

Lectura y escritura en niños con síndrome x frágil: estrategias de intervención

M^a Paz Fernández-Lozano*, Anbal Puente-Ferreras y M^a Teresa Ferrando-Lucas

Universidad Complutense de Madrid
Instituto de Estudios Biofuncionales (Madrid)

Resumen: El síndrome X frágil (SXF) es la causa más frecuente de discapacidad intelectual hereditaria. Se caracteriza por un fenotipo físico y conductual muy específicos. El SXF está causado por una mutación del gen FMR1 situado en el cromosoma X, locus Xq27.3. La mutación del gen produce un número anómalo de repeticiones de la trípleta CGG (Citosina- Guanina- Guanina). El análisis del SXF representa un buen modelo para determinar las relaciones entre genes y conducta. El área de la lectura y la escritura en la población X frágil muestra demasiadas zonas oscuras. Los principales problemas de los SXF con la lectura y la escritura tienen su origen en alteraciones del lenguaje y en dificultades motoras y de integración sensorial. Nuestro trabajo pretende ampliar y sistematizar de manera orgánica algunos de los aspectos que consideramos fundamentales para mejorar la práctica educativa y la restauración de las deficiencias lectoras. En esta línea de actuación destacamos tanto estrategias metodológicas como propuestas programáticas que conviene explorar para conocer su valor pedagógico y su eficacia práctica.

Palabras Claves: Síndrome X Frágil. Lectura. Escritura. Estrategias. Aprendizaje. Enseñanza. Discapacidad Intelectual.

Title: Reading and writing in Fragile X Syndrome children: intervention strategies.

Abstract: Syndrome X fragile (SXF) is the most common cause of inherited intellectual disability. It's characterized by a very specific physical and behavioral phenotype. The SXF is caused by a mutation in the FMR1 gene located on chromosome X, locus Xq27.3. Gene mutation causes an abnormal number of repetitions of the triple CGG (cytosine-guanine-guanine). The SXF analysis represents a good model to determine the relationship between genes and behavior. The area of reading and writing in the fragile X population samples too many dark areas. The main problems of the SXF with reading and writing have their origin in disorders of language and motor difficulties and sensory integration. Our work aims to expand and systematize organically some aspects that we consider fundamental for improving educational practice and restore reading deficiencies. In this line of action we highlight both methodological strategies and programmed proposals which should be explored to learn about their educational value and practical effectiveness.

Key Words: Fragile X Syndrome. Read. Write. Strategies. Learning. Teaching. Intellectual Disability.

Introducción

El síndrome X frágil (SXF) fue descrito por primera vez por Martín y Bell (1943), aunque los verdaderos descubrimientos sucedieron después, cuando Lubs (1996) encontró una alteración citogenética ("cromosoma marcador") en niños con discapacidad intelectual, y diez años más tarde, cuando Sutherland (1997) localizó los sitios frágiles del cromosoma X. Otro hito insoslayable es el descubrimiento del gen FMR1, secuenciado en 1991 por un consorcio internacional dirigido por el Dr. Verkerk. De modo significativo hay que señalar que los sitios frágiles mencionados no son detectables a través del cariotipo convencional.

El X frágil es la primera causa de retraso mental hereditario y la segunda en frecuencia después del síndrome de Down; la cifra estimada de portadores es de 1:4000 varones y 1:6000 mujeres (Crawford, Meadows, Newman, Talf, Scott, Leslie, 2002). La anomalía es debida a una mutación genética del ADN que afecta tanto a las células sexuales (óvulos y espermatozoides) como a otros tipos de células de nuestro organismo. El SXF obedece a un defecto molecular consistente en una cantidad aumentada de repeticiones de la trípleta CGG (Citosina, Guanina, Guanina) en una región del gen *FMR1* (Fragile X Mental Redartation 1) situada en la porción terminal del brazo largo del cromosoma X (Hagerman, 2002a). El gen *FMR1* codifica una proteína llamada FMRP,

que está ausente o muy disminuida en las personas afectadas. Esta proteína es necesaria para la poda de excesos de botones sinápticos, durante la hodogénesis, y para el desarrollo del tejido conjuntivo. El déficit o ausencia de proteína tiene, por tanto, como consecuencia, un exceso de sustancia blanca, base del fenotipo cognitivo-conductual, y una disfunción de todos los sistemas derivados del tejido conjuntivo, de donde se deriva la rica semiología general que pueden presentar los afectados (Ferrando-Lucas, Banús-Gómez y López-Pérez, 2003; Ferrando-Lucas y Puente Ferreras, 2008).

En la población general el número de repeticiones CGG, oscila entre 5 y 50; el aumento del número de repeticiones entre 50 y 200 corresponde al estado de portador; en esta situación la trípleta se vuelve inestable y tiende a expandirse, con lo que en un siguiente paso generacional, si aumenta por encima de 200 repeticiones, la situación es de mutación completa; este genotipo se corresponde con un fenotipo cognitivo-conductual y en ocasiones físico que define la clínica del síndrome x frágil (Hagerman y Hagerman, 2004; Maddalena, Richards, McGinniss, Brothman, Desnick, Grier et al., 2001). El hecho de que el SXF sea hereditario implica un riesgo para los demás miembros de la familia del individuo afectado. El predominio de varones afectados con el síndrome X frágil y la existencia de algunas mujeres afectadas hizo pensar inicialmente que el SXF seguía una herencia dominante ligada al cromosoma X. Sin embargo, pronto se comprobó que muchas familias no encajaban en este tipo de herencia mendeliana convencional ya que dependía del tipo de mutación genética que presenta cada paciente. Los varones afectados tienen la llamada "mutación completa", mientras que las madres portadoras tienen una "premutación",

* Dirección para correspondencia [Correspondence address]: M^a Paz Fernández Lozano. Universidad Complutense de Madrid. Facultad de Psicología. Departamento de Psicología Básica II (Procesos Cognitivos), Campus de Somosaguas. 28223 Madrid (España).
E-mail: pazfernandez@psi.ucm.es, apuente@psi.ucm.es

que al pasar a su hijo puede “expandirse a mutación completa” (Fu, Kuhl, Pizutti, Pieritti, Sutcliffe, Richards et al., 1991). La mutación completa se encuentra en todos los varones SXF, mientras que sólo alrededor de un 65% de mujeres con mutación completa presenta déficit intelectual. Otro dato interesante es que aproximadamente un 40% de individuos con mutación completa son también portadores de células con premutación (Warren y Nelson, 1994). La premutación se produce en el 80% de las mujeres portadoras asintomáticas y en el 100% de los hombres portadores.

El X frágil casi siempre se manifiesta en un discapacidad intelectual, de leve a moderada (muy raras veces severo). Los síntomas más precoces son el retraso en adquisición de hitos madurativos neurológicos, tanto motores como del lenguaje, constituyendo el retraso en la maduración del lenguaje el síntoma más frecuente de primera consulta. Un rasgo constante en los X frágil es la hiperactividad (Artigas-Pallarés y Brun-Gasca, 2004) que a su vez suele ir acompañado de déficit atencional y defensividad táctil. Por último, no hay que olvidar, además, que el SXF puede manifestarse también en las niñas y mujeres, pero con una gran variabilidad. Son raros pero existen los casos con fenotipo semejantes a los niños (Lubs, 1996), pero lo más frecuente es que no haya ningún rasgo físico característico, manifestando sólo una discapacidad intelectual leve, con trastornos de conducta (aislamiento, angustia social, timidez) y problemas sobre todo en los patrones de comunicación y en el área de las matemáticas. El fenotipo físico (macrocefalia, orejas grandes y despegadas, facies alargada, prognatismo y macroorquia) se presenta en varones con mutación completa, pero hay que tener en cuenta que hasta la pubertad puede pasar desapercibido e incluso no manifestar el fenotipo facial a pesar de padecer la mutación completa (10- 20% de los casos).

Como se ha señalado, la frecuencia estimada en todo el mundo supone que 1:4000 varones y 1:6000 mujeres están afectadas por la enfermedad (Crawford, Meadows, Newman, Talf, Scott, Leslie, 2002). En el caso de portadores se estima 1:260 mujeres y 1:800 hombres (Turner, Webb, Wake, Robinson, 1991; De Vries, Mohkamsing, Van den Ouweland, Duivenvoorden, Mol, Gelsema et al. 1997). 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 (De Diego Otero, Hmadcha, Carrasco Mairena, Pintado Sanjuán, 1998). En España, el trabajo más extenso, con una población clínica diagnosticada, ha sido efectuado por el grupo del Dr. Artigas-Pallarés a partir de datos obtenidos de 106 niños afectados del síndrome, en colaboración con diferentes Asociaciones del Síndrome (Artigas-Pallarés, Brun-Gasca, Gabau, Lahuerta, 2000).

Uno de los aspectos menos conocido del X frágil es el relacionado con la lectura y la escritura. Existe poca investigación conocida a nivel internacional (Buckley, Johnson-Glenberg, 2008) y en el ámbito nacional es muy limitada. La mayoría de la información disponible procede de la literatura de niños y adultos con síndrome Down (Groen, Laws, Na-

tion, Bishop, 2006). La escasa información relacionada con la lectura de los X frágil plantea la existencia de algunos patrones similares en el desarrollo y progreso del comportamiento lector de los X frágil y los SD. El conocimiento, por ende, que poseemos de la lectura de los SD se puede aplicar en líneas generales a los X frágil y las recomendaciones para intervenir los procesos de alfabetización parecen también pertinentes en este momento (Johnson-Glenberg, 2007a).

La propuesta que desarrollamos pretende: a) Ordenar la escasa y dispersa literatura existente y analizar los factores que explican las disfunciones lectoras de los X frágil tomando en consideración la información derivada de las investigaciones ejecutadas en los países anglosajones, principalmente; b) Ofrecer información empírica a la comunidad científica hispanohablante y a los grupos de profesionales dedicados a la educación, rehabilitación y tratamiento de los X frágil; c) Promover entre los especialistas investigaciones básicas y aplicadas en relación con el comportamiento lector y escritor; d) Aliviar la preocupación y ansiedad de las familias y asociaciones ante el bajo rendimiento en lectura/escritura de estos niños, sabiendo que existen medios tecnológicos y metodologías que ofrecen posibilidades para modificar las perspectivas de futuro y de mejorar la independencia y autonomía que la lectura representa para el colectivo con X frágil.

El lenguaje y los problemas de lectura

Una explicación recurrente de las dificultades lectoras de los X frágil está relacionada con los problemas de lenguaje de estas personas. Las dificultades de lenguaje de los niños con X frágil fluctúan entre un habla entrecortada y problemas graves relacionados con las habilidades lingüísticas básicas. Entre los problemas más severos podemos destacar: la incapacidad de pronunciar palabras de forma clara, la dificultad para escribir y usar la gramática de manera correcta y la torpeza para comunicarse de manera significativa (Abbeduto, Hagerman, 1997; Benetto, Penington, 2002).

En algunos X frágil, los problemas son más severos. Muchos comienzan a hablar más tarde de lo esperado: producen las primeras palabras a la edad de cuatro años y no hablan hasta los seis u ocho años (Bailey, Nelson, 1995; Bailey, Hatton, Mesibov, Ament y Skinner 2000). Otros, de forma eventual, mantienen un lenguaje no-verbal durante toda la vida. Para estos niños no-verbales existen una variedad de dispositivos que se puede usar (fotos, esquemas, ordenador, etc.) que pueden ayudarles a comunicarse. El uso de fotos, ordenador, lengua de señas y gestos también se pueden utilizar para todos los niños X frágil antes de comenzar a hablar (Braden, 2000).

Las niñas con X frágil muy raramente presentan problemas con el lenguaje hablado. En efecto, muchas de ellas manejan un vocabulario adecuado y usan también la gramática de acuerdo a su edad lo que les permite aprender a leer y escribir. Sin embargo, la ansiedad social y la timidez les impiden comunicarse de forma apropiada (Roberts, Long, Malkin, Barnes, Skinner, Hennon et al. 2005). Algunas niñas

usan muchos circunloquios y formas de habla desorganizada o se van fuera del tema de la conversación.

Eficacia del entorno escolar

De forma reciente, se viene manifestando una corriente que considera el entorno escolar como una de las variables que puede influir en el rendimiento académico de los X frágil. Un interesante estudio desarrollado por Symons, Clarke, Robersts y Bailey (2001) concluye que el compromiso de los X frágil con las tareas escolares está muy relacionado con la calidad ambiental, la instrucción de los profesores, las aulas y la motivación. Los autores observaron que la manera cómo los profesores estructuran y organizan el entorno es más importante que los aspectos específicos de los chicos con X frágil; tales como la severidad de la enfermedad, la medicación usada o el diagnóstico. Esta misma conclusión ha sido validada por Braden (2000, 2004) que sugiere que la mejor práctica para ser usada en la escuela con los niños afectados de X frágil es proporcionar un entorno de aprendizaje que permita desarrollar el plan de estudios con el menor número de interrupciones posibles y con profesores menos preocupados por los niveles funcionales de los niños y los diagnósticos complejos.

Los maestros de aula y especialistas proponen que una educación "apropiada" (integrada e inclusiva) requiere acomodación y adaptación específicas acordes con la condición de los estudiantes. Por ejemplo, los X frágil tienen un agudo sentido de pertenencia, especialmente cuando estos niños perciben que su rendimiento no va al mismo ritmo que el de sus compañeros de clase. Este reconocimiento de auto-exclusión del grupo puede tener un impacto importante en su compromiso y comportamiento académico.

Lectura de las niñas con X frágil

Muchas niñas con SXF decodifican muy bien y poseen buenas habilidades de comprensión de la lectura (Johnson-Glenberg, 2007a; Johnson-Glenberg, 2008). Algunas de ellas rinden mejor cuando hacen interpretaciones literales durante la lectura que cuando tienen que hacer inferencias. En general, se puede afirmar que la lectura de las chicas constituye una de las habilidades cuyo perfil es el esperado para su edad y desarrollo intelectual. Algunos especialistas e investigadores (Roberst, Chapman y Warren 2008; Thorndike, Hagen y Sattler 1986) señalan que éste es uno de los dominios relativamente fuertes de las niñas; algo que no ocurre en los niños SXF. Los chicos muestran un rango amplio de habilidades lectoras: existe un grupo pequeño que es clasificado como no lector; otro grupo, relativamente amplio, que es capaz de leer palabras aisladas, frases y textos cortos; y un tercer grupo, pequeño en número, que alcanza un nivel suficiente para leer capítulos cortos de un libro, revistas y periódicos (Braden, 1999).

Método global de enseñanza

A los maestros que enseñan a los niños con SXF se les recomienda utilizar un método de lectura visual, apoyándose en el uso de la palabra "como un todo" (método global). A partir de las observaciones de los clínicos y maestros, hoy sabemos que este método resulta más eficaz que otros, como el silábico o el fonológico. Esta impresión clínica no siempre ha sido confirmada con los datos de la investigación científica. Recientemente, Johnson-Glenberg (2003) comparó un grupo de niños SXF con otro grupo de niños normales, ambos grupos eran homogéneos en las habilidades decodificadoras. La investigadora encontró que los chicos SXF mostraban mayores dificultades que los otros niños a la hora de leer no-palabras. La razón que explica el bajo rendimiento se debe a que los SXF carecen de un adecuado desarrollo del componente fonológico, particularmente la conciencia fonológica. Esta deficiencia es uno de los elementos que dificulta que los SXF recuerden las secuencias verbales mientras leen y comprendan frases y textos cortos (Roberts, Hennon y Anderson, 2003).

Los SXF prelectores y lectores tienen serios problemas con muchas áreas auditivas. Aspectos auditivos tales como discriminar sonidos, reconocer sonidos fuera de las palabras, mezclar sonidos para construir palabras, silabear y reconocer si dos palabras riman. Todas estas tareas resultan muy difíciles para los niños y adolescentes con SXF (Roberst, Chapman y Warren 2008). Si estos chicos no son capaces de separar los sonidos constituyentes de una palabra o mezclar sonidos para formar palabras completas, significaría que para ellos es muy difícil adquirir la lectura a través del método fonético. Los niños podrían reconocer la palabra /Sol/ y relacionarla con el significado, pero no podrían relacionar las letras en la palabra con los correspondientes sonidos. La alternativa que se plantea al método fonético y silábico es el método de la palabra global. Una observación de interés pedagógico expresada por maestros de lenguaje y logopedas es que el método global es más eficaz que el método fonético para enseñar lectura a los SXF (Saunders, 2001; Braden, 2000, 2004). Inicialmente conviene enseñar palabras que el niño tiene en su vocabulario receptivo y después seleccionar palabras que sean visual y fonéticamente diferentes.

Algunas orientaciones prácticas con los SXF en relación con la lectura son las siguientes: imprimir las palabras de modo claro, con letras bien formadas, de modo que los niños las puedan ver, reconocer su forma, asociar la forma con los sonidos y pronunciarlas si fuera posible. El acompañamiento con refuerzo sensorial es algo que muchos especialistas recomiendan en el entrenamiento lector en la población general y de modo especial con los SXF (Valett, 1992; Stackhouse, 1999). La técnica Palabra-Objeto (por ejemplo: silla, ventana, libro y otros objetos del aula) con sus correspondientes asociaciones ha resultado una técnica altamente eficaz (Braden, 1999). Esta técnica de asociación de dibujos a nombres, leer nombres de las señales del metro o la ciudad, leer nombres en cuadros o viñetas, etc. se denomina Logo Reading

System, que padres y maestros consideran un excelente programa para ayudar a desarrollar las habilidades de lectura en niños con X frágil, autismo y otras alteraciones del desarrollo. Johnson y Myklebust (1967) también insisten en usar el método visual para leer y escribir frases cortas como /pelota grande/, /pelota pequeña/, /pelota azul/. Posteriormente, la lectura se puede expandir a la lectura de órdenes como /pon el libro en la mesa/. Finalmente, el progreso debe incluir la lectura de pequeñas historias; por ejemplo, las experiencias que ocurren dentro del aula de clase, acompañadas de dibujos y estímulos que faciliten la comprensión. Estas actividades promueven la comprensión de las tareas a medida que los niños hablan de sus actividades y planes. No se puede olvidar que a los SXF se les facilita mucho la tarea cuando los materiales de lectura son claros, bien espaciados y no muy densos.

Lectura de palabras sin significado

La lectura de no-palabras (/mosa/) es una tarea que resulta más difícil que la lectura de palabras, sobre todo, si estas últimas son familiares y concretas; pero en el caso de los SXF, la diferencia es mucho mayor. Esta diferencia se ha podido comprobar al aplicar varias pruebas (Woodcock, 1998; Thorndike, Hagen y Sattler 1986). Uno de los factores que mejor explica la diferencia es el componente fonológico y su procesamiento (Siegel, 1993). Las pruebas a favor del peso del procesamiento fonológico en las tareas de lectura son extensas y confirmatorias en la literatura. La constatación de la importancia de este factor en niños con déficit intelectual también es abundante (Siegel, 1993). Otros investigadores plantean que entre lectura y conciencia fonológica existe un efecto recíproco (Byrne, 1998). La adquisición de la lectura requiere el dominio de habilidades fonológicas básicas y a medida que la lectura se incrementa, las habilidades fonológicas se consolidan más y más. ¿Cuál de los elementos de la relación es más importante? Todavía no contamos con apoyo científico suficiente para saberlo con certeza. De lo que sí estamos seguros es que, si a los niños en el nivel preescolar se les entrena intensamente en conciencia fonológica, estos alumnos obtienen un mejor rendimiento en las medidas de lectura que aquéllos alumnos que no recibieron el entrenamiento (Byrne, Fielding-Barnsley y Asheley, 2000).

Entrenamiento en conciencia fonológica

Kumin (2001a) propone algunos ejemplos de tareas que sirven para el entrenamiento fonológico en niños con SXF y SD.

Estímulos fonéticos iniciales: Se proporciona el primer sonido de la palabra. Por ejemplo, si se quiere que el niño pronuncie la palabra "Colonial", diga "K, K, K", como estímulo fonético inicial.

Palabras-estímulo que riman: Se presenta a los lectores una palabra-estímulo que rima con otra, con el propósito de ayu-

dar a que el niño recuerde la palabra. Por ejemplo, la palabra-estímulo es "Ana", y el niño tiene que decir "La rana es amiga de _____" y el espacio se debe rellenar con "Ana".

Palabras-estímulo asociadas: Se sugiere una palabra conectada de alguna manera al significado de otra palabra. Por ejemplo, se puede decir "Lápiz y _____", con la idea de ayudar al niño a asociar significados se le presenta la palabra-estímulo "Papel" para que complete la frase. Las palabras opuestas se usan con frecuencia como estímulos; por ejemplo, "Arriba y _____", "Frío y _____"

Palabras-estímulo en secuencia: Se ofrece una palabra-estímulo que podría aparecer en una secuencia. Esta actividad es parecida a la tarea de completar preguntas, por ejemplo se plantea la palabra "teléfono" y a continuación la secuencia para ser completada "Habla por _____"

Estímulos visuales: Esta técnica puede adoptar diversos procedimientos.

- Estímulos escritos (usar la palabra, parte de la palabra, o el sonido inicial de una consonante para producir un estímulo impreso).
- Estímulos pictóricos (un dibujo o una fotografía se asocia con la palabra o la imagen del objeto).
- Iconos como estímulos (un símbolo que podría evocar una palabra o concepto, tal como un ojo para recordar a un niño que debe mirar al hablante).
- Estímulos en color para facilitar el aprendizaje (usar materiales con diferentes colores para señalar lo que hay que destacar en una tarea de estudio; usar marcadores fluorescentes, etc. para asistir al niño en la tarea de aprendizaje).

Estímulos gestuales: Usar una señal manual o un apuntador como señal que puede evocar la palabra o el concepto; por ejemplo, levantar un dedo como señal de silencio o mantener levantadas las dos manos para solicitar ayuda.

Comprensión lectora

Las metas de la lectura deberían estar determinadas por el nivel cognitivo de los SXF. En el caso de los niños que están comenzando la adquisición de la lectura, la meta podría girar en torno al entrenamiento de la lectura funcional (Groen, Laws, Nation, Bishop, 2006). Como sabemos, estos chicos eventualmente participan con sus padres en las compras y en las actividades de cocina. En estos casos, leer la lista del mercado, o leer el nombre de los productos, o repetir los pasos para la elaboración de un plato de comida son ejemplos de lectura funcional. La lectura funcional ofrece una extraordinaria oportunidad para que los niños mejoren su autonomía y su independencia. Las habilidades para leer e interpretar horarios e itinerarios pueden ayudarles a usar el transporte público por sí mismos y conocer los programas que más les interesa de la TV. Igualmente ellos podrían leer títulos de películas o señales que indican peligro en los edificios públicos. Todas estas tareas son ejemplos ilustrativos de lectura funcional, que tantos beneficios aportan al colectivo de SXF.

Para aquellos niños y adolescentes que aspiran a dominar la lectura con un nivel más alto y expandido es necesario en-

trenarlos en el uso de estrategias más exigentes para lograr la comprensión. Si los niños todavía mantienen dificultades para discriminar sonidos, la siguiente meta de lectura podría ser trabajar el significado de los morfemas. Un ejemplo de tareas siguiendo esta línea de actuación consistiría en separar la palabra en sílabas y reconocer el significado de los prefijos y/o sufijos como un eficaz método para expandir el vocabulario. Johnson y Mykleust (1967) plantean que no se usen líneas entre sílabas puesto que se puede distorsionar la imagen de la palabra y confundir. Una técnica más adecuada es utilizar espacios entre las partes de una palabra, de este modo, se ayuda a focalizar la visión de los niños y se facilita el escrutinio de las partes.

No es raro encontrar que algunos niños con SXF puedan ser hiperléxicos con mejor habilidad para decodificar palabras que para comprenderlas (Harris-Schmidt, 2006). La comprensión literal puede ser otra meta, usando como base preguntas del tipo *¿Quié?* acerca del texto (por ejemplo: *¿Qué hizo Juan? ¿Quién es su amigo? ¿Qué lleva en la mano?*). También se puede entrenar la habilidad para realizar inferencias a partir del texto (por ejemplo: *¿Qué piensas que ocurrirá después? ¿Cómo se sentirá la madre?*). Las actividades de comprensión se pueden alternar con otras que permitan al lector ir hacia atrás en el texto y aquéllas que requieren del lector memorizar y contestar preguntas. Los trabajos escritos, tales como contestar preguntas, deben ser muy simples, con la finalidad de asegurarse que las dificultades de escritura no interfieran con la habilidad para contestar preguntas que midan comprensión. Una forma de medir la comprensión es rellenar espacios en blanco, marcar con un círculo la respuesta correcta o comenzar la respuesta en voz alta. Las actividades de lectura y escritura deben examinarse con sumo cuidado para determinar si las dificultades derivan de una mala comprensión de lectura o son problemas de escritura.

Lenguaje escrito

El lenguaje escrito representa el nivel más alto del lenguaje (Groen, Laws, Nation, Bishop, 2006). Las actividades de escritura exigen del niño un desarrollo cognitivo suficiente para comprender la tarea, mantener intacto el lenguaje receptivo, haber desarrollado las habilidades básicas de lectura, contar con habilidades motoras finas y memoria visual suficiente para deletrear, secuenciar letras, palabras e ideas. Las personas con SXF (particularmente niños) pueden sufrir déficit en alguna de estas habilidades o pueden encontrarse con problemas en todas ellas.

El lenguaje escrito requiere seguir instrucciones. Las destrezas para la escritura hay que enseñarlas, no se aprenden de manera espontánea como ocurre con otras, como es el caso del lenguaje. En los niños con SXF, el lenguaje receptivo y las habilidades de lectura deben entrenarse antes y durante las clases de escritura. El lenguaje escrito puede estar muy limitado para aquellos casos con déficit cognitivos moderados o severos (Gathercole y Pickering, 2001). Cuando esto sucede, puede ser más productivo reducir las actividades de

escritura y dedicar más tiempo a reforzar otras áreas de aprendizaje. Como antes se ha indicado, la mejor forma de medir la comprensión escrita sería: marcar con un círculo la respuesta correcta, hacer un dibujo, contestar de forma verbal, o escribir una palabra. Como actividades específicas de escritura podemos sugerir la escritura y firma del nombre o cualquier otra información importante para ellos (por ejemplo: dirección, nombre del colegio, nombre de los padres y hermanos).

Alteraciones visomotoras de la escritura

Algunos niños con SXF manifiestan problemas de carácter visual y motor cuando realizan tareas de escritura y dibujo (Johnson-Glenberg, 2007a). Otros tienen dificultades para copiar, un problema que se conoce como disgrafía. De modo similar a la dispraxia para el habla, la disgrafía involucra dificultades en la planificación y ejecución motora.

Los terapeutas ocupacionales y los maestros de educación especial necesitan observar y trabajar la postura, la forma de agarrar el lápiz, y la posición del papel. Aquellos chicos que tienen problemas motores es posible que necesiten estrategias kinestésicas, trazar las letras en arena de playa, y maestros que les enseñen técnicas de cómo agarrar el lápiz. Los niños prefieren trabajar mejor con materiales como plantillas, plastilinas, laberintos simples, actividades de trazado, juegos con puntos y símbolos (Valett, 1992). Una estrategia que se ha revelado muy eficaz es manejar el teclado del ordenador, esta estrategia ayuda mucho a los chicos a escribir con más claridad, a espaciar las palabras y a corregir los errores.

Formulación de oraciones y sintaxis

La sintaxis es un área muy difícil para los SXF y SD porque es abstracta y compleja (Fowler, 1999; Ronald, 1997). Muchas niñas y algunos niños son capaces de escribir oraciones, párrafos y pasajes más extensos (Abbeduto, Brady, Kover, 2007). El objetivo se debe centrar en torno a la formulación de las oraciones, comenzando con oraciones sencillas, en las que los niños tienen que llenar un espacio en blanco. De forma gradual se les puede dar el comienzo de una oración para que la completen. La escritura de párrafos puede requerir mucho entrenamiento (Kumin, Council y Goodman, 1995). El comienzo sería una oración que incluya el tema y después continuar con tres oraciones que expliquen y apoyen la oración-tema. Los temas han de ser muy concretos y haberlos discutido con los niños y adolescentes antes de empezar a escribir. Hay que trabajar con varios ejemplos primero y después iniciar la escritura apoyados por el maestro y, cuando ya estén preparados, hay que estimularlos para que trabajen de forma independiente. Veamos el siguiente ejemplo:

“Hay tres razones por las que me gusta la primavera. La primera es _____. La segunda es _____. La última es _____.”

Estas son las tres razones por las que me gusta la primavera”

Progresivamente se deben reducir las claves visuales de modo que los niños adquieran independencia en su trabajo y así ir progresando y mejorando los resultados. Unos pocos niños pueden desarrollar habilidades metacognitivas que les permita: supervisar el proceso de escritura, descubrir los errores y aplicar estrategias para corregirlos. Este grado de conciencia lectora y escritora es muy difícil de alcanzar en la mayoría de los niños y adolescentes (Puente, Jiménez y Alvarado, 2009).

Deletreo visual

El deletreo es una actividad que los chicos y las chicas con SXF ejecutan sin problema. Debido a que estos chicos están dotados de buena memoria visual para las palabras, se les facilita el recuerdo de cómo se deletrean y la reproducción que pueden hacer en el ordenador o de forma manual. Algunos de los SXF son capaces de usar el deletreo de palabras de forma parecida a como lo hacen otros niños en un aula regular. Sin embargo, muchos SXF necesitan trabajar el deletreo con listas de palabras adecuadas a su nivel cognitivo (Kumin, 2008). El deletreo debe incluirse como una de las metas de la lectura y la escritura.

Varias son las estrategias que ayudan a mejorar el deletreo. Estas estrategias para que sean eficaces deben apoyarse en las habilidades fuertes que poseen estos niños (sobre todo el procesamiento simultáneo visual) y reforzar aquéllas otras más débiles relacionadas con el procesamiento secuencial. Trabajar con actividades de rellenar espacios en blanco es una actividad que fortalece la memoria visual siempre que se acompañe de claves visuales parciales. Otra estrategia que también ayuda es que el maestro remarque el número de sílabas de las palabras, la secuencia de las letras, el número de letras (Bryant y Bradley, 1998).

Finalmente, se recomienda la estrategia de usar sílabas incluidas en palabras deletreadas utilizando tiras de colores para después cortar la tira de cada una de las sílabas. Los chicos observan las partes de la palabra como si fuera un juego de sílabas revueltas durante un tiempo y de forma libre juegan un rato con las tarjetas y al final el maestro de lenguaje dicta la palabra muy despacio exagerando cada una de las sílabas y el niño tiene que unir las para formar la palabra.

Conclusiones

Las alteraciones de lenguaje de los SXF constituyen una de las causas que explica alguna de las dificultades de lectura y escritura. Las alteraciones oscilan entre el tartamudeo leve y

problemas graves en las habilidades lingüísticas básicas. Se estima que el 11% de los SXF a la edad de cinco años todavía no ha iniciado el lenguaje oral (Taylor, Scharfenaker, O'Connor, Lampe, Kovach, Hills et al. 1998) y aquéllos que lo han iniciado muestran cierta incapacidad para pronunciar las palabras de forma clara. Las dificultades prácticas, o de planificación motora, interfieren en la correcta articulación de los sonidos (fonéticos). El tratamiento en este aspecto puede llegar a ser especialmente difícil a causa de la hipersensibilidad sensorial en la zona oral (Brun-Gasca y Artigas-Pallarés, 2001).

Otro aspecto que ha sido confirmado reiteradamente es la preferencia de estos niños por el procesamiento simultáneo de la información en lugar del secuencial. Este hecho repercute negativamente cuando la información que se debe procesar es de naturaleza verbal. Los SXF prelectores y lectores tienen serios problemas con muchas áreas auditivas: discriminar sonidos, reconocer sonidos fuera de las palabras, mezclar sonidos para construir palabras, silabear y reconocer si dos palabras riman. Estas generalizaciones son mucho más aplicables a los niños que a las niñas (Ramos Fuentes, 2006; Brun-Gasca, 2006). En efecto, las niñas manejan un vocabulario adecuado, aprenden palabras nuevas de forma rápida, reconocen los sonidos de manera precisa y usan la gramática de acuerdo a su edad.

En cuanto a la enseñanza y el aprendizaje de la lectura, se ha comprobado que la calidad ambiental, la instrucción de los profesores, la estructura de las aulas y la motivación son factores relevantes. Lo recomendable es fomentar aulas lo más normalizadas posibles, con maestros que se preocupen menos de los niveles funcionales y de los diagnósticos complejos y se ocupen más de diseñar estrategias que fomenten la adquisición y el desarrollo de habilidades lectoras. Estas habilidades deben incluir un primer nivel de reconocimiento de palabras y no-palabras, cortas y largas, regulares e irregulares, homófonos, etc. Sin embargo, el nivel de lectura de palabras es insuficiente y debería expandirse hacia un segundo nivel más funcional que abarcara tareas de comprensión. Para la obtención de este segundo nivel, existen algunas estrategias cuya eficacia ha sido comprobada con los SXF. De manera similar, existen estrategias para el desarrollo de la escritura. Esta habilidad es de difícil adquisición para estos niños, pero no imposible. Un importante reto de los maestros es encontrar metodologías adecuadas y elementos de refuerzo que promuevan sensaciones placenteras con la actividad. El rechazo de la escritura suele estar asociado a dificultades motoras, muy frecuentes en los SXF, que producen disgrafías severas. La mayoría de los SXF requieren entrenamiento en estrategias kinestésicas como actividades previas al inicio formal de la escritura (Rigan, García Novell, 2006).

Referencias

Abbeduto, L. y Hagerman, R. J. (1997). Language and communication in fragile X syndrome. *Mental Retardation and developmental Disabilities Research Reviews*, 3, 313-322

Abbeduto, L., Brady, N. y Kover, S. (2007). Language development and fragile X syndrome: Profiles, syndrome specificity, and within-syndrome differ-

- ences. *Mental Retardation and developmental Disabilities Research Reviews*, 13, 36-46.
- Artigas-Pallarés, J., Brun-Gasca, C., Gabau, E., Lahuerta A. (2000). *Medical and neurological problems in fragile X syndrome. Results of a national questionnaire*. 7th International Fragile X Conference. Los Ángeles: July.
- Artigas-Pallarés, J. y Brun-Gasca, C. (2004). ¿Se puede atribuir el fenotipo conductual del síndrome X frágil al discapacidad intelectual y al trastorno por déficit de atención/hiperactividad? *Revista de Neurología*, 38(1), 7-11.
- Bailey, D. B. y Nelson, D. (1995). The nature and consequences of fragile X syndrome. *Mental Retardation and developmental Disabilities Research Reviews*, 1, 238-244.
- Bailey, D. B. Jr., Hatton, D. D., Mesibov, G., Ament, N. y Skinner M. (2000). Early development, temperament, and functional impairment in autism and fragile X syndrome. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 30(1), 49-59.
- Benetto, L. y Pennington, B. F. (2002). The neuropsychology of fragile X syndrome. En R. J. Hagerman & A. C. Cronister (Eds), *Fragile X syndrome: Diagnosis treatment, and research* (pp. 210-248). Baltimore: The Johns Hopkins University Press
- Braden, M. L. (2000). *Fragile, handle with care: More about fragile X syndrome, adolescents and adults*. Dillon, CO: Spectra Publishing Co
- Braden, M. L. (2004). Formal assessment and constructing an individual programme. En D. Dew-Hughes (Ed.), *Educating children with fragile X syndrome* (pp. 61-72). London: Routledge Farmer.
- Braden, M. L. (1999). Mujeres afectadas por el síndrome X frágil. En F. J. Ramos (Ed.), *El síndrome X frágil: Material educativo de la Fundación Nacional de los Estados Unidos*. Ministerio del Trabajo y Asuntos Sociales, Madrid.
- Brun Gasca, C. y Artigas.Pallarés, J. (2001). Aspectos psicolingüísticos en el síndrome del cromosoma X frágil. *Revista de Neurología*, 33 (Supl 1): S 29-S32
- Brun-Gasca, B. (2006). Fenotipo cognitivo-conductual. En M^a Isabel Tejera Miguez (Ed), *Síndrome X Frágil*. Madrid: Ministerio de Trabajo y Asuntos Sociales, Madrid.
- Bryant, P. y Bradley, L. (1998). *Problemas infantiles de lectura*. Madrid: Alianza Editorial.
- Buckley, S., and Johnson-Glenberg, M. C. (2008). Increasing literacy learning for individuals wit Down syndrome and fragile X syndrome. En J. E. Roberts, R. S. Chapman & S. F. Warren (Eds), *Speech and language development and intervention in Down and Fragile X syndrome* (pp. 193-218). Baltimore: Paul H. Brookes Publishing Co.
- Byrne, B. (1998). *The foundation of literacy: The child's acquisition of the alphabetic principle*. Hove, England: Psychology Press.
- Byrne, B., Fielding-Barnsley, R. y Asheley L. (2000). Effects of phoneme identity training after six years: Outcome level distinguished from rate of response. *Journal of Educational Psychology*, 92, 659-67.
- Connors, F. A., Atwell, J. A., Rosenquist, C. J. Sligh, A. C. (2001). Abilities underlying decoding differences in children with intellectual disability. *Journal of Intellectual Disability Research*, 45, 292-9.
- Crawford, D. C., Meadows K. L., Newman, J. L., Talf, L. F. Scott, E. Leslie, M. et al. (2002). Prevalence of the fragile X syndrome in African-Americans. *American Journal of Medical genetics*, 110(3), 226-33.
- De Diego Otero, Y., Hmadcha, A., Carrasco Mairena, M., Pintado Sanjuán, E. (1998). *Síndrome X frágil y discapacidad mental hereditaria*. Madrid: Ed. Ministerio de Sanidad y Consumo.
- De Vries, B., Mohkamsing, S., Van den Ouweland, A. M. Duivenvoorden, H. J., Mol, E. Gelsema, K. et al. (1997). Screening and diagnosis for the fragile X syndrome among the mentally retarded: an epidemiological and psychological survey. Collaborative Fragile X Study Group. *American Journal of Human Genetics*, 61, 660-667.
- Ferrando-Lucas, M. T., Banús-Gómez, P. y Lopez Pérez G. (2003). Aspectos cognitivos y del lenguaje en niños con síndrome X frágil. *Revista de Neurología*, 36 (Supl 1): S137-S142.
- Ferrando-Lucas, M. T. y Puente-Ferreras, A. (2008). Niñas con síndrome X frágil: un modelo para los trastornos específicos del desarrollo. *Revista de Neurología*, 46 (Supl 1): S17-S19.
- Fowler, A. E. (1999). The challenge of linguistic mastery in Down syndrome. En T. S. Hassold (Ed), *Down syndrome: A promising future, together* (pp. 165-182). New York: Wiley-Liss.
- Fu, Y. H., Kuhl, D. P. A., Pizutti, A., Pieretti, M., Sutcliffe, J. S. , Richards, S. et al. (1991). Variation of the CGG repeat al the fragile X site results in genetic instability: resolution of the Sherman paradox. *Cell*, 67,1047-1058.
- Gathercole, S. E. y Pickering, S. J. (2001). Working memory deficits in children with special educational needs. *British Journal of Special Education*, 28(2), 89-97.
- Groen, M., Laws, G., Nation, K., Bishop, D. V. M. (2006). A case of exceptional reading accuracy in a child with Down syndrome: Underlying skills and the relation to reading comprehension. *Cognitive Neuropsychology*, 23(8), 1190-214.
- Hagerman, R. J. (2002a). Medical follow-up and pharmacotherapy. En R. J. Hagerman & P. J. Hagerman (Eds), *Fragile X syndrome: Diagnosis, treatment and research*. Baltimore: The Johns Hopkins University Press
- Hagerman, P. J. y Hagerman, R. J. (2004). The fragile X premutation: A maturing perspective. *American Journal of Human Genetics*, 74 (5) 805-16.
- Harris-Schmidt, G. Characteristics of speech language disorders in children with fragile X syndrome. Retrieved February 6, 2006, from <http://www.FragileX.org/html/cognitive.htm>
- Johnson-Glenberg, M. C. (2007a). FXS syndrome: Memory skills and the emergence of reading in males. En R. Paul (Ed), *Language disorders from a developmental perspective: Essays in Honor of Robin Chapman*. Mahwah, NJ: LEA.
- Johnson-Glenberg, M. C. (2008). FXS syndrome: A neuronal network model of sequential memory in males. *Cog. Syst Res*, 9(4), 274-292.
- Johnson-Glenberg, M. C. (2003). Literacy and working memory in those with FXS syndrome. Poster session presented at Symposium on Research on Children's Language Disorders, Madison,WI.
- Johnson, D. y Myklebust, H. (1967). *Learning disabilities: Educational principles and practices*. NY: Grune and Station.
- Kumin, L. (2001a). *Classroom language skills for individuals with Down syndrome: A guide for parents and teachers*. Bethesda, MD: Woodbine House.
- Kumin, L., Council. C. y Goodman M. (1995). The pacing board: A technique to assist the transition from single word to multiword utterances. *Inf-Todd Interv.*, 5, 23-29.
- Kumin, L. (2008). Language intervention to encourage complex language use. En J. E. Roberts, R. S. Chapman & Warren, S. F. (Eds), *Speech and language development and intervention in Down and Fragile X syndrome* (pp. 193-218). Baltimore. Paul H. Brookes Publishing Co.
- Lubs, H. A. (1996). A marker X chromosome. *American Journal of Human Genetics*, 21, 231- 44.
- Maddalena, A., Richards, C. S., McGinniss, M. J. Brothman, A., Desnick, R. J, Grier, R. E et al (2001). Technical standards and guidelines for X fragile: The first of a series of disease -specific supplements to the Standards and Guidelines for Clinical Genetics Laboratories of the American College of Medical Genetics. Quality Assurance Subcommittee of Laboratory Practice Committee. *Genetics in Medicine*, 3(3), 2200-205.
- Martin, J. P. y Bell, J. (1943). A pedigree of mental defect showing sex linkage. *Journal of Neurology, Neurosurgery and Psychiatry*, 6, 154-6.
- Puente, A. Jiménez, V. y Alvarado J. M. (2009). *Escala de conciencia lectora (ESCOLA)*. Madrid: Editorial EOS
- Ramos Fuentes, F. (2006). Fenotipo físico y manifestaciones clínicas. En M^a Isabel Tejera Mínguez (Ed), *Síndrome X Frágil*. Madrid: Ministerio de Trabajo y Asuntos Sociales.
- Rigau,, E. y García Novell, K. (2006). Tratamientos psicológicos, conductuales y logopédicos en la primera infancia y hasta la adolescencia. En M^a Isabel Tejera Mínguez (Ed), *Síndrome X Frágil*. Madrid: Ministerio de Trabajo y Asuntos Sociales.
- Roberts, J., Hennon, A. A. y Anderson, K. (2003). FXS syndrome and speech and language. *The ASHA Leader*, 8(19): 6-10.
- Roberts, J. E., Long, S. H., Malkin, C., Barnes, E., Skinner, M., Hennon E. A. et al. (2005). A comparison of phonological skills of young boys with fragile X syndrome and Down syndrome. *Journal of Speech Language and, Hearing Research*, 48(5), 980-95.
- Roberst, J. E. Chapman, R. S. Warren, S. F. (2008), *Speech and language development and intervention in Down and Fragile X syndrome*. Baltimore. Paul H. Brookes Publishing Co.

- Ronald, J. A. (1997). *Edwards S. Language in mental retardation*. London: Whurr.
- Saunders S. (2001). *Fragile X syndrome: A guide for teachers*. London: David Fulton Publisher.
- Siegel, L. S. (1993). Phonological processing deficits as the basis of a reading disability. *Developmental Review* 13: 246-57.
- Stackhouse, T. M. (1999). Conceptos de integración sensorial y el síndrome X frágil. En F. J. Ramos Fuentes (Ed.), *El síndrome X frágil*. Madrid: Ministerio de Trabajo y Asuntos Sociales, Madrid.
- Sutherland, G. R. (1997). Marker X chromosomes and mental retardation. *The New England Journal of Medicine*, 296: 1415.
- Symons, F. J., Clark, R. D., Roberts, J. P. y Bailey, D. B. (2001). Classroom behaviour, and academic engagement of elementary school-aged boys with fragile X syndrome. *Journal of Special Education*, 34(4), 194-202.
- Taylor, R., Scharfenaker, S., O'Connor, R., Lampe, M., Kovach, T, Hills, J, et al. (1998). Severe language impairment in fragile X syndrome: clinical correlates and treatment approaches. Paper presented at the 5th International Conference of Fragile X and linked Mental Retardation, Asheville, North Carolina, July 2629.
- Thorndike, R. L., Hagen, E. P. y Sattler, J. M. (1986). *Stanford-Binet intelligence scale* (4th ed.). Itasca, IL: Riverside.
- Turner, G., Webb, T., Wake S. y Robinson, H. (1991). Prevalence of Fragile X Syndrome. *American Journal of Medical Genetics*, 64, 196-7.
- Valett, R. E. (1992). *Dislexia*. Barcelona: CEAC.
- Warren, S. T., Nelson, D. L. (1994). Advances in molecular diagnosis of fragile X syndrome. *JAMA*, 271, 536-542.
- Woodcock, R. W. (1998). *Woodcock reading mastery test revised-normative update (W/MRT-R/UN)*. Circle Pines, MN: American Guidance Service.

(Artículo recibido: 5-5-2010; revisión: 13-2-2011; aceptado: 20-2-2011)