



SÍNDROME X FRÁGIL: DETECCIÓN E INTERVENCIÓN EN EL FENOTIPO CONDUCTUAL
FRAGILE X SYNDROME: DETECTION AND INTERVENTION IN THE BEHAVIOURAL PHENOTYPE

RESULTADOS

La tabla 2 muestra los porcentajes de los participantes que han puntuado en los ítems que definen las características del fenotipo conductual en el protocolo HRD-2. Observamos que todos los participantes tienen discapacidad intelectual, esto se explica porque la muestra fue seleccionada en centros de atención a personas con este diagnóstico (los estudios demuestran que al menos el 80% de los varones tienen discapacidad intelectual). Todas las características obtienen puntuaciones de frecuencia que están por encima del 25%. Los porcentajes más bajos, corresponden a aleteos y mordida de manos (27 y 34,6%). La observación de los datos evidencia que los ítems donde puntúan la mayoría de participantes es en aproximación-evitación en situaciones sociales y dificultades de atención, obteniéndose puntuaciones próximas al 100%. Timidez, dificultades en el contacto ocular y habla repetitiva son características que presentan más del 80% de las personas estudiadas. Más de la mitad de los participantes presentan angustia ante situaciones de relación social, estereotipias y defensa táctil (61,5%) e hiperactividad (65,4%). El 57,7% manifiesta agresividad contra personas y objetos en algún momento.

Tabla 2. Resultados en porcentajes de las características del fenotipo conductual

	%
Discapacidad intelectual	100
Dificultades de atención	96,2
Aproximación-evitación en situaciones sociales	96,2
Habla repetitiva	88,5
Dificultades en el contacto ocular	85,5
Timidez	84,6
Hiperactividad	65,4
Angustia ante situaciones de relación social	61,5
Estererotipias	61,5
Defensa táctil	61,5
Agresividad contra personas u objetos	57,7
Mordida de manos	34,6
Aleteos de manos	27,0





CONCLUSIONES Y DISCUSIÓN

Existen características conductuales que se manifiestan con mucha frecuencia en las personas con SXF como son: las dificultades de atención y conducta de aproximación-avoidancia en situaciones sociales, el habla repetitiva, las dificultades en contacto ocular, etc. En 2004 un estudio similar al nuestro con 30 varones, llevado a cabo por Artigas-Pallares y Brun-Gasca, obtuvo datos que tienen bastante similitud con los nuestros.

Los máximos porcentajes los obtuvieron en conductas relacionadas con la inquietud psicomotora, ansiedad, inmadurez y manifestación vergonzosa. Concretamente obtuvieron las siguientes frecuencias: el 100% de los participantes puntúa en los enunciados “no puede sentarse quieto, intranquilo, es demasiado activo” y “se muestra nervioso, sensible o tenso”; en el 94,3% se manifiestan conductas tales como “actúa demasiado inmaduro para su edad” y “es vergonzoso”; el 85,7% se muestra “tímido”; el 80% “tiene problemas con la pronunciación o el habla” y “el trabajo escolar es deficiente”; el 77,1% “es demasiado dependiente de los adultos”; el 77,1% “no puede sentarse quieto”, “está intranquilo o es demasiado activo”, “repite actos una y otra vez”, “incordia y manifiesta torpeza” y “dice palabrotas”; el 74,3% “exige mucha atención”, “se enfurruña o incomoda fácilmente” y se “muestra impulsivo”; con porcentajes superiores al 68% les siguen enunciados referidos a “las rabietas”, “el mal genio”, “le gusta llamar la atención”, “es asustadizo”, “manifiesta tics” y “grita mucho”.

Al comparar los dos estudios, el nuestro y el de Artigas-Pallares y Brun-Gasca (2004), los valores más coincidentes son en dificultades de atención (96 y 100%), la timidez (84,6 y 85,7%), los problemas de lenguaje (88,5 y 80,0%), la hiperactividad (65,4 y 77,1%), la ansiedad social (61,5 y 71,4%) y las estereotipias o gestos nerviosos y tics (61,5 y 68,6%). Los datos en cuanto a hiperactividad, son ligeramente inferiores a los obtenidos por Artigas-Pallares y Brun-Gasca (2004), probablemente porque nuestra muestra es de adultos. En adultos la hiperactividad se reduce de forma importante aunque persiste algo de inquietud y el déficit de atención en tareas que requieren esfuerzo mental (Sullivan, et al, 2006).

En cuanto a las reflexiones que nos hacemos y las pautas de intervención específicas estamos de acuerdo con Apolonio y Franco (2013), Fernández, Puente y Ferrando (2011), y López-Pérez y Molsalve (2002) quienes proponen estrategias tales como: asegurarse de que atienden antes de dar instrucciones utilizando un lenguaje sencillo, repitiendo las órdenes o facilitando la información visual en un entorno con pocos estímulos distractores, proporcionar ambientes estructurados, conocidos y predecibles para la persona con SXF, introducir los nuevos estímulos progresivamente, ayudarle a seleccionar cuales son los estímulos o tareas más adecuadas a la situación. Cuando se observe inquietud motora, se aconseja dejarles después de finalizar la tarea que está llevando a cabo que se muevan por la sala, hagan un recado, den un paseo, etc.

En lo referente a los aspectos lingüísticos, en el HRD-2 se evalúa solo un ítem (habla repetitiva). Por lo que sería preciso aplicar otras pruebas de evaluación específicas para el estudio de la comunicación y características lingüísticas de este colectivo. Existen números trabajos, entre ellos Díez-Itza et al, (2013), donde se analiza de forma más exhaustiva los aspectos relacionados con el lenguaje y la comunicación social de las personas con SXF.

El resto de ítems comparados: ansiedad social, y estereotipias o gestos nerviosos y tic, aunque siguen teniendo porcentajes muy próximos, las ligeras diferencias pueden deberse a que los ítems no son literalmente exactos y a que la característica este más desglosada en matices, lo que puede afectar a que los porcentajes no sean totalmente coincidentes.

El instrumento empleado para nuestro estudio, recoge ítems que han manifestado ser diferentes de manera significativa con la población de discapacitados intelectuales pero no incluye todos los aspectos del fenotipo conductual. Sería interesante en próximas investigaciones utilizar herra-





SÍNDROME X FRÁGIL: DETECCIÓN E INTERVENCIÓN EN EL FENOTIPO CONDUCTUAL **FRAGILE X SYNDROME: DETECTION AND INTERVENTION IN THE BEHAVIOURAL PHENOTYPE**

mientas que valoren un mayor abanico de conductas que los diversos estudios consideran sensibles para la clasificación de la personas con SXF y valorar la posibilidad de agrupar determinados ítems en categorías que tengan la misma base neurocognitiva. Profundizar en estos aspectos permitiría elaborar un perfil conductual más representativo en esta población, lo que facilitaría una mejor identificación de los puntos fuertes y de las limitaciones de las personas con esta discapacidad.

La existencia de diferentes estilos de aprendizaje y características comportamentales, lleva a sugerir cómo la educación especial puede ser efectiva, pero en la mayoría de los casos, los individuos con SXF reciben los mismos servicios de educación especial y terapéuticos que están disponibles para los otros niños y adultos con discapacidad intelectual (Martin, Ausderau, Raspa, Bishop y Bailey, 2012). Las personas con SXF necesitan de un seguimiento multidisciplinar y de un programa de intervención precoz para su desarrollo que les permite la mejora de su potencial, de modo que sean integrados como miembros útiles de la sociedad. Por lo tanto, la intervención debe ir precedida por una evaluación multidisciplinar para la planificación de la atención educativa más adecuada a las necesidades emocionales y de comportamiento de los afectados, sin obviar, los problemas médicos asociados que pueden presentar (Braden et al, 1999). Consideramos que las intervenciones tienen que ser específicas para cada sujeto, dada la gran variabilidad individual.

Estamos de acuerdo con De Diego-Otero (2014) quien expone que hasta que se encuentre un tratamiento médico efectivo para el síndrome, la propuesta más utilizada pasa por una intervención multidisciplinar integrada, pacientes con esta alteración si recibe un programa de estimulación adecuada, un apoyo psicopedagógico certero presentan menos déficit cognitivos en la edad adulta.

La experiencia con estos alumnos demuestra que el abordaje de las dificultades debe realizarse de forma indirecta, salvo si suponen un peligro, para evitar manifestaciones de ansiedad social. La utilización de juegos, actividades lúdicas y gratificantes, iguales como modelos de aprendizaje, material gráfico de manera repetitiva, mejoran la comunicación y participación de estas personas (López-Pérez y Molsalve, 2002). Ha de esperarse a que sean ellos, lo que inicien las interacciones sociales o contactos físicos y mantener cierta distancia para que se sientan seguros (Medina-Gómez, 2014).

La aportación de este estudio es la constatación de que ciertos aspectos conductuales tienen una alta prevalencia en el SXF y que una intervención multidisciplinar precoz es esencial para subsanar estas dificultades. La obtención de pruebas más sensibles en la identificación mejoraría la evaluación individual de estas personas, lo que permitirá el establecimiento de las intervenciones más adecuadas para cada persona, trabajando a partir de las potencialidades. Seguir profundizando en el estudio de las actuaciones más afectivas debe ser un reto para investigadores y profesionales.

REFERENCIAS

- Apolónico, A. y Franco, V. (2013). Intervenção precoce na síndrome de X frágil. En V. Franco (Org.). *Síndrome de x frágil. Pessoas, contextos y percursos*. pp. 149-168. Evora: Aloendreo.
- Artigas-Pallares, J. y Brun-Gasca, C. (2004). ¿Se puede atribuir el fenotipo conductual del síndrome X frágil al retraso mental y al trastorno por déficit de atención/hiperactividad? *Revista Neurología*, 38(1), 7-11.
- Artigas-Pallares, J. y Narbona, J. (2011). *Trastornos del neurodesarrollo*. Barcelona: Viguera.
- Bayle, D. B., Bishop, E., Raspa, M. y Skinner, D. (2012). Caregiver opinions about fragile X population screening. *Genetics in Medicine*, 14, 115-121.
- Braden, M., Wilson, P., Stackhouse, O. T., O'Connor, R., Scharfenakker, M. A. y Hagerman, R. D. (1999). Desarrollo de un plan educativo individualizado para personas con síndrome X frágil. In F. J. Ramos Fuentes (Ed.). *El Síndrome X Frágil. Material Educativo de la Fundación Nacional del*





- X frágil de Estados Unidos*. (pp. 203-231). Madrid: Ministerio de Trabajo y Asuntos Sociales.
- Brun-Gasca, C., Artigas-Pallares, J., Ramírez, A., Lorente, I., Gabau, E., y Milà, M. (2001). Manifestaciones clínicas de la premutación frágil X en niños. *Revista Neurología*, 33- 263.
- Brun-Gasca, C. (2006). El fenotipo cognitivo-conductual. En M. I. Tejada (Dir.). *Síndrome X Frágil. Libro de consulta para familias y profesionales*. (pp. 31-36). Madrid: Real Patronato sobre Discapacidad.
- Calvo, R., Quintero, C., Pérez, L. y Sánchez, L. (2014). Aspectos médicos de los pacientes con síndrome x frágil. En B. Medina, I. García y Y. de Diego. (Coords.). *Síndrome X frágil. Manual para familias y profesionales*. Tarragona: Publicaciones Altaria.
- Cornish, K., Burack, J. A., Rahman, A., Munir, F., Russo, N. y Grant, C. (2005). Theory of mind deficits in children with fragile X syndrome. *Journal of Intellectual Disability research*, 49 (5), 372-378.
- Cornish, K., Munir, F. y Wilding, J. (2001). Perfil neuropsicológico y conductual de los déficit de atención en el síndrome X frágil. *Revista Neurología*, 33(1), 24-29.
- De Diego-Otero, Y. (2014). Propuestas de intervención multidisciplinar integrada para el Síndrome X frágil. En B. Medina, I. García y Y. de Diego. (Coords.). *Síndrome X frágil. Manual para familias y profesionales*. Tarragona. Publicaciones Altaria.
- Diez-Itza, E. y Miranda, M. (2007). Perfiles gramaticales específicos en el síndrome de Down. *Revista de Logopedia, Foniatría y Audiología*, 27(4), 161-172.
- Diez-Itza, E., Martínez, V., Miranda, M., Antón, A., García, I., Medina, B., et al. (2013). *Proyecto Syndroling: Análisis lingüístico comparado de tres síndromes genéticos neuroevolutivos: síndrome de Williams, síndrome de Down y síndrome X Frágil*. Plan Nacional de I+D+I. Ministerio de Economía y Competitividad.
- Diez-Itza, E., López, M. A., Martínez, V., Miranda, M. y Huelgo, J. (2014). Lenguaje y comunicación en el síndrome X frágil. En B. Medina, I. García y Y. de Diego. (Coords.). *Síndrome X frágil. Manual para familias y profesionales*. Tarragona: Publicaciones Altaria.
- Fernández, M. P., Puente, A. y Ferrando, M. T. (2011). Lectura y escritura en niños con síndrome x frágil: estrategias de intervención. *Anales de Psicología*, 27(3), 808-815.
- Ferrando, M. T. y Puente, A. (2008). Niñas con Síndrome X Frágil: un modelo para los trastornos específicos del desarrollo. *Revista Neurología*, 46, 17-19.
- Fu, Y. H., Kuhl, D. P., Pizzuti, A., Pieretti, M., Sutcliffe, J. S., Richards, S., et al. (1991). Variation of the CGG repeat at the fragile X site results in genetic instability: resolution of the Sherman paradox. *Cell*, 67(6), 1047-1058.
- García-Alonso, I. y Medina-Gómez, B. (2008). Caracterización: fenotípica de varones adultos con diagnóstico de síndrome X frágil. *Intervención Psicosocial*, 17(2), 201-214.
- Hagerman, R. J. (2002). *Fragile X Syndrome: Diagnosis, treatment and Research*. Johns Hopkins University.
- Hagerman, R. J., Amiri, K. y Conister, A. (1991). Fragile X Checklist. *American Journal Human Genetic*, 38, 283-287.
- Hall, D. A., Berry-Kravis, E., Hagerman, R. J., Hagerman, P. J., Rice, C. D. y Leehey, M. A. (2006). Symptomatic treatment in the fragile X-Associated tremor/ataxia syndrome. *Mov. Disord.*, 1(10), 1741-1744.
- Kaufmann, W. E., Cortell, R., Kau, A. S. M., Bukelis, I., Tierne, E., Gra, R. M., ... y Stanard, P. (2004). Autism spectrum disorder in fragile X sndrome. Communication, Social interaction, and specific behaviors. *American Journal of Medical Genetic*, 129º, 225-238.
- López-Pérez, G. y Montalve, C. (2002). Principios generales de tratamiento. En G. Lopez, C. Montalve y J. Abad. (Coord.) *Necesidades educativas del alumnado con síndrome X frágil*.





SÍNDROME X FRÁGIL: DETECCIÓN E INTERVENCIÓN EN EL FENOTIPO CONDUCTUAL
FRAGILE X SYNDROME: DETECTION AND INTERVENTION IN THE BEHAVIOURAL PHENOTYPE

Madrid: Consejería de Educación.

- Martin, G., Ausderau, K., Raspa, M., Bishop, E. y Bailey, D. B. (2012). Therapy service use among individuals with fragile X syndrome. Findings from a U.S. parent survey. *Journal of Intellectual Disability Research*.
- Medina-Gómez, B. (2014). Fenotipo conductual: conocer para comprender. En B. Medina, I. García y Y. De Diego (Coords.). *Síndrome X frágil. Manual para familias y profesionales*. Tarragona: Publicaciones Altaria.
- O'Brien, G. (2002). The clinical relevance of behavioural phenotypes. In G. O'Brien (Ed.). *Behavioural phenotypes in clinical practice*. (pp. 1-12). London: Mac Keith Press.
- Sudhalter, V. y Belser, R. C. (2001). Conversational characteristics of children with fragile X syndrome: tangential language. *American Journal on Mental Retardation*, 106 (59), 389-400.
- Sullivan, K., Hatton, D., Hammer, J., Sideris, J., Hooper, S., Omstein, P. y Bailey, D. (2006). ADHD symptoms in children with FXS. *American Journal Medical Genetics*, 140, 2275-2288.
- Symons, F. J., Clark, R. D., Hatton, D. D., Skinner, M. Y. y Bailey, D. B. (2010). Self-injurious behavior in young boys with fragile syndrome. *American Journal of Medical Genetic*, 118(2), 115-121.
- Westmar, C. J. y Maller, J. S. (2007). FMRP mediates mGluR5-dependent translation of amyloid precursor protein. *PLoS Biol*, 5(3), 52.
- Wilding, J., Cornish, K. y Munir, F. (2002). Further delineation of the executive deficit in males with fragile X syndrome. *Neuropsychologia*, 40, 1343-1349.

