

JORNADAS INTERDISCIPLINARIAS EL SÍNDROME X FRÁGIL

Barcelona, España, 27 y 28 de octubre, 2001

SESIÓN INTRODUCTORIA

ASPECTOS EDUCACIONALES, FAMILIARES Y DE ENTORNO SOCIAL

Aspectos educacionales generales: orientando al niño con síndrome X frágil en el contexto educacional

L. Gane

The Medical Investigations of Neurodevelopmental Disorders (MIND) Institute. University of California. Denver, EE.UU.

Cuando enfocamos las necesidades educativas de las personas diagnosticadas de síndrome X frágil (SXF) es importante entender los puntos fuertes y débiles a nivel cognitivo, las necesidades médicas y terapéuticas, y las conductas del alumno. Es también importante que el equipo administrativo, maestros y padres, trabajen conjuntamente para dar apoyo al alumno. Cada uno debe escuchar a los demás y responder apropiadamente, centrándose en la mejor manera de satisfacer las necesidades del alumno con el fin de optimizar su experiencia educativa. Esto significa trabajar activamente de manera conjunta para desarrollar un plan educativo que permita la participación satisfactoria del alumno en el aula. Los padres tienen un conocimiento importante sobre su hijo para compartirlo con los profesionales de la educación y éstos tienen a su vez un conocimiento importante del entorno escolar y de la situación de aprendizaje para compartir con los padres. Cuando ambas partes trabajan conjuntamente participan en la creación de un entorno educacional satisfactorio que beneficia a todos. Es importante tener una buena evaluación cognitiva del niño. Estas pruebas, o tests, son administradas por un profesional preparado capaz de usar instrumentos de evaluación apropiados para cada niño. Estas pruebas pueden incluir el Stanford Binet, WISC-R y WAIS-R. También deberían utilizarse instrumentos que evalúen las habilidades de la vida diaria y autonomía del niño como el test de Kauffman para niños (KABC) o el Vineland, un reconocido cuestionario que permite a los padres explicar los niveles adquiridos por su hijo desde el punto de vista del entorno familiar. Según nuestra experiencia en el Fragile X Treatment & Research Center en Denver, Colorado, y en el Medical Investigations of Neurodevelopmental Disorders (MIND) Institute los padres son conscientes y cuidadosos en la evaluación del nivel de adquisiciones de sus hijos.

La literatura científica es muy clara en cuanto al perfil cognitivo de puntos fuertes y débiles de las personas con SXF. Los estudios muestran que estos niños tienen mayor habilidad para las tareas simultáneas que para las secuenciales. Tienen buena memoria y, por ello, son buenos para el deletreo y otras áreas de aprendizaje que dependen de la memoria. También son buenos cuando la tarea requiere un análisis visual. Dado que los niños con SXF son buenos en copiar e imitar, es importante crear un entorno que incorpore adecuados modelos a imitar. También son competentes en el uso de ordenadores; éstos pueden utilizarse para mejorar los aprendizajes en cualquier área. Existen programas de ordenador específicos y teclados adaptados para usar tanto en el aula como en el hogar. En general, tanto los niños como las niñas con SXF tienen mucha dificultad en el área de matemáticas y de lenguaje abstracto. Se recomiendan, como adecuados, programas como el PECS (Picture Exchange System –sistema de cambio de imágenes para trabajar lenguaje–), Touch Math y Logo reading. Los niños con SXF también tienen dificultades en las tareas espaciales y la planificación de la motricidad fina y gruesa. Hay medicaciones específicas que pueden ayudar a los niños con SXF. Los estimulantes pueden aumentar la capacidad de concentración del niño así como disminuir la hiperactividad, ayudándole a ser capaz de aprender más en el entorno escolar. La ansiedad no es rara en alumnos con SXF de todas las edades. Si esto es un problema para el alumno, algunas medicaciones, como los inhibidores selectivos de la recaptación de serotonina (ISRS), pueden ayudar a disminuir la ansiedad y, por lo tanto, ayudar al alumno a seguir

con mayor éxito su escolaridad. También pueden usarse medicaciones para tratar los problemas de conducta que dificultan la capacidad del niño para aprender y ser aceptado por sus compañeros. Casi todos los alumnos con SXF, sin excepción, deberían contar con ayuda terapéutica, principalmente logopedia y terapia sensitivo-integrativa. La logopedia, encaminada al retraso en el habla en los niños más pequeños; en niños mayores, el patrón típico de habla es: habla rápida, entrecortada y repetitiva con ecolalias.

La terapia ocupacional, por su parte, se ocupa de las necesidades de integración sensorial del niño. Es muy importante incluirla en el programa de cada niño, pues trabaja con la hipersensibilidad al tacto, sonido, mirada y olores que puede interferir o impedir el aprendizaje en casa, en la escuela y en el entorno social. Ambas ayudas terapéuticas deberían ser ofrecidas al niño, al menos, dos veces por semana, aunque lo ideal es que sean incorporadas en la rutina diaria en el entorno escolar, ya que cuando esto se hace mejora mucho el rendimiento académico. Cuando evaluamos el entorno escolar del niño, es importante tener en cuenta el espacio físico, ya que a menudo se requieren adaptaciones. Esto puede incluir la utilización de juguetes pequeños en la clase, chicle o algún alimento concreto y/o el uso de cuerdas de *bungee* durante el tiempo de aprendizaje para optimizar la concentración. Es importante crear un lugar silencioso y tranquilizante en el aula, donde el niño pueda ir cuando necesite tranquilizarse, cuando está hiperestimulado, para evitar, así, problemas de conducta. Sólo cuando se aumenta el conocimiento de las necesidades del niño, se va adquiriendo un entorno educacional adecuado; por ejemplo, técnicas como sentar al niño en la parte delantera de la clase para minimizar los estímulos distractores, impedir que los otros alumnos invadan el espacio del niño con SXF para evitar los arrebatos de conducta, o incluyendo al alumno en la planificación escolar para aumentar su conocimiento sobre lo que se espera de él.

Los niños con SXF, a menudo, trabajan con soporte en el entorno escolar, que puede ayudar al alumno a controlar su conducta, ajustar el curriculum a su nivel cognitivo y ofrecer un entorno educativo lo más estructurado posible. También, la utilización del *buddy system* o 'sistema del amiguito' en el aula, en el patio o en la cafetería, es de gran ayuda para todos los que participan en el programa pues permite al alumno con SXF aprender con la ayuda de sus compañeros ordinarios. A menudo se entablan amistades duraderas y las similitudes pasan a ser más importantes que las diferencias.

Todos los niños del aula deberían ser un placer. Y esto es posible si hay compañerismo, les escuchamos, educamos, atendemos a sus necesidades y les ayudamos a construir un sentimiento de éxito, les entendemos, respetamos su individualidad y les ayudamos a superarse.

EXPECTATIVAS Y NECESIDADES DE LAS ASOCIACIONES DE PADRES DE SXF

Tratamiento de estimulación intensiva. Nuestra experiencia

D. Sniadower

Asociación SXF. Uruguay.

Cuando diagnosticaron a nuestro hijo (ahora de 6 y en aquel momento de 3 años) de síndrome de X frágil (SXF) mi esposo y yo acordamos que el mejor tratamiento sería una estimulación sensorial intensiva y profunda para aumentar su aceptación tanto a nivel personal como social. Buscamos profesionales en diferentes ciudades y países. Estudiamos sus propuestas, desde dejarlo 'tranquilo', hasta las de tres terapeutas de diversas orientaciones dos y tres veces por semana en lugares diferentes, teniendo que coordinar los múltiples horarios y viviendo en el auto. Me transformé en un hábil chofer y hacedora de agenda. Y también debo mencionar a aquellos que sugirieron que fuéramos nosotros –los padres–, quienes debíamos ser los encargados del estímulo. Es algo que iniciamos, pero de lo que sólo obtuvimos a cambio un mayor estrés y un

sentimiento recurrente de culpa cuando descansamos. No pude separar el papel de madre con el de terapeuta, era siempre terapeuta. Tuve peleas de pareja por la famosa frase: 'Ahora es tu turno'. Por lo tanto debíamos seguir buscando. Un psiquiatra de Argentina propuso formar un equipo de terapeutas adecuado a nuestro hijo, planificando él un programa exclusivo de acuerdo con las necesidades del momento, por lo menos tres horas por día todos los días y en nuestra casa. Desde hace tres años seguimos este programa con muchas alegrías y muchas enseñanzas para nuestro hijo y todos los que vivimos con él. Los avances obtenidos nos animaron a extender este tratamiento a otros niños creando un centro para capacitar a personas con diferentes trastornos del neurodesarrollo con el apoyo de las autoridades de Uruguay, el Ministerio de Salud Pública de Uruguay y la Primera Dama del Uruguay, Sra. Mercedes Menafra de Batle. Me gustaría compartir este tratamiento con ustedes.

Aspectos legales

J. Bagué

Fundación Tutelar ACIDH. Barcelona.

Para poder hacer referencia a los aspectos del síndrome X frágil debemos tener en cuenta los conocimientos que sobre la materia expone la psiquiatría, la psicología y la genética. Partiendo de esta base científica, la aplicación del derecho para la protección de los diversos aspectos que salvaguardan los derechos de las personas aquejados por este síndrome se basa en la normativa referente a: derecho civil, laboral, penal, teniendo en cuenta el necesario respeto al derecho procesal en cuanto que los diferentes sistemas de protección deben respetar todas las garantías constitucionales.

En el derecho civil, habrá que prestar atención a instituciones como la capacidad jurídica y la de obrar, la tutela y los procesos de incapacitación, y en el campo del derecho mercantil deberemos tener en cuenta estos aspectos para el tráfico comercial que pueda realizar el sujeto en cuestión.

En el derecho penal, habrá que atender a la capacidad delictiva de la persona y saber si ésta es suficiente para no aplicar eximentes y atenuantes.

En cuanto al derecho laboral, hablamos de la normativa basada en la norma general teniendo en cuenta diversas normas específicas que presentan diversas ventajas a la contratación de disminuidos.

Todo ello teniendo en cuenta que el marco principal es la constitución y la LISMI (Ley de Integración Social del Minusválido de 1982).

Gestión de las asociaciones y la Federación

J. Guzmán

Federación Española del SXF.

Las asociaciones y federaciones de familias que comparten la problemática de algún miembro afectado por una enfermedad suelen constituirse para encontrar respuestas no halladas en otros estamentos. Respuestas a sus dudas, a sus ansiedades, y sobre todo, compartir y apoyarse en otros. Para ello se elige la figura legal de asociación. Una vez creada, es necesaria una gestión apropiada en todos los aspectos: económico, social y administrativo. Los recursos existentes, fundamentalmente en el aspecto financiero, suelen ser escasos, por lo que se inicia la búsqueda de otras fuentes que permitan el desarrollo y consolidación de la asociación, entre las que se encuentran las subvenciones que anualmente convocan las administraciones nacionales y autonómicas. Esto ocasiona un trabajo añadido a las actividades habituales de la asociación, tal como cumplimentar impresos, exposición de programas de actuación, solicitud de certificados, etc. Puede parecer que toda esta batería documental es excesiva para los medios de que disponen las asociaciones, pero, por el momento, es lo marcado en la legislación vigente y ha de cumplirse. Con dificultad, horas de dedicación y mucho esfuerzo, se consigue salir adelante. Pero hay que ser consecuente y analizar si todo este trabajo se realiza en sus debidos términos. Con seguridad hay muchos detalles que van quedando pendientes, bien por desconocimiento bien por falta de tiempo. Quizá habría que plantearse una mayor profesionalización en la gestión de las asociaciones, una participación

más activa de sus miembros y, algo fundamental, compartir los medios limitados que se disponen con otras entidades de la misma naturaleza.

Acciones de apoyo para los padres por parte de las asociaciones

J. Panero

Federación Española del SXF.

Cuando recibimos el diagnóstico de que nuestros hijos o hijas están afectados por el síndrome X frágil (SXF) sabemos poco, o casi nada, de la enfermedad. Desde ese momento, nos plantemos la vida de diferente manera; no sabemos el futuro que va a depararles. En las asociaciones nos encontramos con otras personas que tienen las mismas preocupaciones y los mismos objetivos que nosotros. Algunas de las necesidades más prioritarias que tenemos son las que se refieren a cómo tratar mejor a nuestros hijos, la de saber captar y responder a sus demandas, la de modificar nuestras actitudes para mejorar la calidad de vida personal y familiar. La recepción de las familias que recientemente han recibido un diagnóstico de SXF es una de las funciones más difíciles de abordar. El recibirlas, ayudarles a aceptar la noticia, es otra prioridad en las asociaciones. Se trata de informar a esos padres de las características de sus hijos y de qué pueden hacer para un desarrollo mejor. La falta de información es característica común, pero, además, ayuda mucho el compartir el dolor y aprender a educar a unos niños con un handicap, pero con muchas potencialidades a desarrollar. Para realizar estas tareas se necesitan, además de profesionales especializados en el síndrome, familias con experiencia para poder trasladar sus vivencias a las nuevas familias que se integran a las asociaciones. El compartir éxitos y también errores en la educación de nuestros hijos es una de las funciones más importante y que dan razón de ser a nuestras asociaciones.

Conflictiva familiar frente al diagnóstico

E. Brignani

Psicólogo Asociación Catalana SXF.

La certeza de un diagnóstico diferencial trae aparejadas vivencias ambivalentes. Por una parte, se cierra una fase de opiniones presuntivas cuya característica es la preocupación por la salud del hijo y la angustia, la desilusión y la frustración debido a las anomalías evolutivas que perciben en el hijo. Se experimenta alivio ante la certeza de un diagnóstico validado y definitivo. Por otra, se abre una nueva fase caracterizada por el 'trabajo de duelo'. Es un proceso abierto en el que cada situación evolutiva vuelve a enfrentar a los padres de un afectado, con un sentimiento de pérdida y de dolor psíquico; en este sentido, se debe hablar de duelos parciales y aceptaciones también parciales. Las fases del duelo son: fase de embotamiento de la sensibilidad, fase de anhelo y búsqueda de la figura perdida, fase de desorganización y desesperanza, fase de mayor o menor grado de reorganización.

El curso que siga el duelo dependerá, en alto grado, de que los padres puedan compartir y apoyarse mutuamente a lo largo de los distintos procesos. Es muy común observar cómo muchos padres oscilan entre la negación y la manía para luego caer en la depresión y el pesimismo vital, sin resolver satisfactoriamente el conflicto que viven. En muchos casos, el conflicto familiar se agudiza dado que el progenitor portador vive sentimientos de culpa no elaborados. La actitud psíquica del niño hacia su problema, probablemente, refleje la actitud de los adultos que lo rodean, en particular la de sus padres. Los padres de un afectado poseen un modelo de desempeño parental transmitido para educar a un niño 'normal'. Por ello, deben redefinir y redimensionar constantemente su papel educativo frente al handicap que causa el SXF, inventando estrategias educativas tendientes a la transformación de un sujeto autónomo.

BIBLIOGRAFÍA

- Bowly J. El vínculo afectivo. Buenos Aires: Paidós; 1976.
- Bowly J. La pérdida afectiva. Buenos Aires: Paidós; 1976.
- González Cuberes MT. Chicos especiales e integración. Buenos Aires: Lumen Humanitas; 1997.
- Kavage A et al. Los hijos discapacitados y la familia. México: Trillas; 1998.
- Mannoni M. El niño retardado y su madre. Buenos Aires: Paidós; 1984.

Actividades de divulgación del síndrome X frágil

M.^aJ. Martínez

Federación Española SXF.

Uno de los objetivos principales de toda asociación es la difusión del síndrome para informar y sensibilizar: a la clase política, de que se adopten medidas encaminadas a normalizar la vida de los afectados; a los distintos profesionales relacionados con el tema; a las familias afectadas de la existencia de la asociación, para su servicio y ayuda, y a la población en general. Todas estas inquietudes de las asociaciones han desembocado en la realización de actuaciones divulgativas como: adopción del logotipo 'mariposa' como emblema de las asociaciones; elaboración de trípticos informativos; realización de jornadas informativas de carácter general, médico y educativo; creación de la página web de la Federación, desde la que se puede enlazar con otras páginas de varias asociaciones españolas y de otros países europeos y americanos; creación del boletín electrónico de la Federación Española; edición de la revista *X Frágil*, realizada por la Asociación Murciana; colaboraciones con organismos oficiales en jornadas, conferencias, charlas; colaboraciones con medios de comunicación, radio, TV, prensa. Ha sido importante el trabajo de divulgación que las asociaciones han llevado a cabo por el interés despertado en la población en general por conocer el síndrome.

Origen y evolución de las asociaciones

Y. Lamarca

Federación Española SXF.

La primera asociación nació de la inquietud de unos padres y del apoyo de profesionales del departamento de Genética del Hospital Clínico de Barcelona; nos acababan de diagnosticar a nuestros hijos, nos daban el consejo genético de algo que no conocíamos. Y no había nada más... Culpa, impotencia, qué se podía hacer, ¡cuántas preguntas y qué pocas respuestas! No podíamos esperar. Agruparse cuanto antes y a trabajar. Éramos diez familias y cuatro profesionales los que en 1994 nos reunimos por primera vez. Nos asociamos motivados por el desconocimiento de este síndrome, tanto a nivel médico como a nivel de la población en general. Poco a poco, comenzaron a contactarnos padres de otras comunidades que habían recibido el diagnóstico y tratábamos de relacionarlos con otros, les pasábamos los estatutos, para que lo fueran adaptando a cada comunidad. Y así comienzan a constituirse las distintas asociaciones. Desde 1994 hasta 2001 se han creado en España 12 asociaciones en 12 comunidades y hemos visto florecer asociaciones en Argentina, Uruguay, Brasil, Guatemala, México... En ambos continentes hay padres con muchas ganas de hacer cosas. En 1997 constituimos la Federación y nos unimos todos. Lo que hoy existe a nivel de asociaciones y federación es fruto del esfuerzo de muchos padres que deseamos lo mejor para nuestros hijos y que queremos divulgar el síndrome X frágil. Aún queda mucho por hacer y así favoreceremos a muchos grupos familiares que nos necesitan.

Equitación terapéutica

M.^aT. Llòria-Llàcer ^a, L. Segovia Encinas ^b

^a Instructora en Equitación Terapéutica por NARHA (North American Riding for the Handicapped Association). Licenciada en Veterinaria. UAB. Directora Técnica de Terapia a C@vall. ^b Diplomada en Terapia Ocupacional. UAB. Terrassa. Funciones de Terapeuta Ocupacional en Terapia a C@vall. L'Atmella del Vallès, Barcelona.

La equitación terapéutica se practica desde 1600 cuando los griegos utilizaban los caballos porque observaron que proporcionaban beneficios físicos, psíquicos y emocionales a aquellas personas que los montaban.

Todos los ejercicios y actividades realizadas se basan en la facilitación neuromuscular propioceptiva, es decir, la actividad motora se organiza en patrones de flexión-extensión, abducción-adducción y rotación.

Los objetivos de la equitación terapéutica son mejorar el equilibrio, la fuerza muscular, potenciar la coordinación, disminuir la espasticidad, mejorar la circulación y la respiración, así como estimular la integración sensorial.

Es en la integración sensorial donde los niños con el síndrome del cromosoma X frágil presentan problemas, tienen dificultades para organizar y entender estímulos del mundo externo, ya sean auditivos, táctiles o visuales.

Montar a caballo estimula el sentido del tacto mediante el propio contacto con el animal y con el entorno (temperatura, textura, presión...).

El movimiento del caballo, cambios de dirección y el ritmo del paso, estimulan el sistema vestibular –encargado de regular el control postural, tono muscular y equilibrio– así como el sistema propioceptivo –importante para la planificación motriz–. El olfato responde a los olores del propio animal y de las cuerdas. La vista se utiliza para el control del caballo. Los ruidos del entorno ayudan a estimular el sistema auditivo.

Es evidente que al montar a caballo se estimulan todos los sentidos, facilitando la integración de éstos. Al mejorar los problemas de integración sensorial, mejoraremos los síntomas que la acompañan, hiperactividad y distracción, problemas de lenguaje y conducta, problemas a nivel motor y problemas de aprendizaje.

Asesoramiento a educadores de personas afectadas por el síndrome X frágil

N. Bravo-Álamo, M.^aP. Fernández de Diego, P. de la Peña-Moreno, P. Labrado-Pulido, M. Sevilla de la Cruz, M.^aR. Vera-Gómez

Asociación síndrome X frágil. Madrid.

El síndrome X frágil (SXF) es la forma más común de retraso mental hereditario y, sin embargo, existe un gran desconocimiento del mismo por parte de la población en general. La verdadera esencia del presente trabajo es el propósito firme de dar respuesta a algunas lagunas y preocupaciones detectadas en padres y educadores.

Hoy es evidente la necesidad de una intervención interdisciplinar para el tratamiento de personas afectadas por el SXF. Con la intención de potenciar la intervención psicopedagógica, se ha confeccionado una guía de asesoramiento para padres y educadores, que contiene una nueva clasificación de alteraciones (sensoriales, de la conducta, de las habilidades sociales, de la psicomotricidad, del lenguaje y alteraciones cognitivas), las cuales pueden presentarse asociadas al síndrome mencionado. En dicha guía, el asesoramiento es presentado para cada grupo de alteraciones, con bibliografía específica. Del mismo modo, en cada alteración concreta, por ejemplo rechazo táctil, se ofrecen sugerencias de actuación y actividades desarrolladas que sirvan de orientación a padres y educadores para minimizar dicha alteración.

¡Ánimo educador!, quien quiera que seas: padre o hermano, profesor o logopeda, psicólogo, pedagogo o psicopedagogo. En tus manos tienes a estas personas y la posibilidad de mejorar sus vidas. Sírve de tus procedimientos, pues son los mejores 'fármacos' de que dispones para paliar los síntomas que padecen.