. Nuestro trabajo va dirigido a mejorar su calidad de vida, a favorecer sobre todo su estabilidad emocional y afectiva y, por supuesto, a desarrollar al máximo sus capacidades de aprendizaje. Hemos aprendido mucho de ellos y queremos agradecerles su infinita paciencia y su cariño. No hemos encontrado mejor forma de hacerlo que escribiendo sobre lo que a nosotros nos ha ayudado a acercarnos y a ofrecerles una educación lo más comprometida posible.

Para saber como tratar a nuestros niños hay que conocer qué les pasa e intentar aproximarnos al porqué. Hemos señalado los puntos donde encontramos más problemas, analizando las causas y dando una posible alternativa para tratarlos. Los puntos más importantes son: rechazo al contacto ocular, problemas de integración sensorial, necesidad de estructuración y anticipación, dificultad de atención, movimientos estereotipados, hiperactividad, rechazo a estímulos nuevos y retraso y alteraciones del lenguaje.

Nos parece importantísimo para obtener un buen tratamiento partir de las capacidades de los alumnos, tener muy en cuenta su campo de motivaciones e intereses y sobre todo apoyarse en las habilidades que parecen preservadas. Son muy buenos aprendices visuales, tienen una gran capacidad de imitación, son niños muy afectivos y con un gran sentido del humor. A pesar de que en un primer momento puedan presentar conductas de aislamiento y de excesiva timidez, son niños que consiguen establecer vínculos afectivos fuertes y estables con las personas que les rodean.

## 1. RECHAZO AL CONTACTO OCULAR

El rechazo al contacto ocular se debe principalmente a la hipersensibilidad ante estímulos sensoriales. Nuestro mundo está cargado de estímulos visuales, auditivos y táctiles; cuando hay una recepción óptima de éstos no nos damos cuenta de la "tortura" que puede suponer un fallo en este sistema. También se puede deber a la dificultad para entender las pautas de relación social. Sobre todo, en un primer momento, con niños pequeños que reciben su primer tratamiento "se manifiesta una característica dificultad para compartir focos de interés, acción o preocupación con las otras personas" (Rivière, 1997, p 73). Por todo esto se ve una clara desconexión con el mundo que le rodea. Una de sus más claras manifestaciones es el rechazo de la mirada del otro.

El contacto ocular nunca se debe abordar de forma directa, sobre todo al principio, a riesgo de producir el efecto contrario. Si invadimos al niño con nuestra mirada, con lo que ello supone, podemos provocar un rechazo más fuerte del que manifiesta originalmente. Órdenes del tipo "mírame" deberían no emplearse nunca antes de que el niño haya creado un vínculo con el adulto, y empiece a mirar de forma espontánea, aunque sea todavía esporádica.

Se debe trabajar de forma indirecta, mediante juegos interactivos y circulares. Son juegos repetitivos y contingentes que ayudan a establecer las bases de la comunicación. En un primer momento se trabaja el contacto ocular y la atención; a medida que aumentan las competencias la exigencia por parte del maestro es mayor. Se exige un signo y posteriormente una palabra.

Tenemos que partir siempre de las motivaciones e intereses del niño, programando actividades con carácter lúdico que nos ayuden a buscar su mirada sin que se produzca un rechazo.



**Figura 4** - *Actividades de interés*

### RECHAZO AL CONTACTO OCULAR

#### Se debe a:

- Hipersensibilidad hacia estímulos sensoriales.
- Dificultad para entender pautas de relación social.
- Desconexión con el medio.

#### Pautas de tratamiento:

- No se debe abordar de forma directa.
- Se trata de forma indirecta mediante:
  - Juegos interactivos.
  - Actividades lúdicas y muy motivantes para el niño.

## 2. PROBLEMAS DE INTEGRACIÓN SENSORIAL

Los problemas de integración sensorial se deben a la dificultad para organizar la información que les viene del exterior y a la dificultad para entender estímulos, ya sean auditivos, táctiles o visuales. En los niños con X Frágil se produce un importante rechazo olfativo, auditivo y sobre todo táctil. Una persona no es capaz de funcionar normalmente mientras está tratando de controlar su rechazo sensorial. "Cuando cada roce, mirada, movimiento, olor y sonido resultan sobrecogedores no es difícil comprender porqué los niños con X Frágil se comportan así" (Hagerman, 1997). El rechazo, en cualquiera de los sistemas, puede afectar mucho a las relaciones sociales. Para las personas que están con el niño, sobre todo para los padres, resulta muy difícil de entender que éste no quiera abrazarlos de forma espontánea o que rechace violentamente "los mimos" hechos con todo el cariño del mundo.

Patricia Wilbarger propone unas estrategias de intervención que implican el uso de una dieta sensorial. Un componente esencial de la dieta es provocar la atención a intervalos regulares a lo largo del día. Por otra parte sugiere provocar momentos en los que el niño busque sensaciones propioceptivas de forma adaptada y eficaz, que se puedan convertir en alternativas a los movimientos estereotipados, como veremos más adelante.

Actividades como masajes, transportar peso, juegos motores bruscos (volteretas, volar...) pueden resultar muy beneficiosos para el niño. Estas actividades tienen que realizarse de forma gradual, sin invadir. Por ejemplo, si queremos que el niño llegue a disfrutar con la música, tendremos que ir proporcionándole momentos en los que escuche música e ir aumentando poco a poco. Una vez que aguante sin rechazo el tiempo que nos hemos marcado, se puede ampliar la actividad acompañando la música con palmas, más adelante se puede empezar a seguir ritmos muy sencillos y a "bailar"... y así podremos avanzar todo lo que nos vaya permitiendo el niño.

Debemos ejercer un control exhaustivo sobre los estímulos a los que el niño se ve sometido, para que no se produzca una sobre-estimulación, e ir introduciendo estímulos nuevos de cualquier modalidad sensorial de forma progresiva. Es importante tener en cuenta que el rechazo *a priori* de una actividad nueva, no implica que no le vaya a gustar más adelante.

### PROBLEMAS DE INTEGRACIÓN SENSORIAL

#### Se debe a:

- Dificultad para organizar la información que le viene del exterior.
- Dificultad para integrar y entender estímulos, ya sean auditivos, táctiles o visuales.

#### Pautas de tratamiento:

- Ejercicios de integración sensorial.
- Controlar los estímulos a los que el niño se ve sometido.
- Introducir estímulos nuevos de forma gradual.
- El rechazo inicial no implica que no le guste la actividad.

### 3. NECESIDAD DE ESTRUCTURACIÓN Y ANTICIPACIÓN

Las dificultades de anticipación conducen a una percepción caótica y fragmentaria de la realidad (Rivière, 1984). Con niños pequeños, que reciben su primer tratamiento, es de vital importancia la estructura espacial y temporal de su ambiente para facilitar su ubicación e integración en su casa, en el colegio y en el mundo. Martos (1998) define el concepto de estructura como:

- Necesidad de que el ambiente no sea excesivamente complejo sino, por el contrario, relativamente simple.

- El ambiente debe facilitar la comprensión de relaciones contingentes entre las conductas del niño y las contingencias del medio.
- El educador debe mantener actitud directiva y no de "laissez faire", estableciendo de forma clara y explícita los objetivos, procedimientos y métodos de registro.

Como propone el programa de enseñanza estructurada Teacch, en las situaciones terapéuticas es necesario que se acote de forma muy clara el espacio y el tiempo en que se hacen las diferentes actividades. Por esto el aula está dividida en espacios claramente diferenciados:

- Rincones: trabajo, juegos, cuentos...
- Zonas específicas de información, Z.E.I.: agenda, petición y trabajo en mesa.

El aula está organizada en 3 ó 4 rincones y en cada uno de ellos se desarrolla una actividad diferente con un material específico y debidamente señalado. Para empezar utilizamos los rincones de trabajo, de juego y de cuentos, los tipos de actividades que se realizan en cada rincón dependen de las características y preferencias de los niños. En un primer momento es importante mantener una actitud rígida y utilizar cada rincón para lo que está marcado, así el niño puede adoptar esta estructura impuesta (el rincón de trabajo sólo se utiliza para trabajar y en el momento en el que está marcado en la agenda). Más adelante, poco a poco, podemos flexibilizar la utilización de los rincones y del material en la medida en que veamos que el niño es capaz de asumir estos cambios. (Podemos leer un cuento en la mesa de trabajo).

**Figura 5 - Rincón de trabajo**



**Figura 6 - Rincón de cuentos**



**Figura 7 - Rincón de juego**



Las zonas específicas de información (Z.E.I.) son paneles con claves visuales que siempre están situados en el mismo lugar dentro del aula. Su función es facilitar la adquisición de las capacidades de comunicación, anticipación y organización. Las más importantes son:

- Panel de comunicación de peticiones.
- Agenda temporal.
- Agenda de actividades de trabajo en mesa.

**Figura 8 - Agenda de trabajo en mesa**



**Figura 9 - Panel de comunicación de peticiones**



Para el niño es tan importante la organización de su espacio como la organización de su tiempo. Las manifestaciones de estados de ansiedad y nerviosismo, problemas de conducta y desconexión con su entorno, probablemente sean una consecuencia de su visión del mundo como una sucesión de escenas impredecibles y no controladas. En la medida en que le ayudemos a vivir las situaciones cotidianas como sucesiones ordenadas de escenas con sentido y a comprender lo que va a ocurrir a continuación, se irán reduciendo sensiblemente los problemas citados anteriormente. La mejor forma de ayudar al niño a comprender los acontecimientos que va a vivir, es anticiparle, avisarle, hacerle entender lo que va a ocurrir a continuación.

El proyecto PEANA (Tamarit, De Dios, Domínguez y Escribano, 1990) nos ofrece las pautas de una metodología educativa que utiliza las fotografías y los pictogramas como forma de representar la realidad. Este método de trabajo se apoya en las capacidades viso-espaciales que estos niños parecen tener preservadas. Por lo tanto es necesario organizar la información en imágenes visuales. Esto es lo que se ha denominado como pragmatismo visual: "El supuesto básico del pragmatismo visual es la necesidad del alumno con X Frágil de organizarse en imágenes visuales(...). Este método se ha utilizado para ayudar al individuo a procesar la secuencia del día a fin de establecer un horario" (Marcia, L. Braden 1997).

Dentro del aula todo esto se ve reflejado en la utilización de sistemas anticipatorios, como las agendas donde pretendemos que el niño asocie las imágenes a las acciones que van a suceder a continuación, con el objetivo de que anticipe dichas acciones con la presentación de las claves visuales. Para ello debe existir una estructuración del ambiente mediante la limitación temporal y espacial de las experiencias, haciendo una programación diaria sumamente definida, poco variable y bien delimitada de las actividades, que se harán de forma rutinaria en las mismas horas y lugares.

Para elaborar una agenda se organiza una secuencia con claves visuales (pictograma o foto) sobre las actividades que van a desarrollar. Se le enseña al niño una por una las claves visuales (acompañada de

palabra y/o gesto) y las coloca sobre el panel hasta terminar dicha secuencia. Una vez hecho esto el niño realiza una "lectura" con la que se pretenden varias finalidades:

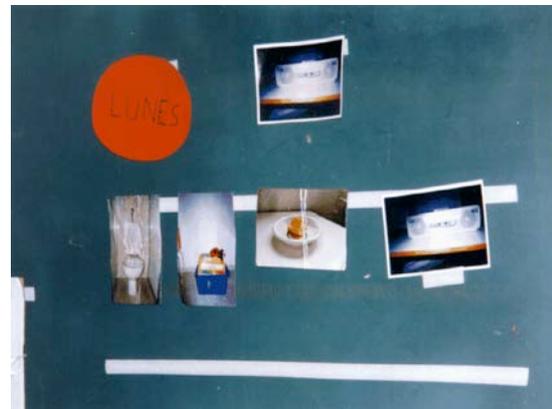
- Que el niño pueda anticipar el orden de las diferentes actividades.
- Que asocie y cargue de significado la clave visual.
- En el plano de la comunicación:
  - Que el niño señale y mire al adulto.
  - Que el niño señale, mire al adulto y denomine a través de gesto o palabra.
  - Fomentar la espontaneidad y que pida a través de la agenda actividades fuera de la rutina y el orden establecido.

Las claves visuales utilizadas van a depender de la edad del niño y de su grado de afectación. Podemos utilizar objetos reales, objetos que de alguna manera identifiquen la actividad que queremos anticipar (figura 10), fotos (figura 11, 12 y 13) y por último pictogramas (figura 14).

**Figura 10 -**  
*Agenda de objetos*



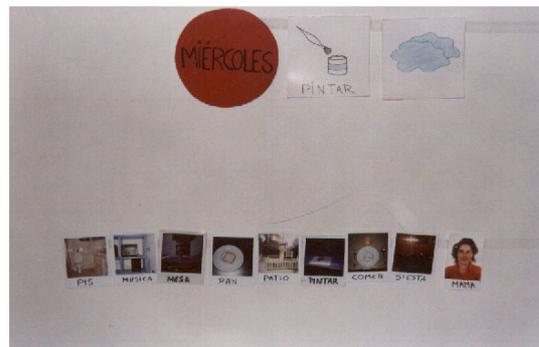
**Figura 11 -** *Agenda de fotos grandes*



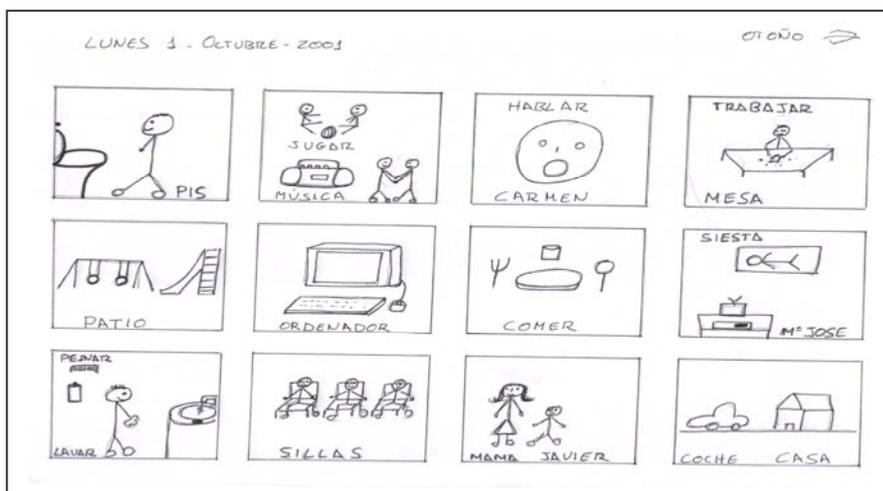
**Figura 12 - Agenda de fotos grandes**



**Figura 13 - Agenda de fotos pequeñas**



**Figura 14 - Agenda de Pictogramas**

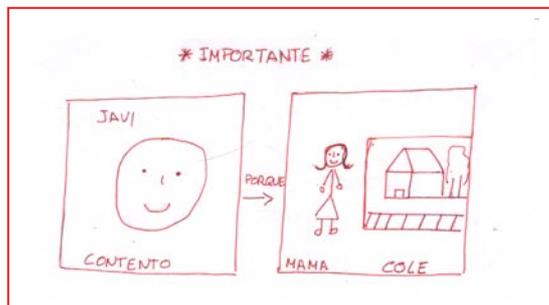


Al principio y, con niños más pequeños, es bueno que la agenda no esté muy cargada de información y la secuencia de claves visuales la formen 4 ó 5 tarjetas con las actividades más características (figuras 1 y 2). Cuando estemos seguros de que el niño comprende la información que le aportamos podemos ampliar la agenda aumentando poco a poco las claves visuales (figura 3). Se ha de mostrar al niño la información justa, teniendo cuidado de que no sea excesiva. Al presentar muchas claves visuales corremos el riesgo de que le resulte muy difícil asociar la imagen con la actividad representada, y en algunos casos el exceso de información va a impedir esta asociación.

La agenda se lee todos los días a primera hora para anticiparle al niño el orden de las diferentes actividades. Al principio, a medida que se desarrollan las actividades van desapareciendo las correspondientes tarjetas de la agenda, quedando en la secuencia sólo aquellas que aún están por realizar. Una vez que el niño asocie las claves visuales con la actividad y tenga significado para él podemos dejar la secuencia completa.

Las agendas cumplen básicamente, la función de anticipación, aunque también podemos trabajar otras funciones, como señalar los acontecimientos socialmente relevantes. El objetivo de esto es ayudar a distinguir que hay cosas más importantes que otras, señalando aquellas que tienen que ver con relaciones sociales o partiendo de gustos o intereses del niño (Ventoso y Osorio, 1998).

**Figura 15** - *Ejemplo de señalización de un acontecimiento IMPORTANTE*



A medida que el niño vaya aprendiendo a dar significado a las claves visuales se irán abriendo al maestro posibilidades de trabajo tremendamente interesantes, como son: Flexibilidad mental y guía de resolución de problemas (Ventoso y Osorio 1998).

## NECESIDAD DE ESTRUCTURACIÓN Y ANTICIPACIÓN

### Se debe a:

- Dificultad para anticipar lo que va a ocurrir y para planificar las actividades.
- Falta del "sentido de la actividad en un primer momento".

### Pautas de tratamiento:

- Acotar de forma clara el espacio y el momento en el que se realizan las actividades.
- Rutina.
- Organizar y estructurar sus actividades mediante claves visuales.

## 4. DIFICULTAD PARA CONCENTRARSE EN UNA TAREA.

Las dificultades de concentración que encontramos en nuestros alumnos pueden ser debidas a múltiples causas. Entre ellas podemos destacar una atención muy dispersa y débil, un reducido número de estímulos que le resultan interesantes y su marcada hiperactividad. Al principio, encontrar actividades que motiven al niño y que llamen su atención se convierte en un verdadero reto para el maestro. A medida que le vamos conociendo y que establecemos una buena relación con el niño nos damos cuenta que ese abanico de actividades se va ampliando poco a poco. Después de un tiempo el niño con X Frágil es muy colaborador y aunque tiene ciertas reticencias a actividades nuevas, muestra una muy buena disposición en las actividades que ya están en su rutina.

Las pautas de tratamiento que proponemos para ayudar a la concentración del niño son:

- Realizar ejercicios previos de integración sensorial que ayuden al niño a estar en disposición de trabajar. Estos ejercicios ya están comentados anteriormente, los más utilizados son: masajes, juegos en los que intervenga la motricidad gruesa (correr, volteretas, corro...), transportar peso (que coja su material de

trabajo y lo traslade a la mesa) y hacerle colocar su mesa y su silla cada vez que va a trabajar. También podemos utilizar la música como medio de relajación siguiendo ritmos sencillos.

- Es importante que un primer momento se limiten los distractores ambientales. El aula tiene que tener los suficientes estímulos para favorecer su aprendizaje pero nunca debe estar sobrecargada, esto dificulta seriamente su concentración en lo que le proponemos. Uno de los problemas más frecuentes con el que nos encontramos con niños con Síndrome X Frágil pequeños, escolarizados en centros de integración, es precisamente que sus aulas están sobrecargadas de estímulos que hacen que el niño tenga que aislarse al no poder integrar toda esa información que le llega del exterior.
- Es esencial partir de estímulos que le resulten atractivos, aunque a nosotros no nos lo parezcan tanto. A partir de ahí podremos ir introduciendo progresivamente estímulos nuevos e ir desechando aquellos que no sean tan eficaces para el tratamiento.
- Las actividades deben ser breves e ir aumentando progresivamente su duración según mejora la capacidad de atención. Claras y sencillas, utilizando en un primer momento una sola clave. Funcionales en la medida de lo posible, utilizando los contextos naturales de aprendizaje siempre que se pueda. Con un principio y un fin claro y delimitado por la propia actividad. Gratificantes, intentando que la propia actividad se convierta en un refuerzo.
- Las actividades deben de estar organizadas en agendas de trabajo, utilizando claves visuales. Establecemos una secuencia de tres actividades, empezamos por una actividad que le guste al niño y le motive, con la intención de crear una disposición positiva hacia el trabajo. La segunda actividad se enmarca dentro de la zona de desarrollo próximo con un nivel de dificultad mayor. La tercera y última es una actividad gratificante, que se utiliza como refuerzo. De esta forma podemos ir introduciendo actividades nuevas, venciendo el rechazo que el niño manifiesta hacia ellas y consiguiendo que sean interesantes para el niño.

- Es muy importante introducir momentos de descanso, en los que permitamos que el niño se levante y realice algún ejercicio diferente.

**Figura 16 - Trabajo en mesa**



## DIFICULTAD PARA CONCENTRARSE EN UNA TAREA

### Se debe a:

- Atención dispersa y débil en un primer momento.
- Reducido número de estímulos que le resultan interesantes.
- Hiperactividad.

### Pautas de tratamiento:

- Ejercicios previos de integración sensorial.
- Limitar los distractores ambientales.
- Partir de estímulos que le resulten atractivos.
- Introducir actividades nuevas entre las actividades conocidas.
- Aumentar progresivamente el tiempo de dedicación a una tarea. (Empezar con períodos muy cortos).
- Momentos de descanso.

Proponemos a continuación una serie de actividades en la misma línea de nuestro trabajo recogidas por Lois Hickman en "El Síndrome X Frágil. Material educativo de la Fundación Nacional del X Frágil de Estados Unidos". (Número 52 de la Colección Rehabilitación del Imsero).

## Actividades para calmar y mantener la concentración

### A) Ambiente (hogar y escuela)

- 1 - Luz solar natural, iluminación de espectro completo, lámparas halógenas.
- 2 - Materiales naturales para vestimenta, muebles, paredes.
- 3 - Alimentos naturales: evite el azúcar refinada, los colorantes y sabores artificiales y los alimentos refinados.
- 4 - Una zona tranquila para calmarlo:
  - Sillas acolchadas (pufs).
  - Toneles y cajas para sentarse y acostarse. El niño deberá ayudar a diseñar su casa (caja), ayudar a pegar materiales texturizados blandos, decidir que cojines se meterán dentro. Utilice esta zona cuando haga falta un sitio tranquilo para serenarse.
  - Mesas con separadores de espacio de trabajo.
- 5 - Aromas naturales: pueden ser calmantes, estimular la atención y ser usados como juegos de correspondencia o de memoria.
- 6 - Tenga en cuenta el efecto de la televisión sobre los niños, especialmente para aquellos que tienden a imitar y repetir. Tenga en cuenta los efectos negativos de la televisión en el desarrollo ocular-visual.
- 7 - Seleccione colores que creen un fondo tranquilo.
- 8 - Fotografías Polaroid de las actividades cotidianas ayudan al niño a sentirse más organizado.
- 9 - Asiento adecuado:
  - Modificaciones
    - Tabla en el respaldo de la silla para presión en la base la columna.
    - Altura correcta para que los pies estén planos en el suelo.
    - Tiras de piel para definir donde se sienta.

- Material no resbaladizo en la superficie del asiento.
  - Alternativas
    - Asiento de bicicleta, tractor o sillas de montar.
    - Pelota terapéutica o barril (sitúe cojines alrededor o en un tubo interior para estabilidad).
- 10 - Periodos de actividad alternativa con periodos de transición sosegantes.
- 11 - No improvise; es importante la secuencia organizada, ayude al niño a aceptar los cambios o desviaciones de la rutina organizada.

#### B) Masaje (Comprensión) (Contacto Sosegante)

- 1 - Golpes lentos en la espalda: golpear suavemente con los dedos, comenzando por los omóplatos y parando en el borde superior de las caderas. Cuando una mano termina el movimiento, comienza la otra. **HAGA ESTO UN MÁXIMO DE TRES MINUTOS.**
  - 2- Haga que el niño se acueste boca arriba, con la cabeza en su regazo:
    - Con los puños de las manos cerrados de modo rítmico y regular.
    - Con los dedos en la base del cráneo; una tracción suave también puede ser calmante.
  - 3- Presión sobre el labio superior.
  - 4 - La mano del niño sobre su propio vientre.
- 5 - Utilice la presión táctil y el contacto físico adecuado al niño.  
Acérquese por un lado o por delante, **NUNCA POR LA ESPALDA DEL NIÑO.**
- 6- Ponga cojines alrededor del niño dentro de un barril tumbado horizontalmente. Mientras esté en el barril, el niño podrá desear:
- Escuchar y sentir música de la grabadora.
  - Leer
  - Jugar con juguetes, puzzles...

(Coloque cojines a ambos lados del barril para estabilizarlo y permitir un suave balanceo).

7- Barril situado verticalmente. El niño puede querer sentarse dentro con un "lecho" encima para amortiguar ruidos exteriores.

8- Juego de perrito caliente (niño yace boca abajo sobre una colchoneta de gomaespuma o un saco de dormir).

- Enrolle estrechamente al niño (la cabeza y las manos deben quedar FUERA), balancéelo suavemente, con una mano en el hombro del niño, la otra en su cadera. Le podrá cantar o tararear con el ritmo del movimiento.

9 - Cojines vibradores: Con las manos, presione los pies, la cara y la cabeza del niño según desee. Algunos disfrutan estando en un "sándwich de cojines".

10 - Frotamiento con cepillo quirúrgico de restregar (técnica desarrollada por Patricia Wilbarger, OTR).

- Frote la espalda, brazos, piernas, manos, pies (evite la cara y el vientre). Después del frotamiento siga con:

- Compresión (las flexiones de brazos contra la pared pueden sustituir la compresión en codos y hombros, y el niño puede presionar hacia abajo en su propia cabeza) ( el niño puede hacer él mismo la mayor parte de éstas acciones).

- Aplique la compresión desde el codo hasta el hombro, desde la muñeca hasta el codo, dedos y pulgar.

- Presione hacia abajo en los hombros, luego la cabeza, 10 veces.

- Saltar en el sitio 10 veces .

11 - Aplique masaje en espalda, piernas, manos, dedos.

12 - Envuélvalo con una venda decorada: piernas, brazos, tronco, incluso la cabeza si el niño lo desea. Utilice buenas técnicas de "primeros auxilios" para evitar cortar la circulación sanguínea.

13 - Con el niño acostado, haga rodar una pelota de terapia o incluso una pelota mediana sobre las superficies grandes del cuerpo. Tenga cuidado de no rodarla sobre la cara y que no esté boca abajo.

### C) Movimiento

1- El movimiento lineal tiene un mayor efecto organizador y de concentración que el ir en círculos. Paradas y partidas súbitas o la incorporación de una actividad cognoscitiva pueden ser utilizadas

para ayudarle a concentrarse y estar alerta. También: la cabeza abajo calma, la cabeza arriba alerta.

- Hacer botar la pelota terapéutica.
- Saltar en un trampolín; barra de gimnasia; respaldo de silla o soportar peso con las manos en la mesa (previene la agitación de las manos y sobre-estimulación).
- Sobre el vientre, colocado sobre la pelota o el barril, balanceo y empujar en el suelo con las manos.

2- Yoga, Tai Chi y ejercicios de respiración profunda.

3- Aeróbic.

4- Trapecio (agarrarse con las manos y estirar los brazos para producir tracción y movimiento).

#### D) Vibración y música.

1 - Cojín vibrador, cepillos de dientes, "tubos tipo zoob", etc.

2 - Escuchar música en la grabadora. (Sea sensible a las preferencias del niño. Generalmente la música sosegante incluye barroco, sonidos de la naturaleza y música metafórica)

3 - Sonidos como "mm", "OO", "oh".

4 - Cantar más que hablar sobre lo que se está haciendo en frases breves y rítmicas.

5 - Se pueden utilizar señales musicales como transiciones de una actividad a otra, lo que ayuda al niño a asimilar auto-dirección.

6 - Música y movimientos rítmicos y uniformes: de pie, de rodillas, sentados; quizá sobre la pelota o el barril.

#### E) Motor oral.

1 - Masticar chicle, pieles de fruta, etc.

2 - Usar pajitas para las bebidas o para flanes, zumo de manzana, etc.

3 - Silbatos, armónicas.

4 - Polos, fruta helada.

5 - Cepillar los dientes y estimulación oral, usando cepillo de dientes normal o eléctrico o estimulador de encías.

6 - Variedad de sabores y texturas: especias, gotas de limón, etc.

## 5. HIPERACTIVIDAD

La hiperactividad en los niños con X Frágil puede deberse a la dificultad de integración de los estímulos que le llegan del exterior, a su atención dispersa y concentración débil, a la falta de sentido de las actividades que realizan entre otras muchas cosas. Es sin duda uno de los problemas más preocupantes por los múltiples efectos que produce y la dificultad en el tratamiento, ya que afecta a todos los ámbitos de la vida del niño.

Hemos mencionado en varios momentos pautas para tratar la hiperactividad refiriéndonos a otros temas, volvemos a insistir sobre lo que nos parece más importante con el fin de dejarlo lo más claro posible.

Es conveniente realizar actividades que impliquen desplazamiento, como hacer que el niño haga recados y tenga que llevar cosas con algo de peso.

El ejercicio físico frecuente en especial las actividades en el agua ayudan mucho a relajar al niño y a calmar su hiperactividad. Los paseos con una funcionalidad clara, no pasear por pasear, sino dar un paseo para realizar alguna actividad que le guste, o para comprar algo por lo que pueda estar interesado.

Juegos y actividades de integración sensorial antes de empezar a trabajar y ejercicios de relajación con música.

Un tema muy polémico que nos gustaría mencionar en el tratamiento de la hiperactividad es el uso de fármacos. Consideramos que no es, por supuesto, el único tratamiento posible. Antes de recurrir a ellos hay que asegurarse que por otros medios no podemos conseguir el efecto que deseamos para el bienestar del niño. Estamos en contra de su utilización indiscriminada aunque somos conscientes de que en algunos casos es absolutamente necesario.

## HIPERACTIVIDAD

### Se debe a:

- Dificultades de integración de los estímulos que le llegan del exterior.
- Atención muy dispersa y concentración débil.
- Falta de sentido de las actividades que realiza.

### Pautas de tratamiento:

- Actividades que impliquen desplazamiento (recados).
- Ejercicio físico frecuente (en especial en el agua).
- Paseos con una funcionalidad clara.
- Juegos motores y actividades de integración sensorial antes de empezar a trabajar.
- Ejercicios de relajación con música.

## 5. MOVIMIENTOS ESTEREOTIPADOS

Los movimientos estereotipados son un rasgo muy característico de nuestros niños. Se deben principalmente a la necesidad que tienen de proporcionarse estímulos propioceptivos. Estos movimientos se dan más a menudo en situaciones que le producen ansiedad, o cuando realiza actividades que carecen de sentido para él.

Hagerman define la propiocepción como: una forma de estímulo sensorial que estimula las articulaciones y músculos del cuerpo; esta información tiene las siguientes finalidades:

- Tiene un efecto calmante, ayuda a centrarse y concentrarse en el estímulo.

- Establece contacto y conciencia del cuerpo.
- Puede crear inhibición dentro del sistema nervioso, de modo que este puede funcionar en un estado más regulado.

Nunca debemos tratar de evitar los movimientos estereotipados de forma directa, a menos que constituyan un peligro físico para el niño. Tenemos que ser conscientes de que esos movimientos ocurren por algo y debemos intentar ir a la causa que los produce y no sólo a la manifestación de dicha causa. Además de la búsqueda de propiocepción, éstos movimientos cumplen una función de descarga de ansiedad que no puede ser reconducida hacia otro sitio, hay que enseñar al niño a controlarla y a sacar beneficio de ella. Podemos incorporar la propiocepción y la integración sensorial a la vida cotidiana creando oportunidades de trabajo para los músculos y las articulaciones. Este trabajo debe ser intenso: llevar objetos pesados, levantar, mover cosas..., y lo podemos combinar con ejercicios de integración sensorial más suaves, como los masajes.

Debemos proporcionar al niño actividades funcionales y motivantes. En la medida en el que niño realice actividades con sentido se irán reduciendo progresivamente los movimientos estereotipados.

## **MOVIMIENTOS ESTEREOTIPADOS**

### **Se debe a:**

- Situaciones que le producen ansiedad.
- Falta de sentido de sus propias acciones.
- Necesidad de estímulos propioceptivos.

### **Pautas de tratamiento:**

- No se deben tratar de forma directa a menos que constituyan un peligro físico.
- Hay que tener en cuenta que a veces cumplen una función de descarga de ansiedad.
- Ofrecer al niño actividades funcionales y motivantes.
- Actividades de integración sensorial.

## 7. RECHAZO SISTEMÁTICO A ESTÍMULOS NUEVOS

El rechazo a estímulos nuevos se produce por la dificultad que tiene el niño para anticipar lo que va a ocurrir, la falta de comprensión de la actividad hasta que no la experimenta, el bajo nivel de frustración que tienen los niños pequeños con X Frágil y el apego a actividades dentro de una rutina ya conocida.

Para evitar ese rechazo previo es muy importante anticipar de forma gráfica el estímulo o actividad nueva mediante la agenda, introduciéndolas de forma gradual en estructuras ya conocidas.

Debemos saber el nivel de desarrollo en el que se encuentra el niño y nunca presentar actividades cuyo nivel de dificultad le sobrepase de tal forma que le provoque un alto nivel de frustración. Es importante insistir en que el niño realice los primeros pasos de la actividad nueva que le presentamos, aunque en un principio lo rechace, tenemos que tener una actitud muy firme pero comprensiva hacia el malestar que puede estar sufriendo el niño. Insistimos en que el hecho de que el niño rechace en un primer momento una actividad no significa que luego no le vaya a gustar.

### RECHAZO SISTEMÁTICO ANTE ESTÍMULOS NUEVOS

#### Se debe a:

- Dificultad para anticipar lo que va a ocurrir.
- Falta de comprensión de la actividad hasta que no se experimenta.
- Bajo nivel de frustración.
- Apego a las actividades dentro de una rutina conocida.

#### Pautas de tratamiento:

- Anticipar de forma gráfica el estímulo o actividad nueva.
- Si es posible, introducir las actividades nuevas dentro de una estructura ya conocida.
- No presentarle actividades que tengan un nivel de dificultad mayor de lo que el niño puede superar.
- Insistir en que realice los primeros pasos de la actividad (actitud cariñosa pero firme).

## 8. EL TRATAMIENTO DE LA COMUNICACIÓN.

Es necesario hablar, en primer lugar, de una serie de principios generales que rigen lo que debe ser el eje de nuestra intervención: el Tratamiento de la Comunicación, pues antes de plantearnos la rehabilitación del lenguaje o del habla, debemos ser conscientes de que la actividad lingüística del individuo sólo tiene sentido si satisface la necesidad de comunicación del ser humano.

El Tratamiento de la Comunicación es, pues, el punto de partida imprescindible de cualquier programa de intervención que pretendemos sea efectivo. Antes de adentrarnos en pautas de tratamiento específicas, debemos tener presente que **en la base de nuestra intervención siempre deberá estar la necesidad de fomentar la intención comunicativa**. Así, debemos estar atentos a las señales o intentos comunicativos que realice el niño, no dejarlos pasar y utilizarlos como punto de partida para la construcción de un intercambio comunicativo.

Es fundamental que el niño se sienta inclinado a comunicar sus deseos y necesidades, independientemente de la capacidad verbal que posea. Las conductas de aislamiento, si existen, pueden reducirse proporcionando al niño:

- \* un ambiente estructurado y predecible;
- \* oportunidades de interacciones placenteras (mediante actividades que se sepan del agrado del niño);
- \* respondiendo prontamente a sus señales comunicativas, sea cual fuere el medio que utilice;
- \* solución a sus problemas.

**Figura 17**



## 8.1 - EL TRATAMIENTO DEL HABLA Y EL LENGUAJE

En cuanto al tratamiento específico del lenguaje y el habla, de nuevo tenemos que plantearnos la intervención de una forma integradora y multidisciplinar.

**Integradora**, porque debemos ser conscientes de las necesidades del individuo en su totalidad y no limitarnos a la rehabilitación de la "zona oral".

**Multidisciplinar**, porque sólo será efectivo un plan de tratamiento que integre las aportaciones de las diversas disciplinas involucradas en el tratamiento. Esto se hace especialmente patente en lo que respecta a la integración sensorial, por lo cual la intervención conjunta de logopedas y terapeutas ocupacionales puede resultar muy eficaz para estos niños. Como mínimo, deben incorporarse técnicas y conceptos de unas disciplinas en otras, aunque el niño reciba intervención directa de sólo uno de estos profesionales.

Tanto en casa, como en el aula o en una sesión de logopedia, como norma general, el adulto deberá:

- Utilizar un lenguaje conciso y claro.
- Limitar o controlar la estimulación ambiental.
- Valerse de apoyos gráficos (pictogramas, fotos, etc.) para estructurar y planificar las actividades.
- Presentar primero las actividades de forma global y luego secuenciarlas.

Los niños con X Frágil pueden presentar retraso en la aparición del habla, y dificultades de diversa consideración en su desarrollo (algunos dicen sus primeras palabras cumplidos los tres años). Dicho retraso puede deberse a las otitis medias crónicas de las que muchos de ellos padecen; a una posible dispraxia verbal o al retraso en el desarrollo cognitivo. Se prolonga a lo largo de la infancia y generalmente, se corresponde con el nivel de desarrollo en otras áreas (Saunders, 2000).

Estas dificultades están relacionadas o, por lo menos, se ven influidas más directamente por sus dificultades **de planificación del movimiento voluntario y de integración sensorial**, además de sus dificultades de atención y de su desarrollo cognitivo.

Sin embargo, son niños que presentan una serie de habilidades que les ayudarán a paliar sus dificultades; así pues, a su favor tendrán su disposición al trabajo, su buena voluntad y tesón, su gran sentido del humor y su capacidad de imitación inmediata. Es especialmente importante potenciar su clara capacidad de imitación verbal brindándoles oportunidades de compartir espacios y tiempos dirigidos con otros niños, incluso de nivel de desarrollo más avanzado.

## 8.2 - ALTERACIONES EN LOS DIVERSOS COMPONENTES LINGÜÍSTICOS

Nuestros niños pueden presentar alteraciones en aspectos diferentes del habla y el lenguaje. Vamos a ir viéndolos desglosadamente y a la vez iremos proponiendo pautas de trabajo para cada área.

### 8.2.1 - COMPONENTE FONÉTICO-FONOLÓGICO

- Dificultades para planificar la secuencia de sonidos para formar palabras (dispraxia verbal).

**Uno de los retos más importantes a los que se enfrentan cuando rompen a hablar es el de planificar la secuencia de sonidos para formar palabras y frases (control oro-motor voluntario).**

Esta dificultad se hace más evidente cuando tienen que emitir palabras multisilábicas con consonantes diferentes en cada sílaba. De hecho, no presentan especiales dificultades para repetir sonidos o sílabas aisladas; el problema se manifiesta sobre todo cuando deben repetir (o decir) secuencias de sílabas diferentes (que es en lo que consiste el lenguaje).

La correcta sucesión de los sonidos en las palabras pueden marcarse de forma gestual, con los llamados gestos de recuerdo o "gestos de apoyo a la pronunciación", que consisten en asociar un determinado gesto a cada consonante. Están pensados para ser usados por parte del adulto, quien de ese modo proporcionará al niño no sólo el modelo auditivo, sino también una ayuda visual, siempre asociada a él. Hay niños que los empiezan a repetir como forma de auto-ayudarse a pronunciar correctamente, pero en general una vez adquirido el patrón fonológico, los abandonan.

También se puede marcar la secuencia fonética 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 (una pegatina, por ejemplo) haciendo que vaya señalando cada signo a medida que emite las sílabas.

Dados sus problemas de atención e integración sensorial, es conveniente incluir en las sesiones ejercicios que los ayuden a centrar su atención y a "relajarse":

- \* transportar objetos de relativo peso;
- \* sesiones de masaje con presión sostenida (unida a alguna canción);
- \* búsqueda de objetos escondidos en cajones llenos de garbanzos, en los que el niño se vea en la necesidad de "escarbar";
- \* juegos con plastilina;
- \* ejercicios de soplo (con los que estamos favoreciendo no sólo el reforzamiento de la musculatura respiratoria, sino su mejor coordinación).

Dado que son buenos aprendices visuales, se les debe presentar la información de forma visual o gestual, además de verbalmente, permitiéndoles que utilicen todos estos medios para iniciar, mantener y recuperar sus interacciones (aproximación multisensorial a la comunicación).

Dada su buena capacidad de imitación, les son muy útiles las tareas de ritmo e imitación de movimientos con todo el cuerpo, acompañándolos de sílabas o palabras; además se considera que de esta forma se involucran distintas áreas cerebrales, propiciándose así el aprendizaje.

- Dificultades morfofisiológicas para la correcta pronunciación de los sonidos

### **Les resulta difícil pronunciar con claridad.**

A menudo presentan problemas en la movilidad y tonicidad de los músculos oro-faciales, y pueden manifestar marcada hipo o hipersensibilidad en ese área, debido a la escasa, y a veces inadecuada, información sensorial que recibe la zona oral. Ello explica la intolerancia a determinados alimentos y texturas, y la pérdida de saliva por no tragársela cuando se les acumula en la boca. La hipotonía de los músculos del tronco puede estar causando la poca flexibilidad y movilidad de los músculos de la cara y boca y de la mandíbula.

Todo esto trae consigo la omisión, distorsión y sustitución de consonantes y vocales en su habla. Parecen ser procesos de simplificación, más que de alteración en la pronunciación; es decir, siguen los patrones normales de evolución del desarrollo fonético.

Específicamente, resultan útiles los ejercicios de labios y lengua, enmarcados siempre que sea posible, en contextos de juego (hacer pedorretas, soplar pompas de jabón, imitación de expresiones faciales exageradas, masajes con canciones, etc.).

La excesiva sensibilidad en la zona debe ser vencida poco a poco. El uso de sus propias manos para tocarse la cara y el interior de la boca les ayuda a tolerar el que otros lo hagan.

La hipotonía e hiposensibilidad son susceptibles de mejora mediante ejercicios "tonificantes" del tipo contracción-relajación o masajes con cepillos de dientes o específicos.

## ASPECTO FONÉTICO-FONOLÓGICO

### Objetivo:

- Planificar la secuencia de sonidos para formar palabras y frases. (Control motor voluntario).
- Mayor dificultad en palabras con consonantes diferentes.
- Pronunciar con claridad.
- Aumentar la movilidad y tonicidad de músculos oro-faciales.
- Tolerar estimulación táctil.
- Aparecen procesos de simplificación: omisión, distorsión y sustitución de consonantes y vocales

### Estrategias.

- Marcar la secuencia con:
  - "gestos de recuerdo".
  - signos gráficos.
- Incorporar ejercicios de Integración Sensorial, p.e. pesos, plastilina, masajes, soplo ....
- Realizar tareas de ritmo e imitación de movimientos corporales, unidos a sílabas o palabras.
- Ejercicios de labio y lengua, p.e. pompas, masajes, imitación caras, en contexto de juego y divertidos.
- Ejercicios de discriminación fonética.
- Actividades de Integración Sensorial

## 8.2.2 - COMPONENTE MORFO-SINTÁCTICO

- Dificultad para secuenciar los elementos de una frase: problemas para formular y organizar el lenguaje expresivo.

Si el niño ya construye frases de más de una palabra, se le puede ayudar a emitir la secuencia completa y correctamente constituida a una velocidad adecuada haciendo "trenes gráficos de palabras", ordenando tarjetas (una por palabra) de izquierda a derecha. Es una forma, además, de reforzar estructuras sintácticas básicas.

### ASPECTO MORFO-SINTÁCTICO

#### Objetivo:

- Formular y organizar el lenguaje expresivo.
- Reforzar estructuras sintácticas básicas.

#### Estrategias.

- Apoyos gráficos: trenes de palabras ....
- Ejercicios de secuenciación temporal de actividades cotidianas con tarjetas.
- Técnicas de sustitución sintáctica.

### 8.2.3 - COMPONENTE LÉXICO-SEMÁNTICO

- Dificultad para entender y manejar conceptos abstractos.

Está relacionada con el desarrollo cognitivo del individuo, y además depende del desarrollo de los demás componentes lingüísticos. Los niños con X Frágil presentan un relativo buen desarrollo del vocabulario receptivo y expresivo (a nivel de una palabra); sin embargo, al aumentar la complejidad y la abstracción de las estructuras lingüísticas es cuando aparecen las mayores dificultades para el razonamiento abstracto. Por ejemplo, un niño de nueve años puede estar en un estadio de desarrollo acorde a su edad en cuanto al vocabulario expresivo se refiere, pero presentar en cambio serias dificultades con construcciones en voz pasiva, o con los conceptos comparativos y temporales (Wilson *et al.* 1994).

El vocabulario receptivo puede llegar a ser mucho mayor que el expresivo; en general, la comprensión verbal está menos alterada que la capacidad expresiva, aunque presente retrasos y dificultades, sobre todo cuando no se apoya en medios gráficos.

La comprensión no suele presentar alteraciones tan profundas como la expresión, dado que, como hemos visto, el problema se centra más bien en la programación lingüística, más que en el procesamiento de la información. Sin embargo, tienen dificultades de memoria auditiva para retener órdenes complejas (en longitud y estructura). No debemos olvidar que su sistema de aprendizaje preferente es el visual y que procesan mejor la información de forma global.

Al plantear el tratamiento, es necesario trabajar desde que son muy pequeños la construcción de conceptos (con tareas de categorización y organización de material), y las descripciones de similitudes y diferencias. En momentos posteriores habrá que potenciar sus capacidades de inferir información, de solucionar problemas y de predicción de resultados.

Para potenciar la memoria auditiva pueden resultar útiles la incorporación de actividades con música, seguimiento de patrones rítmicos y de movimiento. Es importante que los interlocutores moderen y

adapten el uso de las órdenes verbales y las apoyen en medios visuales y/o gestuales o proporcionen a los niños estrategias para recordar los diversos pasos de la actividad que deben realizar.

### ASPECTO LEXICO-SEMÁNTICO

#### Objetivo:

- Mejorar la comprensión y el manejo de conceptos abstractos.
- Incrementar el vocabulario receptivo con el desarrollo cognitivo y de otros aspectos lingüísticos del individuo.

#### Estrategias.

- Ejercicios de denominación de objetos, acciones y personas de su entorno.
- Ejercicios de categorización y clasificación, para fomentar construcción de conceptos.

#### 8.2.4 - COMPONENTE PROSÓDICO

- Dificultad para hablar a una velocidad adecuada y a un ritmo regular.

La excesiva velocidad, el ritmo desigual y/o entrecortado característicos se debe también a la dificultad del control del movimiento voluntario. Es útil hablarles de forma pausada y lenta e invitarles a hacer lo mismo acompañando sus palabras a pasos, palmadas, movimiento de fichas, escritura en la pizarra, etc.

Otras veces, sin embargo, sus respuestas impulsivas y hechas por asociación inmediata más que como fruto de la reflexión pueden deberse a situaciones de ansiedad. Si se les dan pautas de formulación y reflexión, su nivel de intervenciones acertadas puede elevarse considerablemente.

#### 8.2.5. - COMPONENTE PRAGMÁTICO

- Dificultades para mantener el tema de conversación;
- Comentarios tangenciales;
- Tópicos recurrentes y obsesivos (perseverancia verbal).
- Discurso desordenado.
- Contacto visual escaso.

La perseverancia verbal en muchos componentes es muy frecuente y puede ser manifestación de dificultades de distinto origen: puede ser desorganización verbal generalizada, morfosintaxis deficitaria, dificultad de recuperación léxica, hiperexcitación del sistema sensorial; estrategia para mantener la atención del interlocutor mientras se elabora una respuesta; o dificultad para inhibir conductas repetitivas.

Para ayudar a reducir la perseverancia habrá que dilucidar cuál es el origen de la misma en cada niño en particular: según los casos, puede resultar útil aplicar técnicas de relajación, dar modelos verbales

correctos; dar tiempo adicional para que el niño organice la información, etc.

Para fomentar el uso adecuado del lenguaje en conversaciones son muy útiles los ejercicios de juego de roles, la toma o distribución de turnos en actividades y/o juegos; videos, o la explicitación de la información que ya posee el oyente. Sin embargo, debemos tener en cuenta siempre que las personas con X Frágil aprenden por imitación, con lo cual, las situaciones que se puedan dar en contextos naturales son igualmente susceptibles de convertirse en momentos privilegiados de aprendizaje.

Mantener la mirada durante una conversación o cuando se le pide que lo haga puede resultar de gran dificultad para muchas personas con X Frágil. La adecuación de gestos y mirada a los contextos conversacionales es probablemente uno de los aspectos que les supone mayores dificultades (Brun Gasca *et al.* 2001). Hay que valorar en cada caso si realmente es crucial trabajar en ese área directamente o si por el contrario, es preferible dar prioridad a otras habilidades sociales. Con frecuencia, el contacto visual mejora a medida que aumenta el trato con las personas involucradas.

## ASPECTO PRAGMÁTICO

### Objetivo:

- Uso adecuado de la toma de turnos en conversaciones.
- Flexibilidad en los temas.
- Orden del discurso.
- La tendencia a la perseveración podría estar relacionada con un estado de hiperexcitación sensorial, entre otras hipótesis.

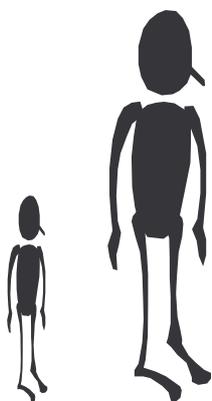
### Estrategias.

- Ejercicio de toma de turnos en juego, actividades en el aula, rutinas de la vida cotidiana, etc.
- Ejercicios de identificación y comprensión de intención comunicativa hablante/oyente en textos, puestas en escena, juego de roles, etc.
- Tonificación y estabilización del sistema sensorial.

### 8.3 - SISTEMAS ALTERNATIVOS DE COMUNICACIÓN

No se deben descartar sistemas comunicativos alternativos al habla. La concepción de "comunicación total" es perfectamente válida para esta población, pues se utilizan otros canales, como el visual o el motor, a parte del auditivo-verbal, para potenciar la capacidad comunicativa del individuo. Su utilidad es patente, tanto para "aumentar" la capacidad de comunicación, mientras el código verbal no esté al alcance del niño, como para "sustituir" a ese código, si es imposible acceder a él. Todo ser humano tiene derecho a comunicarse.

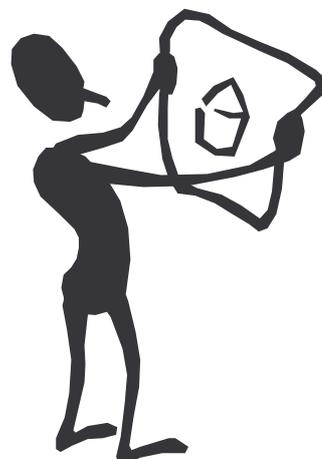
Y PARA TERMINAR .....



La responsabilidad del éxito de un acto comunicativo no puede recaer sobre el interlocutor con mayores dificultades ....

En nuestras manos está, pues, el facilitar la fluidez en el intercambio de esos mensajes comunicativos.

Y si es con sistemas alternativos, también.



## 9 - PUNTOS FUERTES

Para realizar un buen tratamiento tenemos que basarnos en las habilidades que nuestros niños tienen preservadas o en las que muestran un buen nivel de desarrollo. Partir de sus puntos fuertes nos parece una garantía de éxito para el aprendizaje.

Nuestros alumnos son unos estupendos aprendices visuales, tienen una especial capacidad para retener e integrar la información visual. Esta información permanece en el espacio y en el tiempo, mientras que la información puramente verbal-auditiva se desvanece en el momento de producirse. Por este motivo se les presenta la información de forma gráfica: fotos, dibujos o pictogramas, recogidos en las agendas ya mencionadas. Estas agendas se pueden utilizar en el colegio, en casa, en una sesión de terapia individual...en cualquier momento de la vida del niño.

Otro de sus puntos fuertes es su habilidad de imitación. Tienen muy buena capacidad para imitar, y esto se convierte en un instrumento fundamental para el aprendizaje, tanto a nivel motor, gestual, verbal como a nivel social. Aunque en muchos casos nuestros niños necesitan una enseñanza muy individualizada, siempre que no se produzcan problemas graves de conducta, se benefician mucho de compartir actividades con otros niños en situaciones normalizadas, ya sean escolares o de ocio. Estas actividades deben ser absolutamente programadas, al menos en un principio, y deben llevarse a cabo bajo la supervisión de un adulto experto, que ponga en manos del niño las herramientas necesarias para que la actividad sea un éxito. Deben hacerse también de forma gradual, aumentando progresivamente el tiempo según el niño lo vaya demandando.

Es importante también preparar al grupo de niños que van a acoger a nuestro alumno. No pasa nada porque estos niños sepan que hay niños diferentes, que pueden comportarse de manera distinta en algunos momentos, pero de los que también se puede aprender mucho y en cuya compañía se puede disfrutar. Educar a los niños en la diversidad, no es sólo una frase hecha que acuña la LOGSE, es también una realidad que debemos ir construyendo poco a poco y la mejor herencia que podemos dejar a nuestros pequeños.

Por último no podemos dejar de comentar que nuestros niños cuentan con un gran sentido del humor, que les sirve para relacionarse con sus compañeros y adultos y que son especialmente hábiles en utilizarlo de manera precisa en contextos adecuados. Son niños tremendamente afectivos, consiguen establecer relaciones sólidas con las personas que están "a su lado" y también consiguen que se les quiera de una manera muy especial.

## 10 - EL APRENDIZAJE DE LA LECTURA Y LA ESCRITURA

Cuando el desarrollo y la madurez del niño nos permiten plantearnos enseñarle a leer, existen una serie de aproximaciones a este aprendizaje que han resultado especialmente fructíferas para algunos niños con X Frágil.

Así pues, dado que para muchos el método de lectura fonético es particularmente difícil, parece más conveniente utilizar un método de lectura global, adaptado a las necesidades e intereses particulares de cada niño.

Las palabras concretas con las que cada niño empezará a leer deberían ser elegidas en función de sus intereses (puede ser su propio nombre, el de sus compañeros, los miembros de su familia o sus alimentos o juguetes preferidos). Una vez adquirido un determinado número de palabras (sustantivos), en torno a la veintena pero variable de niño a niño, se podrán ir introduciendo palabras que a su vez impliquen que el niño deba hacer algo, del tipo "dame", "coge", "trae" y paulatinamente ir las combinando con los sustantivos que ya conoce. Sólo en un momento posterior será cuando introduzcamos la enseñanza de cada una de las consonantes y vocales unidas en sílabas directas, inversas o trabadas. Lo fundamental es que siempre esté presente la funcionalidad y la eficacia (para el niño) de lo que se está haciendo y aprendiendo: leer es divertido y sirve para descifrar mensajes, para saber lo que ocurre en una lámina o lo que dice su personaje favorito.

En cuanto a la metodología concreta, las posibilidades son innumerables. Cada maestro o terapeuta podrá aquí experimentar y poner a prueba diversas actividades e ir adoptando algunas y desechando otras, en

función de los resultados y de los progresos que vaya haciendo el niño. Se pueden hacer lotos de fotos y palabras; conjuntos de fotos con su palabra correspondiente escrita por detrás, de modo que el niño pueda comprobar la corrección de su lectura, entre otros.

Las características de la personalidad de estos niños, es que hemos ido viendo en otras partes de este trabajo, han de ser tenidas en cuenta también en el proceso de aprendizaje de la lectura: hemos comprobado que a menudo fijan su atención y la vista durante poquísimos tiempo sobre el material que deben leer, pero que sin embargo, les es suficiente para "memorizar" la palabra. Muchas veces pasa que el niño sólo con echar un rapidísimo vistazo a la tarjeta, dice correctamente lo que en ella está escrito.

También es posible que el niño, por cansancio o dificultad para mantener la atención durante un determinado periodo de tiempo, tienda a decir lo primero que se le ocurre sin leer realmente, casi sólo por complacer a su maestro. En estos casos, a parte de instar al niño a que reflexione sobre sus respuesta, habrá que prever pequeños descansos durante los periodos de trabajo.

En lo que respecta a la escritura, se debe tener presente que los niños con X Frágil a menudo presentan dificultades de motricidad fina variable consideración, lo cual hará que muchas veces aprendan a escribir más tarde y con mayor dificultad que a leer. Como en otros ámbitos, es conveniente proporcionarles paralelamente medios alternativos, que pueden ir desde el uso del procesador de textos hasta la utilización de tampones para deletrear, la adecuación de fichas y material de aula para que estos alumnos puedan dar sus respuestas de forma gráficamente más simples (por ejemplo, marcando respuestas correctas ya escritas), hasta brindarles la oportunidad de contestar oralmente las preguntas del maestro.

## CAPITULO 3

### OCIO EN PERSONAS CON SÍNDROME X FRÁGIL.

#### 1. Ocio, un derecho y un deber.

Referirnos al ocio como un derecho es algo tan evidente que a las personas sin discapacidad nos puede resultar hasta gracioso abordar este tema. Y digo gracioso porque no apporto nada nuevo haciendo tal afirmación; un derecho asumido y respetado, del que todos, sin lugar a dudas, disfrutamos y del que puedo exponer citas de diferentes profesionales que, como poco, nos deben hacer reflexionar:

*"el ocio es un factor muy determinante para valorar la calidad de vida de las personas"*

*"el ocio en el tiempo libre es un ámbito tan importante para el ser humano como el trabajo"*

Puede que, además de reflexionar, nos lleguemos a sentir molestos si pensamos en el ritmo de vida al que estamos sometidos. Sin ninguna duda, todos deseáramos más horas libres en nuestro día laboral y, por supuesto, menos días laborables (con el mismo sueldo, se entiende) para dar más compañía a los nuestros en el valioso tiempo libre o para dar rienda suelta a nuestra imaginación y creatividad, y satisfacer así otros aspectos importantes de nuestra persona.

Lo cierto es que a pesar de su reconocimiento, hasta ahora el derecho al ocio nunca había sido una prioridad, ni para la sociedad en general ni, mucho menos, para las personas con discapacidad.

Las asociaciones de padres han ido sensibilizando al resto de la sociedad para que la población con discapacidad pudiera conquistar derechos humanos básicos, como educación, sanidad, trabajo, etc. y aún, en estos aspectos todavía queda mucho por hacer.

Pero parece ser que el nuevo reto, a medida que se van consiguiendo éstos derechos esenciales, es mejorar en lo posible la calidad de vida de

las personas con discapacidad. "El derecho al ocio" es un factor determinante en esta nueva situación, sobre todo cuando existe una estrecha relación entre la calidad del ocio de una persona y su calidad de vida.

Se ha abierto una nueva sensibilidad para abordar el ocio y el ejemplo más claro es este capítulo, dentro de un libro que pretende exponer diferentes puntos de vista (familiar, terapéutico, etc.) de las personas con X Frágil con la intención que sus contenidos ayuden a mejorar la calidad de vida.

### 1.1 ¿Qué es ocio?

Realmente es una definición bien sencilla: "ocio es todo aquello que hacemos en nuestro tiempo libre". Pero a pesar de su sencillez es necesario definir bien el marco al que nos referimos y también darnos cuenta de las características tan importantes que conlleva realizar actividades ociosas (elevadas a la categoría de derecho) y el por qué existe una relación directa de éstas actividades y la calidad de vida.

Cuando me refiero al tiempo libre quiero decir, simplemente, lo que su propio nombre indica "tiempo - libre", así de sencillo. Es decir, aquel tiempo físico en el que no tenemos ninguna clase de obligación (ni tareas domésticas, ni encargos, ni tareas pendientes, etc.). El tiempo libre es el marco donde se desarrolla el ocio. Todas las actividades que hagamos dentro de este espacio de tiempo es ocio.

Las actividades de ocio tienen que ser de carácter voluntario y forman parte de nuestra propia identidad como persona porque están orientadas siempre hacia nuestros intereses e iniciativas. Éstas actividades, por ser de ocio, van encaminadas hacia el disfrute, descanso y desarrollo personal.

..... *cuando hablamos de ocio.....*

- Cuando hablamos de ocio también queremos decir libertad de elección. Hablamos de ese espacio físico que llenaremos con aquellas actividades que elijamos. Nuestra capacidad para elegir actividades estará en función de nuestras experiencias. Una persona, independientemente de su discapacidad, con poca experiencia en actividades de ocio, tendrá menos posibilidades de elegir con qué disfrutar de su tiempo libre que aquellas personas con mayor experiencia en actividades.

- Cuando hablamos de ocio nos referimos a actividades que tienen un fin en si mismas y la persona que las realiza no busca otra cosa que experiencias placenteras con las que disfrutar, descanso o desarrollo personal gratificante.

- En definitiva, cuando hablamos de ocio nos referimos al derecho a tener un espacio donde poder desarrollar aquellas actividades elegidas por nosotros mismos que nos hagan disfrutar y sentirnos realizados como personas. Nos referimos al derecho a tener un espacio donde realizar actividades saludables y gratificantes para nuestro cuerpo y/o espíritu, que son preventivas de enfermedades físicas y mentales; y nos referimos al derecho a tener un espacio para compartirlo con las personas que hemos elegido.

## 1.2 Principales dificultades para desarrollar actividades de ocio con personas con X Frágil.

- Excesiva protección por parte de padres y tutores.

La actitud de protección por parte de los padres hacia los miembros de su familia es una respuesta biológica, coherente y natural. Pero a veces esta actitud protectora de los padres puede llegar a ser excesiva dificultando la autonomía, iniciativa y experiencias de sus hijos. A las personas

discapacitadas, que poseen menos recursos y capacidades, esta actitud de excesiva protección acentúa sus dificultades para tener mayor iniciativa y experiencias repercutiendo negativamente en el desarrollo de su ocio.

Ante esta actitud tenemos que entender que las personas con SXF son miembros activos de su comunidad y hay que facilitar el desarrollo de su capacidad para relacionarse con ésta, en la medida de sus posibilidades. En este sentido tanto profesionales como padres tenemos nuestra parte de responsabilidad.

- Los profesionales. Deben ser lo suficientemente sensibles para entender que el ocio es un aspecto muy importante del ser humano y un factor determinante en la calidad de vida de una persona. Esta concepción por parte del profesional le lleva a plantearse una intervención global que abarque todas las áreas de desarrollo de la persona. Por lo tanto debe ser capaz de orientar y ofrecer alternativas sobre el desarrollo de actividades de ocio a familias y tutores de personas con SXF.
- Padres y tutores. Deben concebir a la persona con SXF como miembro activo de su comunidad y con derecho a disfrutar, en un plano de igualdad, de todos los servicios de la misma.
- Por lo tanto deben exigir de la comunidad:
  - a) Respeto a las dificultades y necesidades de las personas con SXF.
  - b) Apoyos que se ajusten a las posibilidades de las personas con SXF y permitan el disfrute de los servicios.
  - c) Oferta de servicios de calidad a partir de las diferentes necesidades que puedan existir en los miembros de la comunidad.

- Límites en la capacidad de autodeterminación.

Carmen Brun i Gasca, en su trabajo "Características psicológicas del SXF. Propuestas generales cara a la intervención", señala entre las características de conducta más habituales: "*la angustia ante situaciones nuevas o con elementos nuevos*" y "*la timidez extrema*".

En el trabajo realizado por Concepción Gómez-Ferrer, M<sup>a</sup> José Ruiz y Fuensanta Robles sobre psicopatología del SXF, nos comentan "*la intensa terquedad sin razonamiento*" haciendo alusión de los síntomas de rasgos autistas en el síndrome.

Todas estas características inciden directamente en la persona retrayendo su iniciativa para tener nuevas experiencias e integrarse en nuevos contextos. Por esta razón sus actividades de ocio, por lo general, se caracterizan por ser repetitivas y por la pobreza de su variabilidad. Esto limita su capacidad de autodeterminación al reducir la posibilidad de elección de las actividades para desarrollar su ocio.

Los padres de una persona con SXF, sobre todo si el hijo es pequeño, suelen coincidir en la descripción de sus actividades de ocio:  
" ve la tele y juega con el ordenador y la video-consola"  
" le gusta hacer encajes .... por él estaría todo el tiempo haciendo puzzles."

Normalmente son actividades repetitivas. Si los niños tienen la suficiente capacidad para tomar decisiones, a la pregunta "¿qué quieres hacer?" siempre responderán con la misma actividad o el conjunto de actividades, que, en función de su experiencia, es muy reducido.

Si como norma general consideramos el ocio como un derecho fundamental de todas las personas, para todos aquellos que formamos parte del contexto de las personas con SXF se convierte en un deber. Es nuestra obligación fomentárselo y enriquecérselo, porque las dificultades

que presenta la población con SXF para integrarse en nuevas actividades, están limitando de forma decisiva su capacidad de autodeterminación.

Para facilitar la integración en nuevas actividades y fomentar la capacidad de autodeterminación hay unos principios básicos:

- a) Partir de habilidades, gustos e intereses de la persona con SXF.
- b) Respetar las características del síndrome y de la persona, trabajando en función de sus necesidades y capacidades, utilizando una metodología adecuada. En este mismo libro, el artículo de Gema López es muy útil y práctico para entender la metodología que ofrece mejor respuesta a las necesidades de las personas con SXF. También en la parte práctica de éste artículo expondremos material gráfico y algunos recursos metodológicos.
- c) Tener conciencia de nuestra responsabilidad y deberes: todos aquellos que formamos parte de la vida de las personas con SXF tenemos que facilitarles el derecho a un ocio de calidad.

¿Son una actividad de ocio los servicios de respiro? Profesionalización de los servicios.

Los servicios de respiro, en un principio, deben cumplir con el objetivo al que están destinados. Es decir, ofrecer un tiempo muy merecido y valioso a la familia de la persona con SXF, para que puedan descansar u ocuparlo en otras actividades mientras su hijo/a está atendido. Pero la calidad de los servicios de respiro esta en función del carácter de sus responsables.

Cuando todo funciona a través de voluntarios, e incluso los responsables tienen ese carácter, será dudosa la calidad del servicio que puedan ofrecer. No pretendo criticar al voluntariado, todo lo contrario, porque al voluntario no se le puede exigir nada respecto al reciclaje en su formación, ni, por supuesto, a la disponibilidad que nosotros reclamamos.

El voluntario bastante hace con ofrecerse y garantizarnos un mínimo de compromiso. No hay derecho, por parte de asociaciones e instituciones, a cargarles con la responsabilidad y la calidad de un servicio.

Cuando los responsables de los servicios de respiro son profesionales (trabajan con contrato) garantizamos la seriedad y la calidad de los servicios. Estos profesionales han recibido la formación necesaria y tienen la suficiente sensibilidad para establecer el marco adecuado donde poder desarrollar actividades de ocio. Normalmente los profesionales suelen ser los máximos responsables de la actividad y tienen bajo su coordinación a un equipo de monitores donde, por lo general, la mayoría son voluntarios que pueden recibir o no algún tipo de compensación económica.

Pero con la profesionalización, aunque solo sea del coordinador general, hemos ganado calidad y quedará patente en aspectos tan importantes de sus funciones como:

- Garantizar la metodología adecuada para trabajar en función de las necesidades de la población con discapacidad.
- Intentar establecer la ratio adecuada monitor-niños para asegurar el buen funcionamiento del servicio.
- Ser sensibles a aspectos individuales de la persona que disfrutan del servicio (gustos, intereses, etc.) para ser recogidas en la programación de actividades. Aprovechar, también, sus competencias para facilitar su integración en nuevas experiencias y aumentar el abanico de posibilidades en las actividades a desarrollar dentro del tiempo de ocio de respiro.
- Ajustar las actividades propuestas a la demanda del grupo.

Pero lo mas importante es tener en cuenta la voluntariedad, por parte de la persona con discapacidad, para participar en este tipo de

servicios. Es contradictorio y absurdo que, en su tiempo libre, se le obligue a participar en actividades de ocio.

## 2. Aspectos metodológicos

Voy a exponer una serie de actividades que pueden desarrollar las personas con SXF en su tiempo libre con la intención que sirvan de ayuda y aporten ideas a padres y profesionales.

Pero antes de entrar en materia y comenzar a describir actividades es necesario que tengamos presente una serie de circunstancias que son importantes para garantizar, en lo posible, el éxito en la experiencia. Éstas circunstancias nacen de las necesidades que las personas con SXF demandan por las características de su propio síndrome y es imprescindible hacer referencias a ellas:

- Para desarrollar actividades de ocio es importante partir siempre de los gustos, intereses y prioridades de la persona con SXF, pero como afirma Carmen Brun i Gasca "a menudo muestran angustia ante situaciones nuevas o con elementos desconocidos" lo que implica un sentimiento de inseguridad ante nuevas experiencias. Por esta razón el abanico de las actividades de ocio en personas con SXF tiende a ser muy pobre por su escasa variabilidad. Por lo general sus actividades de ocio se caracterizan por ser muy repetitivas y de larga duración (jugar durante mucho tiempo al ordenador, demandar puzzles con reiteración).

- Ante esta situación además de partir de sus gustos también es necesario que hagamos un esfuerzo en proponerle, e intentar involucrarle (esto ya es mas difícil), en nuevas actividades aunque al principio resulte costoso y complicado. Una vez que haya probado nuevas experiencias, si son de su gusto, las demandará y poco a poco iremos abriendo el abanico de posibilidades para que la persona con SXF puede llenar su tiempo.

Es bueno en este sentido que exista un ambiente estimulador alrededor de la persona con SXF, pero no es buena la sobre-

estimulación, que puede provocar un retraimiento mayor. Es preciso que las nuevas experiencias se propongan, con la metodología adecuada, poco a poco, incluso de una en una si es necesario. Hasta que la persona con SXF no se integre perfectamente en una actividad propuesta, no hay que ofrecerle otra diferente, para facilitarle, con el éxito de sus experiencias, la adquisición de seguridad. Por ejemplo, si vamos al parque a intentar que aprenda y sienta gusto volando cometas, cuando llegemos a casa no debemos proponerle otra actividad nueva, como por ejemplo jugar al dominó, porque nos puede mandar a la porra con toda la razón del mundo.

- Las personas con SXF son buenos imitadores, circunstancia que podemos aprovechar para integrarles en nuevas actividades. Por ejemplo, cuando le propongamos una nueva actividad es mejor que al principio se quede al margen, observando como se desarrolla y posteriormente proponerle su participación. A veces es mejor que no seamos las figuras de autoridad el gancho para introducirle en la actividad, sino amigos o compañeros suyos a los que tienen cierto cariño y ven como modelos. Con lo que se evitan actitudes de rechazo.

- Es necesario, siempre que trabajemos con personas con SXF, que nos ayudemos de recursos metodológicos para ajustarnos a las características del síndrome y la persona. En este mismo libro Gema López nos propone interesantes estrategias. Algunas de ellas son fundamentales para trabajar en ocio, por ejemplo:

- Cuando hagamos una actividad es bueno comenzar y finalizar siempre de la misma forma e incluso que exista cierta rutina en el desarrollo de la misma. Posteriormente, poco a poco, introduciremos cambios y variaciones.

Por ejemplo, en natación, ayuda a integración en la actividad, que siempre se haga un calentamiento inicial (poco a poco se pueden hacer cambios), se siga con cierta rutina en los

juegos de la piscina y finalicemos siempre con el mismo juego o con una misma canción.

- Es necesario estructurar las actividades que se desarrollan durante el tiempo libre e informar de ello a la persona con SXF para que anticipe las situaciones que va a vivir. Este tipo de apoyo les ofrece seguridad y ayuda a que tengan una mayor predisposición para involucrarse en las mismas. Para informar de la organización temporal de las actividades nos podemos ayudar de material analógico, como secuencias de fotos o pictogramas que establezcan el orden de las actividades de ocio, es decir hacer **una agenda** con las actividades de su tiempo libre.

### 3. Desarrollo de actividades de ocio.

Hasta los 4 años.

En los primeros años es muy importante la estimulación temprana. Ésta va a definir y orientar a los padres sobre los primeros juegos y actividades que van realizar con sus hijos.

Mercedes Carrasco Mairena en su artículo "Intervención en la infancia en niños con SXF" nos comenta que debe existir la atención temprana general que tiene que estar encaminada a corregir la hipotonía, que condiciona el retraso en la adquisición del sostén cefálico y la sedestación. Y también la estimulación temprana específica donde los fines son el desarrollo del lenguaje y de la comunicación y así prevenir el aislamiento y aminorar la reactividad aumentada a los estímulos sensoriales o el rechazo sensorial.

- Comenzar a desarrollar algún deporte.  
Es importante que ya desde las primeras edades incorporemos los deportes como alternativa de ocio y fomentemos a las personas con SXF el gusto por su desarrollo. Posiblemente uno de los deportes que mayor éxito tiene es la natación.
- Correpassillos. Les gusta deslizarse en ellos por toda la casa. Procurar que sean cómodos y aseguren la estabilidad del niño.
- Masajes y cepillado. Forman parte también de los juegos y ejercicios propios de la estimulación temprana, pero hago una reseña especial a este tipo de actividades por la dificultad de integración sensorial propia del síndrome. Raquel Furgang Carrillo en su artículo "La terapia de integración sensorial en el SXF" nos comenta: a los niños con hipersensibilidad a ser tocados se les ha de masajear con un cepillo especial, para luego darles algunas presiones firmes después del baño, que los ayudarán a calmarse. Muchas de las actividades que se hacen en casa de manera normal con todos los niños, en los casos de pequeños con SXF son una

necesidad especial y, como ya se ha indicado, deben intensificarse y prolongarse.

### 3.2 Actividades de los 4 a los 9 años.

#### - Deportes.

La práctica de deporte es una actividad que fomenta el desarrollo motor y repercute positivamente en la salud y bienestar de la persona. Siempre debe de existir una opción de deporte en las actividades de ocio de las personas con SXF.

A partir de los cuatro años con el desarrollo de la coordinación viso-manual se pueden introducir nuevos deportes como el baloncesto, frontón, minigolf, fútbol, etc.

También podemos intentar introducir el triciclo para que en un futuro pase a la bicicleta con mayor facilidad.

Si las capacidades de la persona con SXF están muy limitadas, y no es capaz de practicar ningún deporte ni disfrutar de su actividad, la natación, los grandes paseos y el senderismo son opciones válidas para desarrollar algún tipo de actividad física durante el tiempo libre.

#### - Ocio en contextos normalizados de la comunidad.

- Parques. Durante éstas edades el contexto que mas comparten con su comunidad, para desarrollar actividades de ocio, son los parques. Estos por lo general están bien equipados.

- Parques infantiles. Otra opción son los parques infantiles que cuentan con piscinas de bolas, colchonetas, tubos, etc. En algunos hay que pagar, pero las instalaciones que ofrecen son muy buenas y los niños lo pasan francamente bien.

- Ludotecas. Las ludotecas infantiles comienzan a ser una buena e interesante opción de ocio. Es un servicio a veces de carácter público y en ocasiones privado que encontramos en la mayoría de

las ciudades y poblaciones. Hay una mayor sensibilidad de los profesionales que repercute positivamente en su información e interés sobre el síndrome y en las adaptaciones en actividades y juegos.

- Televisión, videos y consolas.

Es una opción de ocio más y de las que mayor agrado y acogida suele tener en los niños de estas edades. Pero deben de ser tratadas como una posibilidad más, estableciendo, si es preciso, límites temporales y procurando que sean compartidas con otro tipo de actividades. Debemos de evitar que el ocio que desarrolla el niño se base únicamente en este tipo de actividades.

- Espacio físico y material disponible.

Es bueno que el niño con SXF disponga en casa de un espacio físico agradable y acogedor, que cuente con diverso material para desarrollar actividades que sean de su gusto. En este espacio podemos encontrar sus juguetes, cuentos, encajes, puzzles, instrumentos musicales, pinturas, etc. Procurar que todo el material este a la disposición del niño para que pueda desarrollar las actividades que mas le gusten cuando le apetezca dentro de su tiempo libre. Es un espacio muy interesante para compartir actividades y buenos momentos con cualquier niño y en especial con los niños SXF.

- Juguetes. Para estas edades hay muchos juguetes en el mercado que son interesantes porque estimulan la orientación espacial, la motricidad fina, la coordinación viso-manual, etc. Eludo hacer comentarios de juegos y marcas concretas. Evidentemente hay que evitar hacer compras de juguetes que no se adapten a los gustos y competencias del niño.

### 3.3 A partir de los 8 años hasta la adolescencia.

#### - Deportes.

A estas edades posiblemente todavía es necesario seguir estimulando a los niños SXF para que desarrollen deportes. Pienso que en estas edades todavía es demasiado pronto para focalizar su atención en uno o dos deportes. Es mejor que exista una oferta abierta y variedad en la práctica deportiva.

#### - Ocio en contextos normalizados de la comunidad.

- Integración en grupos de ocio o grupos de ocio específicos. A esas edades es importante que el niño y adolescente forme parte de grupos de ocio. Siempre que sea posible habrá que plantearse y estudiar la posibilidad de integración en grupos de ocio normalizado. Es importante resaltar que los grupos de ocio es una posibilidad más para desarrollar ocio pero no debe de ser la única. Es decir el niño no solo hace ocio cuando va con estos grupos, también dispone de tiempo libre en otros contextos donde poder descansar o realizar actividades de su agrado. Es responsabilidad de todos, incluidos los padres, ofrecer un ocio de calidad a la persona con SXF y esto supone un esfuerzo en la estimulación del desarrollo de actividades para que el ocio sea rico y variado.

#### - Cines y teatros.

Es importante que desde el principio la persona con SXF pueda disfrutar de este tipo de contextos. Puede ocurrir que las primeras experiencias sean negativas y se produzca un rechazo, por parte de la persona con SXF, a participar de estas actividades (una sala grande con pantalla gigante, a oscuras: al principio impresiona). Pero en absoluto hay que desanimarse. El trabajo debe ser facilitar que poco a poco y cada vez más la persona con SXF acepte estas situaciones, hasta que llegue un momento que disfrute y las pida.

- Hamburgueserías y restaurantes.

El principal problema es la conducta. Puede que al principio algún niño con SXF no tenga la conducta adecuada, pero eso no quiere decir que no haya que hacer un esfuerzo para llegue a disfrutar de este tipo de contexto. En algunas ocasiones un elevado número de personas y el jaleo que originan en este tipo de establecimientos puede provocar el rechazo de la persona con SXF a compartir este contexto.

- Actividades que son del gusto de la persona con SXF.

Las personas a estas edades ya se decantan por determinadas actividades. Aprovechar esos gustos y preferencias para impulsarlas como actividades de ocio. Por ejemplo, a muchos les gusta la cocina, aprovechar este gusto y mediante pequeños apoyos y adaptaciones (fotos, pictogramas, agendas de trabajo) fomentar su desarrollo como una buena opción de ocio.

- Juegos de mesa.

Es interesante hacer un esfuerzo para que se involucren y aprendan juegos de mesa, como el dominó, parchís, oca, y lleguen a tener gusto hacia ellos. Se trata de un buen soporte para compartir buenos momentos familiares. Para facilitar su aprendizaje al principio podemos hacer adaptaciones de estos juegos, incluso puede que estos juegos adaptados sean la opción para jugar toda la familia.

- Espacio físico y material disponible.

Es bueno que sigan disponiendo de un espacio donde se encuentran las cosas que mas les gusta. A diferencia de edades anteriores, ahora el material es distinto. Los juegos, coches, encajes, de antes se van sustituyendo por libros, consolas, ordenador. Pero lo más importante es que en este espacio la persona con SXF encuentre lo que mas desea para disfrutar de su tiempo libre.

### 3.4 Vida adulta.

El ocio de una persona adulta será el reflejo de la educación recibida durante su tiempo libre a lo largo de su vida... pero lo mas importante en ocio es que no existen edades para ser educado y disfrutar de nuevas opciones.

### 4. Integración de personas con SXF en actividades de ocio.

Cuando hablamos de integración de personas con discapacidad nos referimos, por lo general, a determinados contextos a los que otorgamos una mayor importancia y en los que se tiende a centralizar las experiencias integradoras. Me refiero al contexto laboral y, principalmente, al escolar.

Son muchas las experiencias y amplia la bibliografía que podemos encontrar al respecto en estos diez últimos años donde los maestros y pedagogos abogan por una escuela para todos.

“La escuela con una educación para la diversidad que de respuesta a todas las necesidades educativas de su comunidad”.

Han sido muchos los esfuerzos, los nuevos planteamientos conceptuales, metodológicos, adaptaciones, que se han llevado a cabo en la escuela en estos últimos años con el propósito, como defienden sus profesionales, de que ésta sea una continuación de la sociedad formada, entre otros grupos sociales, por personas con minusvalía y personas sin minusvalía.

Pero si la escuela, en sus planteamientos, educa para la diversidad y apuesta por la integración para ser una continuación de la sociedad, se plantean otras preguntas:

¿no debería producirse también integración dentro de la comunidad?

después de salir todos del cole .... ¿siguen latentes los planteamientos integradores?,.... ¿existe integración?

¿realmente se ha realizado el mismo esfuerzo en llevar a cabo la integración en la comunidad que en el ámbito escolar?

Cada uno desde su experiencia dará respuesta a estas reflexiones y yo, desde la mía, tengo la sensación de que la mesa cojea.

Sin darnos cuenta establecemos límites al propio concepto de integración, que posee una mayor potencialidad y posibilidades de las que en un principio le aportamos. En la práctica, estos límites conceptuales suponen la marginación de posibilidades, experiencias y contextos en los que también es posible llevar a cabo iniciativas integradoras, pero quedan expuestas siempre a un segundo plano donde el contexto escolar parece ser la única referencia.

No pretendo en absoluto hacer crítica de los planteamientos y el esfuerzo que esta haciendo la comunidad escolar a favor de la integración, todo lo contrario, pero sí pretendo exponer la desigualdad que se ha producido en torno a la integración, donde unos contextos han salido mas favorecidos que otros y esa situación se traduce en servicios, medios, profesionales, etc.

No podemos olvidar que la "integración funcional", que implica la utilización de los elementos necesarios y ordinarios del marco de vida, tales como espacios de ocio y diversión junto con todos los miembros de la comunidad, es un derecho constitucional.

La Ley 13/1982 de 7 de abril, de integración social de minusválidos establece:

Artículo 52.5 : " las actividades deportivas, culturales, de ocio y tiempo libre se desarrollaran siempre que sea posible en las instalaciones y con los medios ordinarios de la comunidad. Solo de forma subsidiaria o complementaria podrán establecerse servicios y

actividades específicas para aquellos casos en que, por la gravedad de la minusvalía, resultara imposible de integración”.

Pero ¿qué es integrar en ocio?..... partiendo del propio concepto entendemos que:

“es cuando personas con y sin discapacidad comparten en su tiempo libre el desarrollo de una actividad que es del gusto y agrado de todos. Lo hacen de forma voluntaria dentro de un marco normalizado con el principal fin de gozar de la actividad en si misma”.

Partiendo de esta base, pretendo con mi exposición, y desde mi modestia, defender y hacer reflexionar sobre las tremendas posibilidades de integración que ofrece el marco de ocio. Las características que van implícitas en este contexto son óptimas para llevar a cabo iniciativas integradoras de personas con discapacidad. Podría convertirse, posiblemente, en un referente básico de integración e incluso en un primer paso en este tipo de experiencias que abriera posibilidades y facilitara la integración posterior en otros contextos tan importantes como el escolar o laboral.

Vamos a comentar las cualidades del contexto de ocio, tan interesantes para las experiencias de integración, haciendo una pequeña y arriesgada comparación con el contexto escolar a favor del marco que expongo:

- El marco de ocio es mas flexible que el marco escolar y permite ser moldeado con mayor facilidad para ajustarse mejor a las necesidades que presenta la persona con SXF.

En un contexto de ocio no estamos sometidos a la presión de un currículo, ni al aprendizaje de conocimientos académicos que supone grandes esfuerzos en adaptaciones, programas etc. Es un marco que se caracteriza por estar exento de grandes presiones

que lo puedan determinar, donde el principal objetivo es disfrutar compartiendo el desarrollo de una actividad.

Tampoco está sometido a la presión del factor tiempo como puede ocurrir en el contexto escolar, que muchas veces llega a ser determinante. La integración de una persona con SXF en ocio puede ser a cualquier edad (siempre que se den las condiciones óptimas) y los responsables disponen de todo el tiempo que sea necesario para idear un plan de integración donde queden reflejados los ajustes metodológicos se van a producir, los recursos se van a utilizar, etc.

- Los criterios iniciales para valorar una experiencia de integración son menos exigentes en ocio que en el contexto escolar. Es cierto, como ya comentaremos mas adelante, que las personas con SXF que compartan una actividad en un contexto normalizado deben tener una conducta adecuada y ciertas habilidades mínimas de interacción. Pero como el objetivo que perseguimos en ocio es que compartan y disfruten del desarrollo de una actividad que es de su agrado, las exigencias en sus habilidades y comportamiento serán mas accesibles que las necesarias para poder realizar experiencias de integración en el marco escolar que esta determinado, como ya comentamos en el punto anterior, por conocimientos académicos y curriculum.

- Las actividades que las personas con SXF van a compartir en su tiempo libre dentro de un contexto normalizado parten de sus capacidades, gustos e intereses. No olvidemos que son actividades de ocio y la persona con SXF no puede estar obligada a participar si no lo desea.

Estas características del marco de ocio han permitido incluso que se lleven a cabo experiencias integradoras en ocio dentro del ámbito de la educación formal aprovechando el tiempo libre del que disponen las

personas en este contexto. Así, por ejemplo, una experiencia muy bonita e interesante es la que realizan dos centros educativos en la comunidad de Murcia, el C.P.E.E. para Niños con trastornos generalizados del desarrollo "Las Boqueras" y C.P. "María Auxiliadora", en los que aprovechan el recreo para realizar juegos de manera combinada con alumnos de ambos centros. A esta actividad la denominan "RECREO COMPARTIDO": los niños del colegio "Las Boqueras" se trasladan un día a la semana -los jueves- al colegio "María Auxiliadora".

#### 4.1 Criterios para realizar experiencias de integración en ocio con personas con el Síndrome X Frágil.

Antes de llevar a cabo cualquier experiencia de integración, tanto en el marco escolar como en el de ocio, es necesario, en primer lugar, valorar la situación individual de cada persona con SXF (familia, situación socio laboral, recursos de su comunidad, etc.). También nos debemos ajustar a unos criterios mínimos en cuanto a las capacidades y habilidades de la persona con SXF que ofrezcan cierta garantía de éxito en la puesta en marcha de la experiencia integradora.

Posiblemente estos criterios sean menos exigentes en el marco de ocio que en el contexto escolar, pero aún así, siempre que queramos emprender una experiencia integradora en ocio, debemos tenerlos en cuenta realizando una valoración individual para cada caso.

Para definir los criterios me he basado en los *factores del niño* de los "Criterios de escolarización en autismo y trastorno profundos de desarrollo" que propone, con sus extraordinarios conocimientos y sentido común, Ángel Rivière. Sin lugar a dudas son el mejor punto de partida para posteriormente ajustarnos al marco de ocio y peculiaridades del Síndrome X Frágil.

- *Capacidad intelectual (en general deben de integrarse los niños con C.I superior a 70. No debe excluirse la posible integración en la gama 55-70).*

Para la integración en ocio el C.I no tiene porque ser un factor determinante cuando el diseño de las actividades se ajustan bien a las necesidades que la persona con SXF demanda.

- *Nivel comunicativo y lingüístico (capacidades declarativas y lenguaje expresivo como criterios importantes para el éxito en la integración)*

Las capacidades comunicativas siempre son un factor importante que puede ayudar considerablemente al éxito de la experiencia integradora. Pero es un factor que, cuando existen problemas, conviene hacer un esfuerzo para superarlas, aprovechando las capacidades comunicativas de la persona SXF y ajustándonos a su modalidad, que puede no ser la oral. A veces estos esfuerzos permiten que, poco a poco, y con un ritmo mas lento, la integración se vaya consolidando y llegue a producirse.

- *Alteraciones de conducta (la presencia de autoagresiones graves, agresiones, rabietas incontrolables, debe hacer cuestionar la posible integración, si no hay una solución previa)*

Es un factor muy a tener en cuenta y determinante.

- *Grado de inflexibilidad cognitiva y comportamental (puede exigir adaptaciones y ayuda terapéutica en los casos integrados)*

- *Nivel de desarrollo social: es un factor muy importante.*

Es necesario que la persona con SXF muestre interés y exprese acercamientos hacia las actividades y juegos que realizan las demás personas aunque no tengan los recursos necesarios como para involucrarse espontáneamente.

Además de los criterios aportados por Ángel Rivière pienso que es importante introducir un nuevo criterio que aborde las dificultades de integración sensorial características del Síndrome X Frágil.

Raquel Furgang Carrillo expone, en un interesante artículo sobre "Terapia de integración sensorial en el Síndrome X Frágil", cómo la mala organización o ausencia de estos procesos pueden causar serias dificultades en la vida cotidiana. Referente a este ámbito, un criterio útil para valorar la posible experiencia integradora en ocio podría ser el siguiente:

- Integración sensorial (dificultades serias que puedan provocar el rechazo de la información que a la persona con SXF le llega a través de alguno de los sentidos, táctil, auditivo, etc., u otras dificultades que pueda ocasionar el mal funcionamiento de estos procesos, habrá que valorarlos en su justa medida en función de la actividad que vaya a compartir en ocio y el contexto en el que esta se desarrolla).

Por ejemplo, una persona con SXF que le gusta la natación y con capacidad suficiente para integrarse en una actividad de este tipo sería absurdo no hacerlo porque rechace el contacto físico. Habrá que ser prudentes y respetar sus dificultades evitando aquellos ejercicios que puedan ser desagradables para ella pero valorando que mediante la adaptación de la misma puede llegar a compartir su desarrollo.

#### 4.2 Criterios para evaluar el marco de ocio.

Al igual que hemos establecido unos criterios en las capacidades de las personas con SXF para que puedan llevar a cabo experiencias de integración en ocio, tenemos que definir los criterios básicos a los que se debe ajustar este marco para dar respuesta a las necesidades de las personas con SXF y garantizar, en la medida de lo posible, la integración de las mismas.

Es muy importante tener en cuenta estos criterios para elegir aquel contexto que sea mas adecuado para que la persona con SXF desarrolle

mejor su actividad de ocio, desechando aquellos contextos que no tengan la sensibilidad suficiente hacia las necesidades de las personas con SXF, o que, por su organización o estructura, puedan crear dificultades para el desarrollo de la experiencia integradora.

#### 4.3 Criterios del marco de ocio:

- En este contexto se deben de desarrollar actividades que sean del gusto y agrado de la persona con SXF y quiera participar en ellas voluntariamente.

- Los profesionales responsables de las actividades de ocio deben de ser lo suficientemente sensibles a las necesidades y características de la persona con SXF.

Deben realizar las adaptaciones que consideren oportunas para facilitar su integración en el desarrollo de la actividad. Es aconsejable que se asesoren sobre el síndrome y la persona en concreto a través de padres y psicólogos especializados. Es importante que exista un compromiso serio por parte de ellos.

Pero al igual que se exige un compromiso a los profesionales de ocio también debe de existir, en esta aventura, un compromiso por parte del resto del entorno de la persona con SXF. Nunca los profesionales de ocio deben tener la sensación de reto inalcanzable o abandono en la integración de la persona SXF en sus actividades. Deben de recibir la constante ayuda, apoyo y comprensión por parte todos los que forman el entorno de la persona con SXF (padres, psicólogos, terapeutas, etc. )

- Debe existir un consenso por parte de todos (padres, profesionales de ocio, terapeutas o psicólogos del entorno de la persona con SXF) sobre el diseño de plan de integración donde queden definidos los objetivos, la metodología y las diferentes etapas para desarrollar la experiencia.

Tengo que destacar, y seguir insistiendo, como otras veces lo he hecho a lo largo del artículo (siento resultar pesado), que el principal objetivo en una actividad de ocio, por su propia definición, *"es el goce y disfrute desarrollando voluntariamente*

*una actividad'*, en este caso en compañía de personas sin discapacidad.

- Es mejor que el marco de ocio donde se va llevar a cabo la experiencia integradora sea un espacio físico mas bien reducido o bien delimitado y el grupo de personas con que comparta la actividad sea constante y también reducido. Estas circunstancias aportan seguridad a las personas con SXF para establecer relaciones sociales y moverse por el espacio físico.

- Las personas sin discapacidad que van compartir actividad con la persona con SXF también están ejerciendo su derecho al ocio y deben desarrollar la actividad de forma voluntaria, por gusto e interés. Estas personas, además de compartir el gusto hacia la actividad con la persona SXF, es importante que también compartan la edad, con una edad cronológica aproximada.

## CAPITULO 4

### FAMILIA

#### 4.1 PADRES

Cuando esperamos un hijo todo son ilusiones y esperanzas para su futuro. Son nueve meses pensando que se van a cumplir nuestros sueños.

Quizá tengamos nuestros miedos pero los apartamos cuando nace el niño y vemos que todo ha ido bien. En sus primeros meses de vida, el desarrollo de los niños afectados por el Síndrome X Frágil puede parecer normal, suelen ser guapos y alegres; es corriente que no se manifieste ningún signo de alarma que nos ponga en guardia.

Cuando pasa el tiempo y empezamos a apreciar ciertos retrasos solemos pensar que son imaginaciones nuestras pero, aún así, preguntamos a las abuelas y nos dicen:

*'No os preocupéis, ya hablará, ya caminará, todos los niños acaban por hacerlo'*

Siguen pasando los meses, nuestro hijo no camina bien, no emite sus primeras palabras, notamos diferencias con otros niños de su edad y nos empezamos a preocupar.

En este momento empieza el peregrinaje de los padres.

Acudimos al pediatra. A menudo opina que son "cosas de la madre", y nos repite lo mismo que las abuelas:

*'No os preocupéis, ya hablará, ya caminará, todos los niños acaban por hacerlo, cada uno lleva su ritmo'*

Cuando insistimos, nos envían para la tranquilidad de todos al neurólogo. Que ordena realizar todas las pruebas que considera precisas:

**Escáner**

**Electroencefalograma**

**Resonancia magnética**

**Análisis de sangre**

**Análisis de orina**

**Potenciales auditivos evocados para determinar si es sordo**

Pero a pocos médicos se les ocurre, por ignorancia, que existe algo llamado **SÍNDROME X FRÁGIL**.

Cuando se descarta un problema orgánico y por fin a alguien se le enciende una luz y decide hacer pruebas genéticas, lo habitual es que únicamente se realice el **CARIOTIPO**, un tipo de análisis que falla en la detección del Síndrome X Frágil en un 40% de los casos. Claro que podemos tener la "suerte" de pertenecer al otro 60%. O, más espectacular aún, que el especialista conozca la prueba de **GENÉTICA MOLECULAR** (100% de aciertos en el diagnóstico del Síndrome X Frágil).

Sólo que entonces, cuando el resultado es precisamente ése, "Síndrome X Frágil", no saben qué más decirnos.

Es lo que nos sucedió a nosotros. Al comunicarnos el diagnóstico nos dijeron:

*'Estimulación por un tubo y nada más, no esperéis mucho más, vuestro hijo será deficiente.'*

Cuando los padres angustiados, preguntamos "¿pero qué tiene?", nadie, absolutamente nadie, nos supo decir que era.

Descubrimos por nuestra cuenta algunos datos. Por ejemplo, que estos niños pueden tener problemas en la válvula mitral. Entonces pedimos por propia iniciativa que nos envíen al cardiólogo y nos dicen:

*"Síndrome X Frágil"..., este síndrome ¿qué da?"*

Buscamos más información pero no la encontramos, preguntamos a todo el mundo y nadie sabe nada, sólo escuchamos: *'¿Síndrome qué...?'* Ante esa total falta de información, llegamos a pensar que somos los únicos con este problema. Nos sentimos completamente solos.

Ahora llega lo difícil: **asumir su discapacidad**.

Al principio no lo podemos creer: Es imposible, pensamos agobiados. Y además, como nadie parece capaz de informarnos sobre el Síndrome X Frágil, no conseguimos hacernos una idea de su futuro, ni del nuestro.

**¿Aprenderá a hablar?**

**¿Aprenderá a caminar?**

**¿Sabrá algún día leer?**

¿Y escribir?

¿Qué será de él cuando nosotros no estemos?

¿Se podrá valer por si mismo en la vida cotidiana?

¿Sufre?

¿Se da cuenta de sus limitaciones?

¿Cómo hay que tratarle?

Son demasiadas preguntas, seguro que todos nos las hemos hecho alguna vez.

En muchos casos surgen problemas en la pareja y se producen separaciones por no saber afrontar juntos la situación.

Si hay más hijos, está, además, la angustia de saber si son o no portadores. Y de intentar que comprendan el problema de su hermano y de la familia.

Y es preciso también contarlo al resto de la familia pues, al ser un síndrome hereditario, cualquier miembro de ella puede ser portador y transmitirlo a sus hijos. O incluso ser un afectado/a todavía sin diagnosticar. Frecuentemente surgen roces o enfrentamientos cuando la familia piensa que no es problema de todos, que sólo nos incumbe a nosotros. Y, por ignorancia y miedo, se niegan a hacerse las pruebas genéticas de detección del Síndrome X Frágil, con el consiguiente riesgo de transmisión.

Llega el tiempo del colegio ¿Qué hacemos? ¿Integración? ¿Educación especial? Nos dirigimos a los expertos y tampoco encontramos respuestas.

Los profesionales de la educación no saben qué hacer con un niño que no para quieto (son hiperactivos), que no se centra (atención dispersa), que tiene un lenguaje pobre y repetitivo. En muchos Centros de Integración nos 'aconsejan' llevarnos al niño y de esta manera se acabó su problema. ¿Y el nuestro?

¿Qué podemos hacer los padres? Solo nos queda aunar nuestros esfuerzos, unirnos en Asociaciones y obligar a las Instituciones a que nos escuchen. Y no sólo por nuestros hijos, sino por todos aquellos afectados

por el Síndrome X Frágil que no están todavía diagnosticados, y por los futuros bebés que puedan llegar.

## 4.2 HERMANOS

Tengo tres hermanos de 47, 46 y 40 años y un hijo de 8 años afectados del Síndrome X Frágil y yo soy portadora.

Al contar mi experiencia personal, no quiero que penséis, que a todos los chicos ó chicas con este síndrome les pasan estas cosas, pero es probable que os veáis reflejados en algunos de los puntos conmigo, porque aunque los X Frágil no son todos iguales, si hay muchas situaciones comunes a todos a ellos.

Quiero escribir lo que se siente al tener 3 hermanos afectados y la angustia al saber que mi hijo también lo era. Cómo vivimos en casa ahora, y cómo afecta a nuestra familia en el ámbito social.

### MIS HERMANOS

Cuando era pequeña para mi no había ninguna diferencia, quizás que mis padres estaban más pendientes de ellos; de mí también lo estaban, pero de otra manera.

A ellos les pasaban muchas cosas, y a mí en cambio me exigían ser mejor. Pero fuera de esto no veía su problema.

Jugábamos y nos peleábamos como unos hermanos más.

Al ir creciendo, sin darte cuenta, vas desarrollando una protección hacia ellos y poco a poco te conviertes en una segunda madre, pues para ellos tú eres el modelo a seguir.

Te preguntan lo que tienen que hacer y te imitan, y a su vez te protegen pues eres como una diosa intocable por los demás.

La peor época para mí fue la adolescencia, pues a los problemas personales que conlleva esta etapa, se suman los problemas de casa.

En familias 'normales' los hermanos mayores van abriendo brecha y facilitan la tarea de los demás, en mi caso concreto no hubo nadie que presionara a mis padres por lo que en la etapa difícil tuve que ir poco a poco abriéndola yo. Esto hizo que rechazara de plano el problema que tenía.

Al crecer vas viendo sus virtudes que son muchas. Son muy alegres, cariñosos y comprensivos.

Te ayudan siempre que pueden y están pendientes de todas y cada una de tus necesidades. Y si tú ese día estas un poco enfadada, triste o preocupada, ellos te miman y te hacen con sus 'cosas' olvidar muchos de los problemas que te agobian.

Se esfuerzan por agradarte, a ti y a los amigos que tú tengas.

La mejor manera de decirles cuanto les quiero es con una carta y eso es lo que escribo a continuación.

### Carta a mis hermanos:

Siempre quise que fuerais 'normales', aunque cuando era pequeña no veía ningún problema, siempre jugabais conmigo; pero en mi adolescencia sufrí mucho, me avergonzaba delante de mis amigas y pensaba lo bueno que sería vuestra 'normalidad'.

Ahora en la edad adulta veo que sois muy especiales, solo vosotros tenéis esa sensibilidad para ver el dolor en los demás, y ayudar, si digo bien, *AYUDAR* a superar los problemas de vuestros seres más queridos. Cuando vivía con vosotros, si estaba triste intentabais alegrarme, si lloraba intentabais hacerme reír, si estaba alegre os alegrabais conmigo, *¡Ojalá todos los hermanos fueran como vosotros!*

Ahora papá y mamá son viejitos, y vosotros estáis siempre con ellos, les dais compañía, les ayudáis en la casa, laváis, tendéis, plancháis la ropa, cocináis, estáis pendientes de sus medicinas, de sus necesidades.

*¿Qué harían ellos sin vosotros?*

Veis mejor que nadie cuando alguien os quiere y os volcáis en dar lo mejor, pero si alguien no os quiere, no sufrís, simplemente los ignoráis. No cambiéis, **sois X FRÁGIL**, pero a veces los frágiles somos nosotros, los 'normales', que nos quedamos en la superficie sin ver el interior de los demás y ahí es donde nos ganáis.

Sois alegres, y a vuestro lado no hay penas, valoráis los momentos y dais lo mejor, no tenéis ansias materiales y con una sonrisa de alguien ya sois felices.

Una hermana que os quiere

### 4.3 VIDA EN FAMILIA

Cuando tenemos un hijo especial es complicado y duro aprender a vivir en familia con esa situación. Es difícil educarle en la normalidad. Los padres no sabemos cómo abordar todos y cada uno de los problemas que nos agobian.

¿Cómo hay que tratarles?

Sencillamente con mucho cariño, paciencia y firmeza.

Los padres tendemos a ser superprotectores y pensamos que nadie más está capacitado para entenderles y cuidarles. Y no es cierto.

Ellos, como cualquier otro niño, tienen muchas estrategias: saben hasta dónde pueden llegar y con quién son más fuertes. Y, como es lógico, se aprovechan.

Nuestro hijo conoce nuestras reglas y sabe cómo hacer para saltárselas como uno más.

Hay que intentar tratarle como si no tuviese problemas. Por su propio bien y por el conjunto de la familia, ya que, de otro modo, los demás hijos se sentirán relegados.

Pero a los padres nos cuesta ser exigentes con ellos porque vemos sus limitaciones aunque, a veces, sean más imaginadas por nosotros que reales.

Cambios de rutina.

En cualquier familia corriente es habitual modificar los planes sobre la marcha. Pero los niños afectados por el Síndrome X Frágil son reacios a los cambios de rutina, cualquier alteración les produce tal ansiedad que reaccionan con pataletas y enfados difíciles de resolver.

Nosotros nos hemos acostumbrado a explicarle visualmente qué va a pasar y hemos comprobado que es vital para él. Nos pide que le hagamos su agenda y se la contemos. Luego, a lo largo del día, él acude a la agenda para ver qué viene a continuación. Esto calma su ansiedad y le llena de seguridad porque sabe lo que va hacer a continuación.

Hay una serie de situaciones cotidianas, (cambios en la rutina, aglomeraciones, ir al medico, medios de transporte, cortarles el pelo, trastornos del sueño, ir al parque), que mal llevadas pueden hacer difícil la convivencia, e incluso recluir a la familia aislada en su propio entorno.

### Aglomeraciones.

No les gustan las aglomeraciones pero, en la vida cotidiana, ir a las grandes superficies, restaurantes, cines, etc. es normal y allí hay tanta gente que ellos se desorientan y pierden en muchas ocasiones el control.

En su colegio le llevan a una gran superficie, le montan en los caballitos, van al cine o al Parque de Atracciones... Todas estas cosas hacen que él se acostumbre poco a poco y cada vez lo lleve mejor.

### Medios de transporte

A nuestro hijo, hasta hace muy poco tiempo, era impensable subirle en el tren o el metro: se ponía enfermo sólo con oír la palabra TREN. Como a la mayoría de los afectados por el Síndrome X Frágil, el ruido que producen los trenes le afecta mucho.

Gracias a su maestro, Joaquín y a su monitor Ramiro, con grandes dosis de paciencia, pintando en su agenda que van a subir al tren, llevándole al principio solo hasta la puerta, más adelante recorriendo solo una estación, han conseguido no sólo que vaya en tren sino que disfrute con ello y nos lo pida.

### Cortarle el pelo

Otro gran problema: aún hoy nos es muy difícil cortarle el pelo sin que nos monte una tragedia por ello. Aún así le contamos siempre dónde va y qué le van hacer y eso hace un poco más fácil la tarea.

## Tiempo libre

Le gusta mucho ir a la piscina, montar a caballo, jugar al baloncesto, jugar con el ordenador y ver sus películas de vídeo. Le hemos organizado el tiempo libre de forma que no se aburra nunca porque, de lo contrario, su ansiedad le lleva a comer continuamente.

## Ir al médico

Es otra gran batalla. Él conoce y quiere a su pediatra y aun así el llevarle al médico supone una ansiedad enorme para el niño.

El tumbarle en la camilla, mirarle la garganta ó los oídos, pesarle, medirle todo es angustioso todavía para él.

En su colegio realizan una actividad que es llevarle a un Centro de Salud para ir acostumbrándole a que no pasa nada.

Al principio lloraba y solo pasaba a consulta con el pediatra, le hablaba y ya esta, al final del curso ya se dejaba mirar y hasta se tumbaba en la camilla.

Hoy es un poco más fácil realizar esta tarea con él.

## Trastornos del sueño

Debido a que es un niño que se aferra a sus rutinas, el dormir es otro problema más para la familia.

Nuestro hijo se acuesta a las 21'30 y a las 7'30 ya esta listo para comenzar un nuevo día.

Hasta hace un año, el movimiento nocturno de camas era 'normal' todas las noches. Sabias donde te acostabas pero no donde te ibas a levantar.

Durante la semana escolar esto es llevadero e incluso si me apuráis esta muy bien, porque no hay problemas a la hora de irse a la cama y de levantarlo por las mañanas. Pero los fines de semana y las vacaciones sigue el mismo ritmo, por lo que un sábado a las 10:00 estamos todos super despiertos y con casi todas las tareas de la casa terminadas; y en la playa a las 22:00 horas estamos todos en casa con el peque superdormido.

Hemos probado de todo, ir acostándole cada vez un poquito más tarde, no dejarle dormir hasta las 23:00 pero es igual, a las 7'30 ya está despierto como si tuviese un despertador. Y esto es muy duro.

## Ir al Parque

A nuestro hijo le gusta mucho ir al parque como a todos los niños, le gusta el tobogán y los columpios y se pasa horas subido a ellos.

Mientras que nadie le dice nada todo va bien, pero si algún niño intenta hablar con él, se aleja por que como tiene problemas de comunicación se agobia ante preguntas que el no puede responder.

Este curso su profesor le ha estado llevando con un grupo de ocio los sábados, poco a poco se ha ido integrando en el grupo, y este verano hemos visto que esta experiencia al haber sido positiva para él, le ha hecho acercarse él a los demás, ha jugado con niños de su edad y le hemos visto muy feliz.

Hemos estructurado nuestra vida de familia para que él sea parte importante de ella y todos podamos vivir con tranquilidad. Y, una vez adaptados a sus rutinas, resulta fácil la convivencia. Por ejemplo, podemos ir a todos los sitios con él: al cine, a los restaurantes, de compras, etc. Pero siempre se lo anticipamos en su agenda, porque, si él sabe qué va a pasar en cada momento, no nos crea ninguna dificultad.

Todo esto nos hace pensar que, con firmeza y siguiendo las pautas que están plasmadas en este libro, se les puede enseñar a vivir en sociedad, disfrutando con el entorno y siendo más llevadera para todos la convivencia.

#### 4.4 ¿PODEMOS LLAMAR "CUIDADOR/A" A QUIEN TRABAJA CON UNA PERSONA SXF DESPUÉS DE SU HORARIO ESCOLAR?

Primero vamos a ver la definición de cuidador/a para después ver cuál es el trabajo que estos "cuidadores" realizan. Una vez visto esto, sería bueno reflexionar y poner a éstos/as profesionales en el lugar que se merecen.

##### DEFINICIÓN:

Cuidador/a: persona que cuida.

Cuidar: asistir, conservar.

##### TRABAJO QUE REALIZAN LOS "CUIDADORES"

El trabajo de un "cuidador/a" se desarrolla a tres bandas:

- Padres/familia.
- Persona con SXF.
- Coordinación profesionales/familia.

##### **Padres/familia**

Los puntos que se deben trabajar son:

- Enseñanza explícita de estrategias de aprendizaje.
- Elección de estas estrategias.
- Aplicación de límites.
- Pautas para la negociación con el niño.
- Expectativas realistas.

El "cuidador" se encuentra en una situación privilegiada para abordar este punto, ya que mantiene una comunicación con los padres mucho más fluida y continuada. También hay que tener en cuenta que el "cuidador" trabaja en contextos naturales, en casa, en el parque, en el restaurante, etc., y así puede dotar al niño de estrategias para afrontar situaciones conflictivas que diariamente se encuentran los padres o se pueden encontrar en el futuro.

- Planificar actividades familiares, incitando y fomentando la generalización de las actividades aprendidas.

Es decir, si hemos trabajado para que la persona con SXF se comporte en un restaurante según las normas sociales comúnmente aceptadas (y está afianzado); la familia debería llevarle a un restaurante, por ejemplo un sábado, de esta forma se fomentaría la generalización a la vez que se integra tanto a la persona con SXF como a la familia en una actividad normalizada.

- Incrementar el número de familiares con que se relaciona.

Una actividad que puede ayudar a esto, y que muchas veces no se realiza, es la *celebración de cumpleaños*. Tiene que ser un momento en el que el niño participe activamente y no sea un mero espectador. Para que esta actividad sea gratificante para todos, especialmente para el niño, el "cuidador" habrá trabajado previamente juegos y actividades que formen parte de su centro de interés. Después, estos juegos se introducirán primero en el cumpleaños de su hermano/a, o el de sus primos por ejemplo, para después celebrar el suyo con una experiencia positiva a su espalda, donde la "*FIESTA de cumpleaños*" sea una situación muy satisfactoria (además de un día muy significativo para las personas). Todo esto debe hacerlo (planificación y apoyo) el "cuidador/a" para luego ir retirándose.

### **Persona afectada con SXF**

- Estructurar su tiempo y espacio; Anticipación.

Es decir, el "cuidador/a" debe organizar y estructurar las actividades de la persona con SXF mediante claves visuales, véase el artículo de Gema López en este libro.

- Marcar límites.
- Establecer estrategias para posibles problemas de conducta.
- Establecer una "interacción privilegiada" (Rivière).
- Trabajar en contextos naturales.

Esto es muy importante porque no hay nada mejor que trabajar habilidades sociales y autonomía en contextos naturales. En autonomía, por ejemplo, se trabaja el desarrollo de habilidades en el vestido y desvestido, en la comida, en el baño, etc. En habilidades sociales se trabaja, el ir de compras, utilizar los transportes públicos, comportarse

correctamente, entre otras. También se refuerzan los aprendizajes en comunicación y lenguaje en contextos naturales.

### **Coordinación profesionales / familia**

Establecer una buena comunicación.

Muchas veces son los "cuidadores/as" los que van al colegio de la persona con SXF en lugar de los padres, ya que estos no pueden ir generalmente por motivos de trabajo. Es vital que exista una buena comunicación entre los profesionales (maestro/a, logopeda) y el "cuidador/a", no sólo para que este último sea asesorado sobre las cosas que debe reforzar durante su trabajo con el niño, sino también para que los padres sepan lo que se hace con su hijo, sus avances, o sus problemas (sin obviar las reuniones, que siempre deben existir, entre padres-profesionales).

Además de todo lo anterior el "cuidador/a" también es el medio por el cual muchas veces la familia transmite información al profesional, o del cual el profesional se informa sobre el contexto familiar de la persona con SXF.

Vista la labor que realiza el "cuidador/a", ¿debemos seguir llamándolo/a de esta forma?. ¿Tal vez deberíamos llamarlos terapeutas?, ¿Monitores?, ¿Profesores?

Lo dejo a su sabia reflexión.

## CAPITULO 5

### Asociaciones

#### Introducción

El movimiento asociativo sobre el Síndrome X Frágil nace en el año 1995 con la creación de la Asociación de Cataluña. Posteriormente aparece la Asociación de Canarias, siendo el primer contacto de familias de varias Comunidades en Barcelona en diciembre de 1997.

Es a partir de ese encuentro cuando se produce un importante crecimiento que en el momento de escribir estas líneas se traduce en trece asociaciones constituidas en las Comunidades de: Andalucía, Aragón, Baleares, Canarias, Castilla-León, Cataluña, Extremadura, Galicia, La Rioja, Madrid, Murcia, País Vasco y Valencia.

Las asociaciones de padres cumplen un papel muy significativo, fundamentalmente en dos aspectos:

- apoyo a las familias
- divulgación y difusión de las características de la enfermedad.

Una vez obtenido el diagnóstico se tiene la sensación de ser la única familia con el problema. No obstante, una vez asumido, poco a poco se contacta con otros, se comentan experiencias vividas y se observa un hecho curioso, repetitivo y no por ello menos grave: el tiempo transcurrido hasta alcanzar el diagnóstico y la gran cantidad de especialistas que se han visitado.

Estos factores y otros más que van apareciendo, lleva a la conclusión de crear una asociación para intentar paliar los defectos encontrados.

La falta de experiencia en los pasos a dar para constituir una asociación - documentación, permisos - hace que se busque la orientación de otras entidades de las mismas características con más años de trayectoria que apoyan decisivamente en esta tarea.

## Logotipo

La adopción de una imagen representativa de las asociaciones del Síndrome X Frágil, tiene su pequeña historia que se relata a continuación. Una vez tomada la decisión de organizarse, se ve necesario dotarse de unas señas de identidad propias que permitan el reconocimiento inmediato del movimiento asociativo sobre el Síndrome X Frágil. Y nada mejor que un logotipo representativo.

Como se ha comentado, la asociación pionera fue la de Cataluña, la cual tenía como imagen una mariposa. En la reunión de diciembre de 1997 se decidió que las asociaciones de España adoptasen esa figura como símbolo del Síndrome X Frágil.

Evidentemente también es la imagen de la Federación Española del Síndrome X Frágil.

Los primeros diseños giraron alrededor de la letra X. Se pidió a una profesional del diseño, Joana Catot, su opinión al respecto. De acuerdo a las características de los niños, ella veía un algo vivo, una mariposa. Sus razones:

- es frágil
- es hiperactiva
- tiene muchas ganas de vivir

De su trabajo salieron varios modelos. Un muchacho de doce años afectado por el síndrome eligió el que ahora se conoce.

También es importante resaltar las palabras de Santiago Ramón y Cajal, premio Nóbel de Medicina, quien dijo: *"las neuronas son como mariposas en el cerebro"*.

La mariposa también es el logotipo de las asociaciones del Síndrome X Frágil de Argentina y Uruguay.



**Figura 18** - *Logotipo de las Asociaciones del Síndrome X Frágil en España, Argentina y Uruguay*

## Motivos

Ya se ha comentado anteriormente que la razón principal que mueve a las familias a crear una asociación, en concreto las del Síndrome X Frágil, es divulgar sus características en los ámbitos profesionales, administración estatal y autonómica y, por extensión, a la sociedad en general. Se intenta algo que también se ha mencionado unas líneas más atrás: mejorar, dentro de las posibilidades y los medios de los que se disponen, todos aquellos defectos que se han encontrado.

En primer lugar hay que resaltar el tiempo que se tarda en conseguir el diagnóstico fiable, cuando se logra. Se hace este comentario porque puede decirse que alrededor del 80-90% de los casos están sin diagnosticar.

Pues bien, tras visitas a los más variados especialistas, con múltiples pruebas asociadas, en algún momento se determina que al niño/a hay que realizarle los estudios específicos del Síndrome X Frágil. Por desgracia hoy día se sigue utilizando métodos de diagnóstico con una fiabilidad relativa, cuando se dispone desde el año 1991 de pruebas que detectan la enfermedad con un grado de certeza total.

Cuando se recibe la comunicación que el hijo/a está afectado por el Síndrome X Frágil, las explicaciones que se suelen recibir son que tu hijo va a cursar retraso mental, que puede oscilar de leve a severo y que necesitará mucha estimulación. Y poco más.

Con esta información, breve y escasa, la desorientación es total, por lo que a partir de ese momento empieza la búsqueda de documentación que permita ampliar conocimientos. Se comprueba que en nuestro país el material es escaso, aunque en estos últimos tres años el progreso en este tema ha sido destacable. Se va recopilando documentación, a partir de diversas fuentes, creándose un pequeño fondo documental.

Este trabajo tiene una finalidad concreta: ayudar en lo posible a que otras familias, recién diagnosticadas, no pasen por la misma experiencia de encontrarse solas y desatendidos, sin tener la más mínima información.

Básicamente éste es el motivo fundamental de crear una asociación, además de proporcionar ayuda personal y compartir experiencias.

Se puede resumir lo expuesto en los siguientes puntos:

- Compartir experiencias
- Búsqueda de información
- Apoyar a las familias
- Prevención
- Mejorar la calidad de vida de los afectados
- Conseguir la integración social

## **Objetivos**

Tras la exposición de motivos para la creación de las asociaciones, los objetivos que se persiguen son los siguientes:

- Asesorar a padres, profesionales e instituciones
- Promover actividades de formación e intercambio de proyectos, experiencias e investigaciones
- Colaborar con instituciones en los estudios y trabajos que favorezcan el conocimiento de esta problemática.
- Celebrar actos que contribuyan a la divulgación e investigación del Síndrome X frágil.
- Contribuir y colaborar en actividades dirigidas al estudio científico, educativo y social del síndrome.

## **Actividades**

Las asociaciones del Síndrome X Frágil son de reciente creación, la mayoría de ellas han aparecido a partir del año 1998.

A pesar de este corto espacio de tiempo, se han desarrollado un número importante de actividades en diversos apartados, que a continuación se relacionarán.

## 1 - Congresos

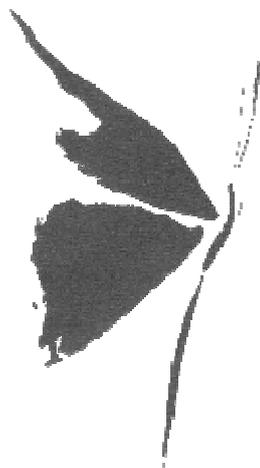
- Sevilla: julio 1998
- Barcelona: abril 1999
- Galicia: noviembre 1999
- Zaragoza : febrero 2000
- Madrid: mayo 2000
- País Vasco: noviembre 2000
- Baleares: diciembre 2000
- Murcia: mayo 2001
- Valencia: julio 2001
- Barcelona: octubre 2001

En todos ellos se ha contado con la participación desinteresada de especialistas en el Síndrome X Frágil tanto nacionales como de otros países.

## 2 - Revistas

Se editan dos publicaciones con artículos de profesionales sobre el síndrome en sus diferentes aspectos: genéticos, médicos, psicológicos, educativos, etc.

Una de ellas es el boletín de la Federación Española del Síndrome X Frágil, el cual se puede descargar desde su página web en la dirección: <http://www.nova.es/xfragil/>



# FMR

*Boletín de la Federación  
Española de Asociaciones del  
Síndrome X Frágil*

*Especial n° 1 (diciembre de 2000)*

**Figura 19** - *Boletín de la Federación Española del Síndrome X Frágil*

Por su parte, la Asociación de Murcia edita una revista que la hace llegar a quien la solicita.

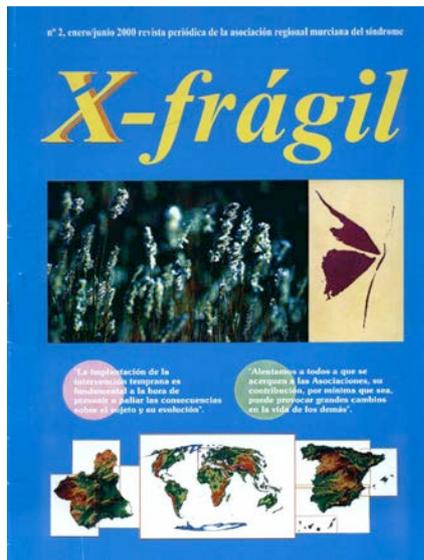


Figura 20 - Revista de la Asociación de Murcia

### 3 - Internet

La red Internet ha sido un aliado muy importante tanto en la divulgación del síndrome como en el contacto entre familias de todo el mundo.

Cuando a principios de 1998 se tecleaba Síndrome X Frágil, la información en español que se encontraba en la red era escasa. No existía ninguna página web específica.

A partir de ese año se han creado páginas de calidad en español que recogen las características del síndrome en todos sus aspectos, con información actualizada, enlaces a otras páginas y con posibilidad de descargar documentación.

En este sentido, puede decirse que se ha dado un salto cualitativo muy importante. Hoy es posible que las familias y profesionales tengan en la red información de la que antes no disponían.

A continuación se relacionan las web que sobre el síndrome hay en español:

•Federación Española del Síndrome X Frágil

<http://www.nova.es/xfragil/>

- Asociación Síndrome X Frágil de Cataluña  
<http://www.gencat.es/entitats/xfragil.htm/>
- Asociación Síndrome X Frágil de Madrid  
<http://www.ctv.es/USERS/jgab/>
- Asociación Síndrome X Frágil de Murcia  
<http://www.ctv.es/USERS/joquar/>
- Asociación Síndrome X Frágil del País Vasco  
<http://www.euskalnet.net/axfrav/>
- Asociación Síndrome X Frágil de Valencia  
<http://www.xfragil.org>

Se quieren mencionar las páginas web de las asociaciones de Argentina y Uruguay con las que se mantiene un contacto fluido y constante.

- Asociación Síndrome X Frágil de Argentina  
<http://www.advance.com.ar/usuarios/omowen/>
- Asociación Síndrome X Frágil de Uruguay  
<http://www.xfragil.org.uy/>

Siguiendo en Internet otra herramienta de uso diario es la Lista de Correo, creada en febrero de 2000 y cuya finalidad es:

- Soporte a las familias.
- Intercambio de información, experiencias, dudas.

A ella se encuentran inscritas tanto familias como profesionales de países: Argentina, Brasil, Colombia, Chile, Guatemala, España, Israel, México, Portugal, USA y Uruguay.

La dirección es: <http://es.groups.yahoo.com/group/xfragil/>

Por último, y también en Internet, se ha implantado un CHAT específico sobre el síndrome. Tiene una periodicidad semanal, permitiendo una comunicación directa e inmediata.

Se suele dedicar a temas monográficos, normalmente asesorados por profesionales.

## 4 - Publicaciones

Las asociaciones, ya sea de forma directa o indirecta, han colaborado en la edición de diferentes publicaciones, libros o revistas especializadas, semejantes al que tiene en sus manos.

En concreto, son los siguientes:

El Síndrome X Frágil. Material educativo de la Fundación Nacional del X Frágil de Estados Unidos.

Publicado por el Instituto de Migraciones y Servicios Sociales (IMERSO) en el año 1998. Se encuentra en la Colección Rehabilitación con el número 53.



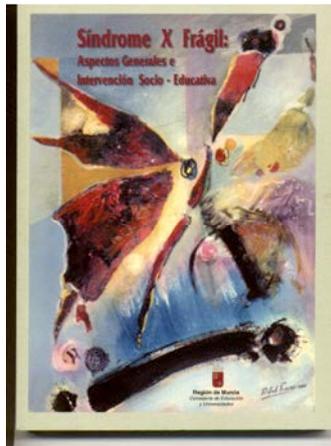
Figura 21 - Libro publicado por el IMERSO

Síndrome X Frágil y discapacidad mental hereditaria. Publicado por el Ministerio de Sanidad en el año 1999.



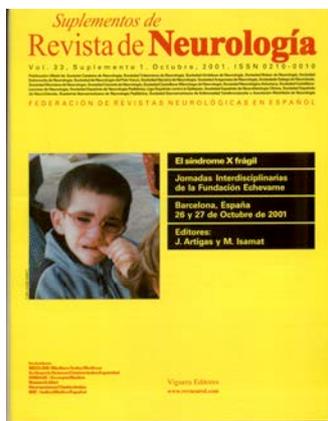
Figura 22 - Libro publicado por el Ministerio de Sanidad

Síndrome X Frágil: aspectos generales e intervención socio-educativa. Publicado por la Consejería de Educación y Universidades de la Región de Murcia en el año 2000 con motivo de las jornadas que sobre el síndrome se organizaron en esa Comunidad.



**Figura 23** - *Libro publicado por la Consejería de Educación de la Región de Murcia*

Suplemento monográfico de la Revista de Neurología. Publicado por la Revista de Neurología en el año 2001 con motivo de las jornadas internacionales que sobre el síndrome se organizaron en Barcelona.



**Figura 24** - *Revista de Neurología*

## Otras actividades

Además de las mencionadas anteriormente, se realizan otras actividades de divulgación y difusión, tales como:

- Aparición en medios de comunicación:
  - Radio
  - Prensa
  - Televisión
- Charlas en Colegios y Universidades

Igualmente se colabora de una forma activa en todos los estudios que se realizan para un mejor conocimiento del síndrome y que hasta el momento se han traducido en la publicación de diversos estudios por parte de profesionales.

## **Futuro**

Por el camino recorrido hasta ahora y por el esfuerzo realizado, el futuro del movimiento asociativo sobre el Síndrome X Frágil puede percibirse como esperanzador. En un corto espacio de tiempo se han desarrollado un número importante de actividades, no disponiendo en muchas ocasiones de medios adecuados.

No obstante tampoco hay que dejarse llevar por el optimismo desbordado. A pesar de los logros hay que reflexionar sobre los defectos que nos acompañan.

Quizá el más importante sea la poca participación y compromiso, actitud bastante generalizada. Ha de sentirse que el trabajo que se realiza no es baldío aunque no se vean los frutos de inmediato.

Para ello se precisa la colaboración decidida del máximo número de asociados, con aporte de ideas y colaboración en la puesta en marcha de las tareas.

También hay que empezar a pensar en una mayor profesionalización de la gestión de las asociaciones con técnicos especialistas en estos cometidos. El funcionamiento mejorará ostensiblemente en todos los sentidos: gestión, administración, información legal, convocatorias, etc.

Y por último, una idea que muchas veces no se tiene en cuenta: compartir recursos con entidades afines. Ya se ha dicho que los medios disponibles son escasos. Si cada uno vamos montando estructuras similares lo único

que se consigue es duplicar servicios y, porqué no decirlo, una utilización no excesivamente óptima de esos medios.

Como reflexión final, debemos tener muy claro que lo que buscamos es lo mejor para nuestros hijos. Conseguir una calidad de vida digna para ellos y un futuro estable es nuestra meta y si nosotros no luchamos por ellos, casi con toda seguridad nadie lo hará. Y sobre todo que no quede la duda de no haberlo intentado.

### **Agradecimiento**

- A las familias por su esfuerzo para que este proyecto siga adelante.
- A los profesionales e instituciones de los que recibimos un apoyo y ayuda fundamental.

# Gracias

## Relación de Asociaciones de la Federación Española Síndrome X Frágil

### **Federación Española Síndrome X Frágil**

Plaza Carballo, 8 - 10º - 3

28029 - Madrid

Web: <http://www.xfragil.org>

Email: [info@xfragil.org](mailto:info@xfragil.org)

### **Asociación Síndrome X Frágil de Andalucía**

Los Naranjos 16-Urb.El Lagarejo

29649 - Mijas-Costa (Málaga)

Teléfono 658 949716

Email: [arantxa19702002@yahoo.es](mailto:arantxa19702002@yahoo.es)

### **Asociación Síndrome X Frágil de Aragón**

Poeta León Felipe, 18 - 2º - 1

50015 - Zaragoza

Teléfono: 976 525 573

Email: [rescribano@ono.com](mailto:rescribano@ono.com)

### **Asociación Síndrome X Frágil de Baleares**

Calle de la Rosa, 3

07003 - Palma de Mallorca (Baleares)

Teléfono 971 714906

Web: <http://www.xfragilbalear.org.es>

Email: [xfragilbalear@hotmail.com](mailto:xfragilbalear@hotmail.com)

### **Asociación Síndrome X Frágil de Canarias**

Málaga, 7 A - 8º B

35016 Las Palmas de Gran Canaria

Teléfono: 928 334157

Email: [adolfo320@hotmail.com](mailto:adolfo320@hotmail.com)

**Asociación Síndrome X Frágil de Castilla - León**

Cerradilla, 1

47400 - Medina del Campo (Valladolid)

Teléfono: 983-802953

Web: <http://www.sindromexfragil.com>

Email: [vbarrero@teleline.es](mailto:vbarrero@teleline.es)

**Asociación Síndrome X Frágil de Cataluña**

La Salle de Gràcia

Plaça del Nord, 14

08012 Barcelona

Teléfono y Fax: 93 2170939

Web: <http://www.xfragilcatalunya.org>

Email: [info@xfragil.cat](mailto:info@xfragil.cat)

**Asociación Síndrome X Frágil de Extremadura**

C/.Viviendas Camineros, 23 - 10º - A

10001 - Cáceres

C/. Sergio Luna, 5 - 3º - A

06010 Badajoz

Teléfonos: 927 230848 - 924 241545

Email: [asxfex@xfragil-extremadura.es](mailto:asxfex@xfragil-extremadura.es)

Web: <http://www.xfragil-extremadura.es>

**Asociación Síndrome X Frágil de Galicia**

Apartado de correos, 142

15011 - A Coruña

Teléfono: 981 128145 - 981 597955

Email: [jelopra@hotmail.com](mailto:jelopra@hotmail.com)

[p.vaqueiro@hotmail.com](mailto:p.vaqueiro@hotmail.com)

**Asociación Síndrome X Frágil de Madrid**

C/. Villajimena, 25 - bajo - b

28032 - Madrid

Teléfonos: 659 911558 - 91 7426728

Web: <http://www.xfragil.net>

Email: [info@xfragil.net](mailto:info@xfragil.net)

**Asociación Síndrome X Frágil de Murcia**

Doña Adela 21- 3º A

30530 Cieza (Murcia)

**Asociación Síndrome X Frágil de La Rioja**

Doctor Múgica, 1 2º E

26002 Logroño

Teléfono: 941 241149

Email: [FERAYALA@telefonica.net](mailto:FERAYALA@telefonica.net)

**Asociación Síndrome X Frágil del País Vasco**

Apartado de Correos 64

20700 - Zumárraga (Guipúzcoa)

Teléfono: 943 725543

944 602431

Web: <http://www.euskalnet.net/axfrav/>

Email: [axfrav@euskalnet.net](mailto:axfrav@euskalnet.net)

**Asociación Síndrome X Frágil de Valencia**

C/. Sindic Antoni Albuixech, 117 - bajo

46440 - Almusafes (Valencia)

Teléfono: 600 038016

Email: [jpanero@xfragil.org](mailto:jpanero@xfragil.org)

## Referencias Bibliográficas.

ARNAIZ, P., HARO, R. (1997). *10 años de integración en España: Análisis de la realidad y perspectiva de futuro: actas de la XXII Reunión Científica Anual de la Asociación Española para la Educación Especial*. Universidad de Murcia

ARRÁEZ, J. M. (1997). *¿Puedo jugar yo? Juego modificado. Propuesta para la integración de niños y niñas con necesidades educativas especiales*. Proyecto sur de Ediciones.

BRADEN, MARCIA L. (1998). Cuestiones educativas. En *El Síndrome X Frágil. Material educativo de la Fundación Nacional del X Frágil de Estados Unidos*. Madrid: Imserso.

BRUN I GASCA, C. (2001). *Características psicológicas del Síndrome X Frágil. Propuestas generales cara a la intervención. Jornadas sobre el Síndrome X Frágil-Murcia, Mayo 2001*

BRUN I GASCA, C., CONESA PÉREZ, M. I. y Torres Gil, M. J. (2001). Retraso Mental de Base Genética Características de Lenguaje. *Revista de Logopedia, Foniatría y Audiología*. Vol XXI, Numero 2 Abril-Junio 2001

FURGANG, R. (2001). *La intervención en comunicación y lenguaje en alumnos con Síndrome X Frágil. Jornadas sobre el Síndrome X Frágil-Murcia, Mayo 2001*

FURGANG, R. (2001). *Integración socio-laboral de individuos con el Síndrome X Frágil. Jornadas sobre el Síndrome X Frágil-Murcia, Mayo 2001*

GÓMEZ-FERRER, C., RUIZ, M<sup>a</sup>. J. y ROBLES, F. (2001). *Psicopatología del Síndrome X Frágil. Jornadas sobre el Síndrome X Frágil-Murcia, Mayo 2001*

GUTIÉRREZ, M<sup>ª</sup>. A., MASEDA, P., BOLLULLO, A. y DEL HOYO, I. (1998). *Actas de la mesa de trabajo de ocio y tiempo libre. IX Congreso Nacional de la Asociación de terapeutas de autismo y psicosis infantil, AETAPI.*

HAGERMAN, RANDI (1998). Directrices de asistencia en el Síndrome X Frágil. En *El Síndrome X Frágil. Material educativo de la Fundación Nacional del X Frágil de Estados Unidos.*

HICKMAN, LOIS (1998). Actividades para calmar y mantener la concentración. En *El Síndrome X Frágil. Material educativo de la Fundación Nacional del X Frágil de Estados Unidos.* Madrid: Imsero.

MARTOS, J. (1997). Explicaciones psicológicas y tratamiento educativo en autismo. En A. Rivière y J. Martos (comp.), *El tratamiento del autismo. Nuevas perspectivas.* Madrid: APNA-Imsero.

RIVIERE, A. (1997). El tratamiento del autismo como trastorno del desarrollo: principios generales. En A. Rivière y J. Martos (comp.), *El tratamiento del autismo. Nuevas perspectivas.* Madrid: APNA-Imsero.

RIVIÉRE, A. (2001). *Autismo, orientaciones para la intervención educativa.* Madrid: Trotta

SAUNDERS, SUZANNE. (2000). *Fragile X Syndrome. A guide for teachers.* Londres: David Fulton Publishers.

STACKHOUSE, TRACY M. (1998). Conceptos de integración sensorial y Síndrome X Frágil. En *El Síndrome X Frágil. Material educativo de la Fundación Nacional del X Frágil de Estados Unidos.* Madrid: Imsero.

TAMARIT, J., DE DIOS, J., DOMINGUEZ, S. y ESCRIBANO, L. (1990) PEANA: *Proyecto para la estructuración ambiental en el aula de niños autistas.* Memoria final del proyecto subvencionado por la Consejería de

Educación de la Comunidad de Madrid y la Dirección General de Renovación Pedagógica del MEC

VENTOSO, M<sup>a</sup>. R. y OSORIO. I (1997). El empleo de materiales analógicos como organizadores de sentido en personas autistas. En A. RIVIÈRE y J. MARTOS (comp). *El tratamiento en autismo y nuevas perspectivas*. Madrid: APNA-IMSERSO.

WILSON, Ph., STACKHOUSE, T., O'CONNOR, R., SCHARFENAKER, S. y HAGERMAN R. (1994). *Issues and Strategies for Educating Children with Fragile X Syndrome*. The National Fragile X Foundation. Colorado: Spectra Publishing Co. Dillon.

*El Síndrome X Frágil* (1998). *Material educativo de la Fundación Nacional del X Frágil de Estados Unidos*. Madrid: Imseroso.

Rivière, A. y Martos, J. (comp.) 1998. *El niño pequeño con autismo*. Madrid: APNA-Imseroso.

