



Electronic Journal of Research  
in Educational Psychology  
E-ISSN: 1696-2095  
jfuente@ual.es  
Universidad de Almería  
España

Robles Bello, M<sup>a</sup> Auxiliadora  
Un caso de síndrome X Frágil y su intervención desde la Atención Infantil Temprana  
Electronic Journal of Research in Educational Psychology, vol. 9, núm. 3, diciembre,  
2011, pp. 1333-1352  
Universidad de Almería  
Almería, España

Disponible en: <http://www.redalyc.org/articulo.oa?id=293122852017>

- Cómo citar el artículo
- Número completo
- Más información del artículo
- Página de la revista en redalyc.org

# Un caso de síndrome X Frágil y su intervención desde la Atención Infantil Temprana

**M<sup>a</sup> Auxiliadora Robles Bello**

---

Departamento de Psicología, Universidad de Jaén, Jaén.

---

**España**

*Correspondencia:* M<sup>a</sup> Auxiliadora Robles Bello. Facultad de Humanidades y Ciencias de la Educación, Departamento de Psicología de la Universidad de Jaén, Edificio C5, despacho 148. Campus de las Lagunillas 23071, Jaén. España. E-mail: [marobles@ujaen.es](mailto:marobles@ujaen.es)

---

© Education & Psychology I+D+i and Editorial EOS (Spain)

## Resumen

**Introducción.** El síndrome de Cromosoma X Frágil (SFX) es la primera causa más frecuente de discapacidad intelectual y la segunda asociada a factores genéticos, solo superada por el síndrome de Down. Se observa en la literatura científica que existe una gran variabilidad dentro del fenotipo conductual que este síndrome presenta, de ahí la necesidad de realizar una adecuada evaluación del caso que sea atendido desde la Atención Temprana (AT), ya que los aspectos generales de este síndrome, que son los conocidos, sirven parcialmente para orientar el tratamiento desde un programa de AT.

**Método.** Se expone un estudio de caso único en el que se realiza un seguimiento exhaustivo de los niveles iniciales y logros conseguidos por un niño de 10 meses de edad cronológica, tras recibir una intervención dentro de un programa de AT durante 6 meses. Vuelve a ser evaluado después de ese tiempo, y por último se halla la puntuación de ganancia, que nos indica cuánto cambio se produce tras el entrenamiento o diferencia entre el postest y el pretest.

**Resultados.** En la situación pretest se observa que el nivel mejor es el motor seguido del área perceptivo-cognitiva, casi sin adquisiciones en lenguaje ni en autonomía, con una edad de desarrollo de 8 meses en la escala de Brunet-Lezine. En la situación postest su edad de desarrollo es de 12 meses, siendo el área motora la que mejora más seguida del área perceptivo-cognitiva y del lenguaje, casi sin logros en autonomía. Sin embargo cuando se observa la puntuación de ganancia se descubre que el área donde más gana es en el área cognitiva seguida del lenguaje y del nivel motor, con una ganancia mínima en autonomía.

**Discusión y Conclusiones.** Existe la necesidad de una evaluación individualizada que determine los déficits concretos que presenta el niño en cada área de desarrollo, pues si bien se prevé, según la literatura científica, que existirán necesidades a nivel cognitivo y del lenguaje, se descubre que, aunque haya que intervenir en estas áreas, su necesidad se centra fundamentalmente a nivel motor y de autonomía. Por lo que se confirma la eficacia del tratamiento.

**Palabras Clave:** Atención Temprana. SFX. Estudio de caso único. Infancia.

Recibido: 24/08/11

Aceptación inicial: 26/08/11

Aceptación final: 01/11/11

# A case of Fragile X Syndrome and intervention in Early Childhood Education

## Abstract

**Introduction.** The Fragile X syndrome (FXS) is the first most common cause of intellectual disability and the second associated with genetic factors, only surpassed by the Down syndrome. It notes in the research studies that there is a great variability phenotype of the behavior that this syndrome has, hence the need to make a comprehensive assessment of the case may be seen from the early intervention, as an overview of the syndrome, which are the known, serve in part to guide treatment from a program of early intervention.

**Method.** Presents a unique case study in which there is an seguimiento delos thorough initial levels and parrots achieved po a child of 10 months of edad cronológica, following an intervention within the program of A for 6 months. Returns to be evaluated after that time, and finally is the score for gain, shows us how much change is following the training or difference between the postest and the pretest.

**Results.** In the situation pretest shows that the best level is the motor, followed by the area perceptivo-cognitiva, without adquisiciones in language and autonomy, with an age of development of 8 months at the scale of Brunet-Lezine . In the situation postest his age of development is from 12 months at motor area that most of the improvement cognitive area and language, without achievements in autonomy.

**Discussion y Conclusiones.** There is a need for an individualized assessment to determine the specific deficits that show the child in the area of development, for, while se prevee, according to the literature, that there will be needs of the language and cognitive, you will find out that even if there is to get involved in these areas, the need for this focus motor and autonomy. As confirmed the effectiveness of treatment.

**Keywords:** Early Intervention. FXS. Single case experimental study. Preschools.

Received: 08/24/11

Initial acceptance: 08/26/11

Final acceptance: 11/01/11

## Introducción

EL SFX sigue siendo la causa más frecuente de discapacidad intelectual heredable, y la segunda cromosopatía después del síndrome de Down, que afecta aproximadamente a 1 de cada 2633 varones y 1 de cada 4000 mujeres (Fernández-Carvajal et al., 2009). Por ser un desorden ligado al cromosoma X, lo padecen fundamentalmente los varones y es transmitido por las mujeres. Está ampliamente documentado todo lo relativo a sus comienzos (Martin & Bell, 1943), sin embargo no es hasta los años 90 cuando se encuentra que la identificación de la fragilidad cromosómica en Xq27.3 y el desarrollo de sondas moleculares cada vez más próximos a la zona de la fragilidad, sirvieron de base para la localización del gen responsable del SXF, hecho que se produjo a mediados de 1991, cuando varios grupos independientes identificaron que una expansión del triplete repetitivo CGG en el extremo 5' –no codificante– del gen FMR1 era la causa del síndrome (Verkerk et al., 1991). La causa del síndrome El SXF es, por tanto, una enfermedad monogénica ligada al cromosoma X, región Xq27.3, y producida por una mutación en el gen FMR1 (*Fragile X Mental Retardation-I*) (Glover-López, 2006).

Por tanto, la rica semiología clínica (fenotipo somático/cognitivo-conductual) de la afección es consecuencia de la falta de expresión de FMR-1 y, consecuentemente, la disminución/ausencia de la proteína FMRP, y son muchos los investigadores fundamentalmente médicos (Galán, Ballesteros, Sierra, Parrilla & De la Cruz, 2010) quienes consideran necesario dar a conocer y difundir el SFX como primer paso para el diagnóstico precoz, necesario para romper la cadena de transmisión y fundamental para que el abordaje terapéutico, tanto médico como cognitivo.

Desde el punto de vista clínico, existen dos nuevos fenotipos: el primero de ellos, el fallo ovárico prematuro, lo advirtió el equipo de Murray en 1998 (citado en Glover-López, 2006) en mujeres con premutación, sugiriendo que el gen FMR1 intervenía en el desarrollo y maduración del ovario. Años después, Bretherick, Fluker & Robinson (2005) descubrieron también una asociación entre esta patología y el aumento del número de alelos intermedios y normales altos en el gen FMR1 (de 35 a 54 repeticiones). El segundo de los fenotipos fue descrito por el grupo de trabajo de Hagerman en el año 2001 (citado en Glover-López, 2006) en adultos con premutacion y se caracterizaba por: temblor intencional progresivo, ataxia, parkinsonismo, déficit cognitivo, atrofia cerebral generalizada, e impotencia sexual. El cuadro

fue denominado FXTAS (*Fragile X Associated Tremor/Ataxia Syndrome*) y suele aparecer pasados los 50 años de edad.

Como se observa existen distintas maneras en que el fenotipo conductual se manifiesta en esta población, considerando estos fenotipos conductuales como una mayor probabilidad de que las personas con cierto síndrome exhiban ciertas secuelas de conducta o de desarrollo, en comparación con las personas que no lo tienen (Hodapp & Dykens, 2004). Por ello no todas las personas con SFX manifiestan un patrón de conducta similar, sin embargo se ha observado que en el SFX existe un funcionamiento cognitivo que sugiere un determinado perfil cognitivo común en estos grupo de personas. Así, según Brun-Gasca (2006) podemos encontrar unas características generales, y que por lo tanto no aparecen en todos los afectados, y que varían en función del sexo y del tipo de mutación.

Sin embargo, si bien la característica general se encuentra en que los déficits cognitivos va a ser menores en las mujeres ya que entre el 30-50% de las mujeres con la mutación completa del SXF presenta algún grado de discapacidad intelectual entre leve y límite, son una minoría quienes presentan una discapacidad grave. Existe un tercio de mujeres con la mutación completa y con inteligencia normal, aunque alguna de ellas puede presentar alteraciones del aprendizaje (sobre todo en matemáticas) y problemas emocionales y de relación social. Todo esto unido a una menor afectación en cuanto a rasgos físicos dificultan mucho un diagnóstico temprano de este síndrome en mujeres, y muchas de las afectadas están todavía sin diagnosticar a pesar de presentar alteraciones en la conducta y en los aprendizajes. Con respecto al tipo de mutación en algunos niños varones con premutación, el fenotipo hallado es muy similar al de los varones con la mutación completa, pero en la mayoría de casos se halla una sintomatología distinta que está a favor de los niños con premutación. Igual ocurre con las mujeres.

Entre los puntos fuertes en el funcionamiento cognitivo de este síndrome se encuentran la capacidad para aumentar vocabulario, sus habilidades visoperceptivas, en tareas de procesamiento y recuperación de información simultánea y significativa, y en la capacidad de imitación. Entre los puntos débiles, y por tanto sus déficits más significativos a nivel cognitivo, se ha informado tradicionalmente de problemas en la memoria verbal a corto plazo, memoria visoespacial, procesamiento lingüístico, atención selectiva y dividida, procesamiento secuencial de información, inflexibilidad cognitiva, en resolución de problemas y memoria de trabajo (Van der Molen et al., 2010). Cuando se trata de las habilidades lingüísticas Fürgang

(2001) concreta que si bien, al igual que anteriormente, el nivel de vocabulario es lo menos afectado, sí que coincide en que en otras características el SXF se encuentra muy afectado como es en los problemas con la función oral motora: bajo tono muscular y aparición de dispraxia, problemas con la inteligibilidad: articulación, emisión rápida y desigual, problemas con el ritmo y la voz, problemas con el procesamiento auditivo, retraso en el desarrollo sintáctico.

Sin embargo, Brun-Gasca & Artigas-Pallarés (2001) consideran que los SXF tienen una relativa facilidad para la sintaxis. Por otra parte, además presentan pobre organización y secuenciación del lenguaje, perseveraciones, ecolalia y pobres habilidades conversacionales, así por ejemplo en este sentido se encuentra que tienden a no respetar los turnos de palabra, a no mirar al interlocutor a la cara, especialmente cuando hablan, les cuesta también mantener el tema de conversación, se da frecuentemente el lenguaje tangencial, es decir una palabra o una frase les puede llevar a recordar otro tema y saltan fácilmente de un tema a otro, o por el contrario, cuesta hacerles cambiar de tema. Una conducta típica del síndrome, como es la evitación de la mirada, suele aparecer cuando empieza a desarrollarse el habla y no en etapas anteriores. Igualmente aparecen en la literatura déficits constantes para la memoria verbal a corto plazo (Freund & Reiss, 1991; Munir, Cornish, & Wilding, 2000a), memoria viso-espacial (Munir et al., 2000a), procesos lingüísticos (Abbeduto, Brady & Kover, 2007; Abbeduto & Hagerman, 1997; Ferrier, Bashir, Meryash, Johnston & Wolff, 1991), atención selectiva y dividida (Munir, Cornish & Wilding, 2000b; Scerif, Cornish, Wilding, Driver & Karmiloff-Smith, 2007; Wilding, Cornisa & Munir, 2002) y el procesamiento de información secuencial y abstracto (Dykens, Hodapp & Leckman, 1987; Freund & Reiss, 1991; Powell, Houghton & Douglas, 1997).

Los niños con el SXF tienen problemas con los aprendizajes derivados de diferentes causas: por un lado su limitación cognitiva, y su particular manera de procesar la información. Por otro lado, sus características de conducta que pueden interferir o dificultar el proceso. Sin embargo hay autores como Fürgang (2001) y Cano & Luna (2004) que no diferencian entre sexos, el primero en tareas de lenguaje y los segundos en otras de carácter motor, ya que consideran que se debe respetar la individualidad de cada niño debido a la gran variabilidad que nos podemos encontrar en los déficits cognitivos que provoca este síndrome, que va desde las sutiles dificultades para el aprendizaje y un CI normal, hasta una grave discapacidad intelectual y comportamiento autista. Entre un 2 a un 6% de los niños con autismo analizados presentan la mutación genética del síndrome (García-Nonell, Rigau-Ratera & Artigas-Pallarés,

2006). De hecho la mayoría de niños con SXF presenta conductas que también se dan en niños autistas: movimientos estereotipados de las manos, evitación de la mirada, conductas e intereses repetitivos, resistencia a los cambios, etc. Aunque únicamente entre un 20 y un 30 % cumplen los criterios clínicos diagnósticos de trastorno autista. Existen elementos diferenciales que pueden ayudar: aunque los varones con el SXF se muestran tímidos y angustiados ante situaciones de interacción social, éstas no les son indiferentes, ni tampoco las rechazan, sino que incluso a veces las provocan; por otro lado, los varones con el SXF tienen una mirada comunicativa, aunque eviten el contacto ocular y esta evitación es selectiva, evitan menos la mirada de personas conocidas o familiares que de desconocidos.

Esta heterogeneidad en el nivel de funcionamiento intelectual resulta bastante característico de este síndrome (Abbeduto et al., 2007; Bailey, Hatton, Tassone, Skinner & Taylor, 2001; Van der Molen et al., 2010). Si bien en todos los estudios coinciden en incluir en cualquier tipo de terapia (cognitiva, del lenguaje y motora) una serie de factores como la modificación del medio ambiente y el tratamiento del alto nivel de ansiedad que denotan los niños cuando tienen que adaptarse a cambios en el ambiente. También es preciso actuar ante la hiperactividad. Todas ellas son conductas que interfieren mucho en el tratamiento.

El tratamiento se realiza en -lo que se ha denominado a lo largo de la geografía española- los Centros de Desarrollo Infantil y Atención Temprana, y, en concreto, se han llamado en Andalucía, Centros de Atención Infantil Temprana (CAIT). Aquí se ponen en marcha los programas de intervención de AT. El principal objetivo de la AT es favorecer el desarrollo y el bienestar del niño y su familia, posibilitándole de forma más completa su integración en el medio familiar, escolar y social, así como su autonomía personal (Candel, 2005), es por ello que se trabajan áreas como son la cognitiva, autonomía, lenguaje o comunicación, y motora, además de asesorar, orientar e intervenir de manera individual y/o grupalmente con las familias que tienen un hijo con cualquier discapacidad o riesgo de padecerla según los diferentes diagnósticos recogidos en la Organización Diagnóstica de la Atención Temprana (Federación Estatal de Asociaciones de Profesionales de Atención Temprana, 2008).

Hoy en día se asume de manera consensuada el concepto de Atención Temprana según el “*Libro Blanco de la Atención Temprana*” (Grupo de Atención Temprana, 2005, p. 14), sería el que sigue:

“Se entiende por Atención Temprana el conjunto de intervenciones, dirigidas a la población infantil de 0-6 años, a la familia y al entorno, que tienen por objetivo dar respuesta lo

más pronto posible a las necesidades transitorias o permanentes que presentan los niños con trastornos en su desarrollo o que tienen el riesgo de padecerlos. Estas intervenciones, que deben considerar la globalidad del niño<sup>1</sup>, han de ser planificadas por un equipo de profesionales de orientación interdisciplinar o transdisciplinar”.

Con este trabajo se pretende conseguir por una parte una descripción exhaustiva de una caso de SFX que sirva para aumentar el conocimiento sobre las características de este síndrome, y reconocer la importancia una evaluación individualizada en niños con síndromes de este tipo dada la variabilidad de un sujeto a otro, y por último valorar la efectividad del trabajo o intervención que se realiza desde un Centro de Atención Infantil Temprana, lugar donde los neuropediatras nos derivan a multitud de niños con trastornos del desarrollo o riesgo de padecerlo y así mostrar el trabajo que se realiza en estos centros.

## Método

### *Participantes*

Se trata de un niño que asiste a un CAIT con 10 meses de edad ya que ha sido diagnosticado por el neuropediatra como SFX. Ha sido descubierto a raíz de confirmarse que otros miembros de la familia también han sido diagnosticados con este síndrome. Por lo que la madre acude al CAIT derivada por el neuropediatra, que emite un informe en el que se indica que necesita recibir Atención Infantil Temprana.

### *Procedimiento*

Se inicia el tratamiento explicando a ambos padres en qué consiste la AT y sus diferentes áreas de trabajo, es decir, que no va a ser atendido por un solo profesional sino que existe un equipo interdisciplinar compuesto por fisioterapeuta, psicóloga, trabajadora social y logopeda que va a atender las necesidades varias del niño y de la familia.

El tratamiento que se ha reflejado anteriormente se debe de realizar con el niño a diario en casa para que sea efectivo. La familia parece ser colaboradora y suele seguir las pautas marcadas por los profesionales e incluso demandan ayuda en las ocasiones en que ellos no

---

<sup>1</sup> En cuanto al tratamiento del género se obvia la escritura del género masculino separada por “/” ya que ello dificulta la lectura. Por otro lado, se ha utilizado términos genéricos en aquellos casos en los que ha sido posible.

saben cómo actuar. En concreto, es la familia quién desarrolla el área de autonomía en casa. El profesional evalúa los logros según los objetivos planificados.

Por definición, la AT no solo implica el trabajo directo con el niño sino también el que se realiza con la familia. A nivel individual se hace directamente en sesión y de forma grupal en lo que se ha llamado “grupo de padres de autoayuda”, realizando una sesión cada dos meses y a las cuales los padres acuden, aportando su experiencia a otros padres y beneficiándose ellos de las experiencias de los demás y de los profesionales que las llevan a cabo.

En el caso de la Atención Temprana las conductas que se van a tratar son aquellas que evolutivamente deberían presentarse según la edad del niño y que sin embargo no muestra cuando se realiza la evaluación de las diferentes áreas de trabajo dentro de este tipo de programas como son el área motora, la perceptivo-cognitiva, la socio-comunicativa o del y por último el área de la autonomía (Candel, 2005).

Se evalúa la edad de desarrollo del niño a través de la Escala de Desarrollo Psicomotor de la Primera Infancia Brunet-Lezine-Revisada (Josse, 1997). Esta escala evalúa el desarrollo de los niños de 1 a 30 meses en cuatro ámbitos: control postural y función motora, coordinación viso-motora o adaptación a los objetos, lenguaje y relación social. Es muy útil, ya que además de situarnos al niño en un determinado mes, nos podemos fijar en aquellos objetivos que no supera, para incluirlos en el programa de tratamiento. Estos objetivos de trabajo se completan con el programa de Zulueta, Mollá, Martínez, Lago de Lanzos & Arrieta (2004).

El proceso de evaluación se alarga bastante, concretamente durante dos meses y medio ya que el niño no colabora (quiere estar en los brazos de la madre), no se muestra motivado por ninguna actividad. Esta conducta se preveía ya que las alteraciones emocionales con variabilidad en el nivel de ansiedad es una característica que puede aparecer en el SFX (Bourgeois et al. 2009). La madre está presente en las sesiones, esto debe ser habitual en AT, ya que es la única manera de que se informe y asesore de manera precisa e inmediata de cualquier aspecto que interese en el momento, tanto de recogida de información como de apoyo a la familia, ya que es sabido que en las madres de niños con SFX aparecen los niveles más bajos de bienestar cuando se compara, por ejemplo, con madres de niños con síndrome de Down (Abbeduto et al., 2004). Respecto a la atención que se realiza a la familia, algunos autores (Robles-Bello, Basso-Abad & Caño-Pérez, 2011; Robles-Bello & Basso-Abad, 2001) refieren que el apoyo emocional, la información y la orientación que puedan recibir de los profesionales que trabajan en las Asociaciones y en los Centros de Atención Infantil Temprana, son fun-

damentales para que puedan recuperar la estabilidad y seguridad necesarias para afrontar este proceso de cambio.

El tratamiento es aplicado por una psicóloga (área perceptivo-cognitiva y autonomía), una fisioterapeuta (área motora) y una logopeda clínica (área del lenguaje), es la psicóloga la que coordina el tratamiento e interviene además a nivel familiar. La aplicación del tratamiento de AT, de los objetivos propuestos en la programación, continúa en la actualidad, pero el período que aquí se presenta es de seis meses.

En la Organización Diagnóstica de la Atención Temprana de la FEAPAT (2008) el SFX aparece clasificado dentro del Eje I de los factores biológicos de riesgo, concretamente en el apartado 1.a prenatal y dentro de él en el punto f de factores genéticos como 1.a.f.1. factores génicos, como aquellos trastornos debidos a los genes dominantes o recesivos, conocidos o no, que dan lugar a trastorno del desarrollo. Por lo que es objeto de tratamiento dentro de un programa de AT que es el que se aplica en este caso, por definición.

### *Análisis Estadístico*

Diseño de caso único AB, se trata de observar si el niño mejora en las áreas entrenadas. En los diseños experimentales de caso único, los datos pueden ser analizados mediante técnicas visuales o de representación gráfica lo cual se puede observar en la figura 1, en ella se representa la diferencia en ejecución entre el postest y el pretest o puntuación de ganancia, que indica cuánto cambio se produce tras el entrenamiento. Esta diferencia obtenida entre el posttest y el pretest es considerada como una medida de potencial de aprendizaje (Calero, 2004).

## **Resultados**

### *Evaluación previa o pretest*

Según la Escala de Brunet-Lezine el niño presenta una edad de desarrollo de 8 meses. Con respecto al área motora es capaz de: girarse de boca arriba hacia abajo y al revés; Cuando está boca abajo coge objetos presentados en alto con la mano izquierda; Alcanza solo la posición boca abajo con los codos extendidos; Se arrastra hacia atrás; Boca abajo se desplaza hacia delante intentando gatear aunque pierde fácilmente el equilibrio; Pasa a sentado desde la posición boca arriba utilizando los apoyos laterales con ayuda, porque si lo hace solo se inten-

ta levantar utilizando los abdominales; Realiza los apoyos laterales cuando se va a caer; Se queda periodos de tiempo sentado aunque tiende a echarse hacia atrás; Se mantiene en posición de rodillas con poco apoyo; Desde la posición de rodillas pasa a de pie agarrándose a un apoyo exterior; Alcanza solo la posición de gato desde tumbado boca abajo o desde sentado; Pasa de sentado a de pie cogido a las manos del adulto haciendo esfuerzo; Está empezando a quedarse en posición de pie apoyado; Empieza a dar pasitos cogido de ambas manos.

En el Área perceptivo-cognitiva se observar que: Coge objetos que están a su alcance y se los pasa de una mano a otra; Es capaz de mantener dos objetos, uno en cada mano aunque suele tenerlos poco tiempo; Suelta uno de los dos objetos para coger un tercero; Cuando realiza el golpeteo horizontal golpea el objeto de la mano derecha contra el que tiene en la mano izquierda; Saca objetos de una caja; Saca aros de un soporte; Coge objetos pequeños usando la pinza digital superior;

En el área del lenguaje es capaz de: En el lenguaje expresivo, y según refiere la madre, vocaliza la vocal “a” y no dice ninguna palabra, no imita, aunque parece que se entera de lo que le pide la madre no está muy claro.

Área de la autonomía: Dada la edad del niño para todas las actividades de la vida diaria necesita la ayuda del adulto. En referencia a la alimentación come cualquier comida semi-sólida pero no intenta comer si tiene que masticar, como por ejemplo: pan o galletas.

### *Tratamiento*

Siguiendo las pautas de intervención de Zulueta et al. (2004) se realizó una programación de trabajo, con evaluación posterior, y centrada en el área motora, fundamentalmente en el gateo y reforzar que pase a la posición de sentado, dominio de la posición sentada, mantenerse de pie con apoyo y andar de una mano, subir y bajar escaleras, con ayuda de las dos manos, inicio en desplazamiento con triciclo, hacer rodar la pelota hacia otra persona, y golpearla con el pie. En el área perceptivo-cognitiva, se centra la atención en la localización de sonidos, oposición del pulgar, coger un tercer objeto soltando uno de los que tiene, golpeteo horizontal, señalar con el dedo índice, dar un objeto, sacar y meter objetos varios, abrir y cerrar cajas a presión, construir una torre con dos cubos, garabatear, Eecontrar un juguete escondido, imitar movimientos simples de cabeza y manos. En el lenguaje, a nivel comprensivo, responder a su propio nombre, Comprender la prohibición, localizar personas familiares, identificar un objeto entre dos, seguir órdenes de una acción, a nivel expresivo se trabaja emitir

sonidos silábicos, con significado y de acciones. En autonomía se entrena en beber de un vaso que sostiene un adulto, la masticación, el juego simbólico y aprender a vestirse y desvestirse.

*Evaluación después del tratamiento o situación postest*

*Área motora*

Empieza a andar solo, aunque aún se desequilibra bastante y busca continuamente al adulto, cada vez son más los pasos que da y poco a poco se va soltando, pero todavía no ha cumplido el objetivo; utiliza las reacciones de apoyo frontal, lateral y posterior; estando boca arriba, se sienta solo; dominio de la posición sentada; se sienta y se levanta de una silla con ayuda; estando de pie y apoyado, se sienta; gateo como desplazamiento; pasa de posición de gateo a ponerse de pie con apoyo exterior; se mantiene de pie, apoyado en un mueble; de pie y apoyado, se agacha y vuelve a la posición inicial; se mantiene de pie sin ningún apoyo un corto periodo de tiempo; anda bordeando muebles; anda llevándole de una mano; da varios pasos solo, aún se desequilibra un poquito y busca continuamente al adulto para agarrarse; sube escaleras apoyando las dos manos en la barandilla; baja escaleras, dándole las dos manos al adulto, en ocasiones lo ha hecho con una mano en la barandilla y dándole la otra al adulto.

En las actividades con el correpasillos: sube y baja con ayuda, mantiene las manos en el manillar cuando se le empuja, el adulto tiene que insistirle para que lo haga y para desplazarse necesita ayuda ya que no avanza solo.

En las actividades con pelota: sentado, hacer rodar la pelota hacia otra persona; sentado, tira la pelota con las manos; de pie y apoyado, tira la pelota con las manos; da puntapiés a una pelota cuando el adulto lo lleva de una mano aunque no suele perseguirla mucho, solo le da dos o tres patadas.

Área perceptivo-cognitiva: mantiene durante más tiempo los objetos que maneja; da la mayoría de las veces los objetos en la mano cuando se le piden; saca y mete objetos en una caja; abre, saca, mete y cierra cajas a presión siempre que el adulto sujeté la base y le de el orden en que ha de hacerlo; saca y mete los aros del soporte; saca las piezas de la pirámide de encajes cuadrados y en alguna ocasión ha metido el más pequeño; señala con el dedo índice tanto con la mano derecha como con la izquierda; saca cada una de las figuras geométricas básicas del encaje excavado; mete cada figura geométrica en su encaje cuando se le presenta uno a uno. Si se le presentan de dos en dos, comete errores; garabatea con una cera triangular corta. Si se le pone una cera larga hace menos garabatos; realiza torres de 2 cubos pequeños

de unos 2 cm; mete monedas en una hucha cuya ranura está casi en posición vertical con respecto a él; pasa varias hojas duras de un libro y a veces también de una en una. Señala lo que a él le llama la atención ó le gusta; señala una sola parte de su cuerpo en sí mismo; para las actividades hace uso de la mano derecha y hay que recordarle que use la otra mano para sujetar el material con el que trabaja.

#### *Área del lenguaje*

El área de la expresión se limita a algún sonido vocálico, dice una palabra de dos sílabas, parece que reacciona a palabras familiares, a veces a su nombre, y vuelve a hacer los gestos que hacen reír.

#### *Área de la autonomía*

Dada la edad del niño, para todas las actividades de la vida diaria necesita la ayuda del adulto. La madre comenta con respecto a la alimentación que va admitiendo algún alimento sólido como pan o gusanitos. El resto de la comida es en puré. En la guardería está empezando a usar para beber botella con pipote. Se quita los zapatos y los calcetines, ha comenzado a colarse en el vestido.

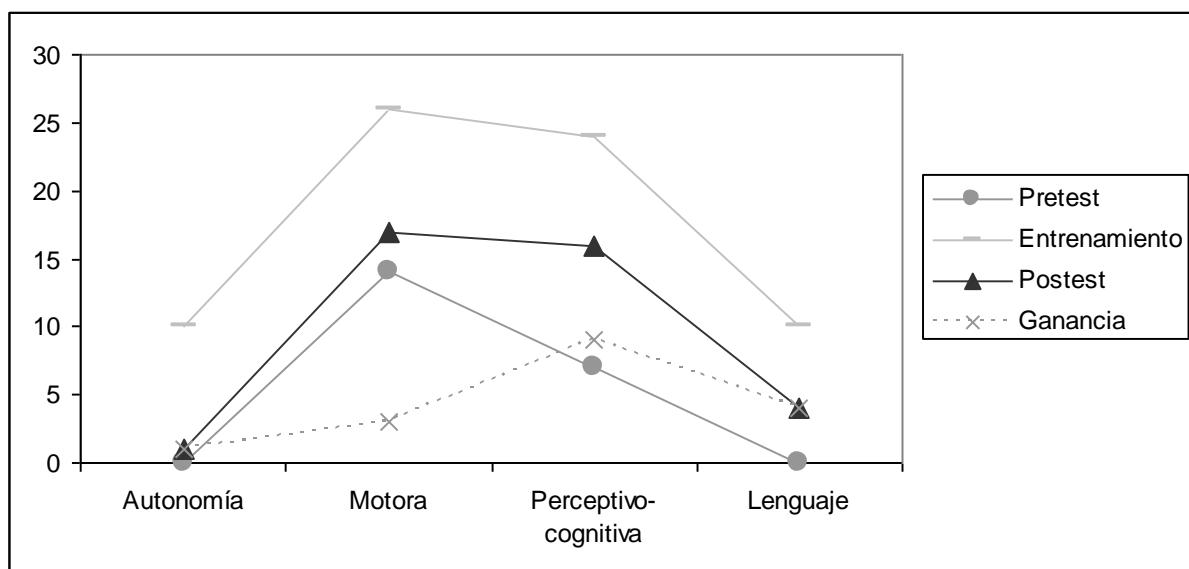
Se vuelve a pasar la Escala de Desarrollo Psicomotor de la Primera Infancia Brunet-Lezine-Revisada cuando cuenta con 16 meses, y el niño presenta 12 meses de edad de desarrollo.

En la AT el tratamiento no finaliza, de hecho continúa en la actualidad, ya que aún cuando haya mejoría el retraso existe por lo que a nivel evolutivo siempre van a existir objetivos a trabajar. En la situación pretest (ver tabla 1 y Figura 1) se presentan las puntuaciones que obtiene el niño en cada una de las áreas evaluadas (motora, perceptivo-cognitiva, lenguaje y autonomía) sin que se haya establecido una intervención programada todavía, habría que recordar que esta situación se alarga mucho en el tiempo y que inevitablemente mientras se evalúa se está interviniendo. Posteriormente, se propone un programa de entrenamiento que dura un curso académico, por lo que se le realizan ejercicios para trabajar esas áreas tanto en sesión como en casa y se va evaluando su adquisición en sesión. Pasado el curso se vuelve a evaluar la situación, lo que nos proporciona una puntuación postest, que evidencia el avance evolutivo del niño en todas las áreas, el orden de áreas con mayor adquisición de objetivos es primero motora seguida de el área perceptivo-cognitiva, en igualdad de condiciones de no adquisición están lenguaje y autonomía. La puntuación de ganancia, que nos indica cuánto

cambio se produce tras el entrenamiento o diferencia entre el postest y el pretest, nos pone de manifiesto que la mayor ganancia se produce en el área perceptivo-cognitiva, seguida del área del lenguaje. Ver Tabla 1 y Figura 1.

**Tabla 1. Puntuaciones directas en las diferentes áreas de AT. Junto con los distintos momentos de evaluación, pretest, postest, número de objetivos entrenados en el tratamiento y la puntuación de ganancia (diferencia entre postest y pretest)**

	Áreas de AT			
	Autonomía	Lenguaje	Perceptivo-cognitiva	Motora
Pretest	0	0	7	14
Postest	1	4	16	17
Ganancia	1	4	9	3
Tratamiento/entrenamiento	10	10	24	26



**Figura 1. Puntuaciones en las diferentes áreas de trabajo de AT, y en sus distintos momentos de evaluación, en la situación pretest, postest, se incluye el número de objetivos entrenados y la puntuación de ganancia (diferencia entre postest y pretest)**

## Discusión y Conclusiones

En el fenotipo cognitivo-conductual de los niños con SFX se encuentra que los trastornos del lenguaje han sido el elemento más constante, como signo precoz de las manifestaciones clínicas y como factor de interferencia grave en los aspectos cognitivos y en la evolución del paciente (López-Pérez, 2003), pero se puede pensar que parece que este no es el caso, ya que la evolución podría haber sido mayor si se hubiesen entrenado más objetivos de esa área, es decir, se debería haber hecho más hincapié en el área que se prevé que puede ser más deficitaria y que efectivamente ha tenido más ganancia.

A nivel general los resultados son consistentes parcialmente con estudios como el de Roberts, Hatton & Bailey (2001), ya que en este caso no presentan una investigación de caso único, pero podemos observar que según ellos el área del lenguaje es la más atrasada y la que menos crece, al contrario del área motora que es la que más aumenta. En nuestro caso el área motora es la que mejor se encuentra en la situación pretest y sigue creciendo alcanzando la mayor puntuación postest, seguida del área perceptivo-cognitiva y del lenguaje. El lenguaje presenta sus dificultades y sería el área que menos mejora si no estuviese por debajo la autonomía. Sin embargo cuando los datos que se observan son las ganancias, se halla que el área perceptivo-cognitiva es la que más gana seguida del lenguaje.

El estudio actual contribuye a la literatura reciente ya que indica que este niño, al igual que estudios previos con SFX, ofrece particularmente pobres resultados en las tareas con una alta demanda en el control ejecutivo, ya que podemos observar que le resulta especialmente difícil hacer frente a situaciones novedosas y adaptarse a los cambios de forma flexible (Hooper et al., 2008). Igualmente tiene un pobre desempeño en la fluidez verbal y las tareas de razonamiento verbal. Estos hallazgos concuerdan con informes de estudios previos en los que se encontraban déficits en la fluidez verbal y habilidades verbales de razonamiento (Abbeduto et al., 2003, 2007). Sin embargo en este caso tras el tratamiento, aún cuando estas áreas sean las más deficitarias, son las que más ganancia presentan, es decir, la mayor puntuación de ganancia se obtiene en el área perceptivo-cognitiva seguida de cerca del área del lenguaje y por último el nivel motor, si bien en autonomía no existe ganancia.

En el presente caso de aplicación de un programa de tratamiento de AT en un niño con SFX, nos encontramos con que tras seis meses de intervención (incluida evaluación), el niño ha ido adquiriendo habilidades exclusivamente en las áreas más entrenadas que ponen de manifiesto un avance en su desarrollo evolutivo. Independientemente del grado de satisfacción

de familiares y apoyos que le rodean, a nivel objetivo, se constata una eficacia parcial del tratamiento, por lo que se podría pensar en incrementar el entrenamiento en las dos áreas más deficitarias como son lenguaje y autonomía, por una parte en autonomía hay que aumentar la cantidad de entrenamiento (con más variedad del mismo), y por otra parte si bien el lenguaje es el área que tiene más ganancia (con mejor perspectiva de futuro), por lo que se podría mejorar si el entrenamiento se incrementase.

Esto nos lleva a replantear la intervención que se va a continuar con el niño ya que, si bien el tratamiento dentro del programa de AT está siendo efectivo, se debe potenciar el trabajo de dos áreas en las que este niño parece presentar especiales déficits para su desarrollo como son el área motora y de autonomía. La primera debe ser intervenida desde sesión y la segunda nos indica que debe potenciarse el trabajo y seguimiento que se realiza con la familia, que es quién desarrolla en casa esta área de trabajo.

En cuanto a las limitaciones que plantea este trabajo nos encontramos con una muy evidente que se refiere a las complicaciones que provienen cuando se trabaja con población infantil (Del Barrio, 2009), a ello hay que añadirle los problemas de adaptación de este niño con SFX a la sesión y a los profesionales, que se justifican por el síndrome en sí que presenta (Bourgeois et al., 2009). Además no se ha podido controlar el efecto de variables extrañas que puedan haber tenido influencia en el tratamiento, como el estilo de enseñanza del profesional concreto. Respecto a la generalización de los resultados, debemos tener en cuenta que al tratarse de un estudio de caso único, no podemos extrapolar los resultados al resto de la población. No obstante, atendiendo a la elección del tratamiento y sus resultados, recordamos que Pérez-López & Brito (2004) y Candel (2005) describen ampliamente la eficacia de este tipo de tratamientos aplicados a grupos de sujetos.

## Referencias

- Abbeduto, L., Brady, N. & Kover, S.T. (2007). Language development and fragile X syndrome: profiles, syndrome-specificity, and within-syndrome differences. *Mental Retardation and Developmental Disabilities*, 13, 36–46. Retraived from:  
[http://www.ucdmc.ucdavis.edu/mindinstitute/research/abbeduto\\_lab/publications/language\\_development\\_in\\_fxs.pdf](http://www.ucdmc.ucdavis.edu/mindinstitute/research/abbeduto_lab/publications/language_development_in_fxs.pdf)
- Abbeduto, L., Seltzer, M.M., Shattuck, P., Krauss, W.M., Orsmond, G., & Murphy, M.M. (2004). Psychological wellbeing and coping in mothers of youths with autism, Down

syndrome, or fragile X syndrome. *American Journal on Mental Retardation*, 109, 237–254. doi: 10.1111/j.1365-2788.2006.00907.x

Abbeduto, L., Murphy, M.M., Cawthon, S.W., Richmond, E. K., Weissman, M.D., Karadot-tir, S. & O'Brien, A. (2003). Receptive language skills of adolescents and young adults with down or fragile X syndrome. *American Journal on Mental Retardation*, 108, 149–160. Retraived from:

[http://www.ucdmc.ucdavis.edu/mindinstitute/research/abbeduto\\_lab/publications/receptive\\_language.pdf](http://www.ucdmc.ucdavis.edu/mindinstitute/research/abbeduto_lab/publications/receptive_language.pdf)

Abbeduto, L. & Hagerman, R. J. (1997). Language and communication in fragile X syndrome. *Mental Retardation and Developmental Disabilities Research Reviews*, 3, 313–322. Retraived from:

[http://www.ucdmc.ucdavis.edu/mindinstitute/research/abbeduto\\_lab/publications/abbeduto\\_and\\_hagerman.pdf](http://www.ucdmc.ucdavis.edu/mindinstitute/research/abbeduto_lab/publications/abbeduto_and_hagerman.pdf)

Bailey, D.B., Hatton, D.D., Tassone, F., Skinner, M. & Taylor, A. K. (2001). *Variability in FMRP and early development in males with fragile x syndrome*. American Journal on Mental Retardation, 106, 16–27. doi: 10.1352/0895-8017(2001)106<0016: VI-FAED>2.0.CO;2

Bourgeois, J.A., Seritan, M.D., Casillas, B.A., Hessl, D., Schneider, A., Ying Yang, M.S., Inderjeet, M.B.B.S., Cogswell, B.A., Nguyen, D. & Hagerman, M. (2009). Lifetime Prevalence of Mood and Anxiety Disorders in Fragile X Premutation Carriers. *Journal Clinical Psychiatry*, 70 (6), 852-862.

Bretherick, K.L., Fluker, M.R. & Robinson, W.P. (2005). FMR1 repeat sizes in the gray zone and high end of the normal range are associated with premature ovarian failure. *Hum Genet*, 117: 376-382.

Brun-Gasca, C. (2006). El fenotipo cognitivo-conductual. En M.I. Tejada (dir.), *Síndrome X Frágil. Libro de consulta para familias y profesionales [Fragile X syndrome. Books for families and professionals]* (pp. 31-36). Edita Real Patronato sobre Discapacidad. Retraived from: <http://www.fraxa.org/pdfs/LibroSXF.PDF>

Brun-Gasca, C. & Artigas-Pallarés, J. (2001). Aspectos psicolingüísticos en el síndrome del cromosoma X frágil [Psycholinguistic aspects of fragile X chromosome syndrome]. *Revista de Neurología*; 33 (supl.1), 29-32.

Calero, M.D. (2004). Validez de la evaluación del potencial de aprendizaje [*The validity of the learning potential assessment*]. *Psicothema*, 16 (2), 217-221. Retraived from: <http://www.psicothema.com/pdf/1185.pdf>

- Candel, I. (2005). Elaboración de un programa de atención temprana [Elaboration of a program of early intervention]. *Electronic Journal of Research in educational Psychology*, 3 (7), 151-192. Retraived from:  
[http://www.investigacion-psicopedagogica.org/revista/articulos/7/espanol/Art\\_7\\_98.pdf](http://www.investigacion-psicopedagogica.org/revista/articulos/7/espanol/Art_7_98.pdf)
- Cano, R. & Luna, L. (2004). Fisioterapia en el Síndrome de X Frágil [Physiotherapy in fragile X chromosome syndrome]. *Fisioterapia*, 26 (4), 192-200.
- Del Barrio, V. (2009). Problemas específicos de la evaluación infantil [Specifics problems in child assessment]. *Clínica y Salud*, 20 (3), 225-236. Retraived from:  
<http://redalyc.uaemex.mx/src/inicio/ArtPdfRed.jsp?iCve=180613881004>
- Dykens, E. M., Hoddap, R. M. & Leckman, J. F. (1987). Strengths and weaknesses in the intellectual functioning of males with fragile X syndrome. *American Journal of Medical Genetics*, 28, 13–15.
- Federación Estatal de Asociaciones de Profesionales de Atención Temprana (FEAPAT) (2008). *Organización Diagnóstica para la Atención Temprana. Manual de Instrucciones*. Edita Real Patronato sobre Discapacidad. Retraived from:  
[http://gat-atenciontemprana.org/4\\_DocumentosGAT/odat.pdf](http://gat-atenciontemprana.org/4_DocumentosGAT/odat.pdf)
- Fernández-Carvajal, I. Walichiewicz, P., Xiaosen, X., Pan, R., Hagerman, P.J.& Tassone, F. (2009). Screening for expanded alleles of the FMR1 genein blood spots from newborn males in a Spanish population. *Journal of Molecular Diagnostics*. 11(4), 324-329.  
<doi:10.2353/jmoldx.2009.080173>
- Ferrier, L. J., Bashir, A. S., Meryash, D. L., Johnston, J. & Wolff, P. (1991). Conversational skills of individuals with fragile-x syndrome: A comparison with autism and down syndrome. *Developmental Medicine & Child Neurology*, 33, 776–788.  
<doi: 10.1111/j.1469-8749.1991.tb14961.x>
- Freund, L. S., & Reiss, A. L. (1991). Cognitive profiles associated with the fragil X syndrome in males and females. *American Journal of Medical Genetics*, 38, 542–547.
- Fürgang, R. (2001). La terapia del Lenguaje en el Síndrome X Frágil [Speech therapy in fragile X chromosome syndrome]. *Revista de Neurología*, 33, 82-87. Retraived from:  
<http://www.slideshare.net/davidpastorcalle/la-terapia-dellenguaje-en-el-sindrome-fragil-x>
- Galán, M., Ballesteros, T., Sierra, C., Parrilla, R. & De la Cruz, J. (2010, mayo). Síndrome X Frágil: Reconocimiento del fenotipo cognitivo y conductual. Artículo presentado en la reunión de la Asociación Andaluza de Neurociencias del Desarrollo, Baeza, Jaén.
- García Nonell, C., Rigau Ratera, E. & Artigas Pallarés, J. (2006). Autismo en el síndrome X frágil [Autism in Fragile X syndrome]. *Revista de Neurología*, 42, 95-98.

- Glover-López, G. (2006). Introducción histórica del SFX. En M.I. Tejada (Eds.), *Síndrome X Frágil. Libro de consulta para familias y profesionales. [Fragile X syndrome. Books for families and professionals]* (pp. 13-19). Real Patronato sobre Discapacidad. Retraived from: <http://www.fraxa.org/pdfs/LibroSXF.PDF>
- Grupo Atención Temprana (GAT) (2000). *Libro Blanco de la Atención Temprana*. Madrid: Real Patronato de Prevención y de Atención a Personas con Minusvalía. Retraived from: [http://www.gatatenciontemprana.org/index.php?option=com\\_content&view=article&id=3:libroblancoatenciontemprana&catid=2:documentos&Itemid=4](http://www.gatatenciontemprana.org/index.php?option=com_content&view=article&id=3:libroblancoatenciontemprana&catid=2:documentos&Itemid=4)
- Hodapp, R.M. & Dykens, E.M. (2004). Genética y fenotipo conductual en las discapacidad intelectual: Su aplicación a la cognición y a la conducta problemática (1º parte) [Genetics and behavioral phenotype in the intellectual disability: its application to cognition and problem behaviour (1º part)]. *Revista Síndrome de Down*, 21, 134-149. Retraived from: <http://www.downcantabria.com/revistapdf/83/134-149.pdf>
- Hooper, S. R., Hatton, D., Sideris, J., Sullivan, K., Hammer, J., Schaaf, J., Mirrett, P., Ornstein, P. A. & Bailey, D.B. Jr. (2008). Executive functions in young males with fragile X syndrome in comparison to mental age-matched controls: baseline findings from a longitudinal study. *Neuropsychology*, 22, 36–47. doi: [10.1037/0894-4105.22.1.36](https://doi.org/10.1037/0894-4105.22.1.36)
- Josse, D. (1997). *Escala de desarrollo psicomotor de la primera infancia Brunet-Lezine-Revisado [Scale psychomotor development of early childhood Brunet-Lezine-Revised]* Madrid: Psymté.
- Martin, J.P. & Bell, J. (1943). A pedigree of mental defect showing sex-linkage. *Neurology Psychiatry* (6), 154-157.
- Munir, F., Cornish, K.M. & Wilding, J. (2000a). Nature of the working memory deficit in fragile X syndrome. *Brain and Cognition*, 44, 387–401. doi:[10.1006/brcg.1999.1200](https://doi.org/10.1006/brcg.1999.1200)
- Munir, F., Cornish, K.M. & Wilding, J. (2000b). A neuropsychological profile of attention deficits in young males with fragile X syndrome. *Neuropsychologia*, 38, 1261–1270.
- Pérez-López, J. & Brito, A. G. (2004). *Manual de Atención Temprana [Manual of early intervention]*. Psicología. Pirámide.
- Powell, L., Houghton, S. & Douglas, G. (1997). Comparison of etiology-specific cognitive functioning profiles for individuals with fragile X and individuals with Down syndrome. *The Journal of Special Education*, 31, 362–376.  
doi:[10.1177/002246699703100305](https://doi.org/10.1177/002246699703100305)

- Roberts, J.E., Hatton, D.D. & Bailey, D.B. (2001). *Development and behavior of male toddlers with fragile X syndrome*. *Journal of Early Intervention*, 24(3), 207-223. doi:[10.1177/10538151010240030601](https://doi.org/10.1177/10538151010240030601)
- Robles-Bello, M.A. & Basso-Abad, R. (2001). Una experiencia de grupos de padres en una asociación sobre síndrome de Down [An experience of groups of parents in partnership on Down syndrome]. *Revista Española de Investigación e Información sobre el Síndrome de Down*, 18 (1), 7-11.
- Robles-Bello, MA, Basso-Abad, R. & Caño-Pérez, C. (2011). *Atención Temprana a niños con Síndrome de Down de 0-6 meses y a sus padres: Guía de apoyo* [Early intervention of children with Down syndrome 0-6 months and their parents: A guide to support]. Edita Asociación Síndrome de Down Jaén y Provincia. Retraived from: <http://downjaen.org/my-stationery/my-albums/pictures/asociacion/guia-0-6-meses.pdf>
- Scerif, G., Cornish, K., Wilding, J., Driver, J. & Karmiloff-Smith, A. (2007). Delineation of early attentional control difficulties in fragile X syndrome: Focus on neurocomputational changes. *Neuropsychologia*, 45, 1889–1898. doi: [10.1016/j.neuropsychologia.2006.12.005](https://doi.org/10.1016/j.neuropsychologia.2006.12.005)
- Van der Molen, M.J.W., Huizinga, M., Huijzen, H.M., Ridderinkhof, K.R., Van der Molen, M.W., Hamel, B.J.C. Hamel, Curfs, L.M.G. & Ramakers, G.J.A. (2010). Profiling Fragile X Syndrome in males: Strengths and weakness in cognitive abilities. *Research in Developmental Disabilities*, 31, 426-439. doi: [10.1016/j.ridd.2009.10.013](https://doi.org/10.1016/j.ridd.2009.10.013)
- Verkerk, A.J.M., Pieretti, M., Sutcliffe, J.S., Fu, Y-H, Kuhl, D.P.A., Pizzuti, A., Reiner, Richards, S, Victoria, M.F., Zhang, F., Eussen, B.E., Van Omen, G.J., Blonden, L.K.L., Riggins, GJ, Chastain, J.L., Kunst, C.B., Galjaard, H., Caskey, C.T., Nelson, D.L., Oostra, B.A. & Warren, S.T. (1991). Identification of a gene (FMR-1) containing a CGG repeat coincident with a breakpoint cluster region exhibiting length variation in fragile X syndrome. *Cell*, 65, 905-914. doi: [10.1016/j.ridd.2009.10.013](https://doi.org/10.1016/j.ridd.2009.10.013)
- Wilding, J., Cornish, K. & Munir, F. (2002). Further delineation of the executive deficit in males with fragile X syndrome. *Neuropsychologia*, 40, 1343–1349. doi:[10.1016/S0028-3932\(01\)00212-3](https://doi.org/10.1016/S0028-3932(01)00212-3)
- Zulueta, M.I., Mollá, M.T., Martínez, A.M., Lago de Lanzos, C. & Arrieta, F. (2004). *Programa para la estimulación del desarrollo infantil* [Program for the stimulation of child development]. Editorial Cope.