

Facultad de Psicología y Ciencias Sociales

Autoridades de la Universidad

Rectora Académica: Arq. Ruth Fische

Vicerrector: Lic. Christian Kreber

Decana Facultad de Psicología y Ciencias Sociales: Lic. Beatriz Labrit

Tutora temática: Lic. Melisa Denise Ziberman

Asesores metodológicos: Dr. Edgardo Etchezahar - Mg. Talía Gómez Yepes

Nombre y apellido de la alumna: Lucrecia Elías

Nº de Legajo: 23.463

TESINA

Conocimiento docente sobre el Síndrome de X-Frágil

y estrategias de enseñanza de la lectoescritura.

Estudio de caso en escuelas primarias de la Ciudad Autónoma de Buenos Aires

Índice

Resumen	3
Abstract.....	4
Introducción.....	5
1. Marco teórico	8
1.1. El Síndrome de X-Frágil	8
1.2. Lenguaje y comunicación en personas con Síndrome de X-Frágil.....	11
1.3. Desarrollo de la lectoescritura en personas con X-Frágil.....	14
1.4. Intervenciones docentes y psicopedagógicas	17
2. Antecedentes	21
3. Planteo del problema	25
4. Objetivos	27
4.1. Objetivo general	27
4.2. Objetivos específicos.....	27
5. Método.....	28
5.1. Diseño.....	28
5.2. Participantes	28
5.3. Técnicas de recolección de datos	29
5.4. Procedimiento.....	30
6. Resultados	31
7. Discusión	39
8. Conclusión.....	44
Referencias	46
Anexos.....	52

Resumen

El Síndrome de X-Frágil (SFX) es un trastorno ocasionado por una mutación genética en el brazo largo del cromosoma X, y la causa hereditaria más frecuente de discapacidad intelectual. Numerosos estudios señalan que los trastornos del habla y del lenguaje son frecuentes en esta patología, y afectan aspectos semánticos, sintácticos, morfológicos y pragmáticos, como así también con la edad de adquisición y desarrollo del lenguaje, y aspectos fonológicos y fonéticos del mismo. El acceso a la alfabetización de niños con SXF depende en gran medida de las estrategias que implementen los docentes para la enseñanza de la lectoescritura, que deben sustentarse en el conocimiento profundo de las características del Síndrome y sus repercusiones en el proceso de aprendizaje. La presente investigación se propuso identificar los conocimientos docentes y las estrategias de enseñanza de la lectoescritura para niños con Síndrome de X-Frágil en escuelas primarias de la Ciudad Autónoma de Buenos Aires. Para ello se aplicó el Cuestionario sobre *“Necesidades de formación del profesorado sobre el Síndrome X-Frágil”* a 30 docentes de escuelas primarias de la Ciudad Autónoma de Buenos Aires, tanto de gestión estatal como de gestión privada. Los resultados permitieron dar cuenta de los escasos conocimientos con los que cuentan los docentes de nivel primario respecto al SXF. Se observan deficiencias en la formación inicial y continua de los docentes, por lo que se destaca el rol del psicopedagogo como el profesional idóneo para orientar al docente, a la institución educativa, y a las familias en las cuestiones referidas al aprendizaje y sus particularidades dentro del marco de esta patología.

Palabras clave: síndrome de X-Frágil – conocimiento docente – nivel primario - lectoescritura – rol del psicopedagogo

Abstract

Fragile X Syndrome (FXS) is a disorder caused by a genetic mutation in the long arm of the X chromosome, and the most common inherited cause of intellectual disability. Numerous studies indicate that speech and language disorders are frequent in this pathology, and affect semantic, syntactic, morphological and pragmatic aspects, as well as the age of acquisition and development of language, and phonological and phonetic aspects of it. Access to literacy for children with FXS depends to a large extent on the strategies implemented by teachers for the teaching of literacy, which must be based on a deep knowledge of the characteristics of the Syndrome and its repercussions on the learning process. This research set out to identify teaching knowledge and literacy teaching strategies for children with Fragile X Syndrome in primary schools in the Autonomous City of Buenos Aires. To do this, the Questionnaire on "Teacher training needs on the X-Fragile Syndrome" was applied to 30 teachers from primary schools in the Autonomous City of Buenos Aires, both state and private. The results made it possible to account for the scarce knowledge that primary-level teachers have regarding FXS. Deficiencies are observed in the initial and continuous training of teachers, which is why the role of the psychopedagogue is highlighted as the ideal professional to guide the teacher, the educational institution, and the families in questions related to learning and its particularities within the framework of this pathology.

Keywords: Fragile X Syndrome - teaching knowledge - primary level - literacy - role of the psychopedagogue

Introducción

En los últimos años, el Síndrome de X-Frágil (SXF en adelante) ha recibido una gran atención, por las peculiaridades de su transmisión y los trastornos del desarrollo asociados a él. El SXF, también conocido como Síndrome de Martin-Bell, es la primera causa de retraso mental hereditaria de origen genético. A pesar de considerarse una “enfermedad rara”, ya que su prevalencia es de entre 1:4000 y 1:6000 en varones, y de 1:8000 a 1:12.000 en mujeres (Peñalver García y García Sánchez, 2019), se considera también la segunda etiología genética de la discapacidad intelectual, siendo sólo superado por el Síndrome de Down (Keenan et al., 1993).

El SXF presenta comorbilidad con tres trastornos asociados, como son la discapacidad intelectual, los Trastornos del Espectro Autista (TEA en adelante) y el Trastorno por Déficit Atencional con Hiperactividad (TDAH en adelante). Como se ha mencionado anteriormente, el SXF es la causa hereditaria más frecuente de discapacidad intelectual, y también la segunda alteración cromosómica después del Síndrome de Down. En este sentido el 100% de los varones y el 70% de las mujeres presentan discapacidad intelectual (Ferrando-Lucas et al., 2003); entre el 2 y el 6% de los niños con autismo presentan SXF y el 30% de los niños con SXF tienen autismo; y casi la totalidad de los niños con SXF y el 30% de las niñas también presentan TDAH (García-Nonell et al., 2006).

En la Argentina todavía son muy pocas las personas que están diagnosticados o que saben que son portadoras, y por ende que pueden transmitir la enfermedad. El SXF se manifiesta en 1:3000 varones y en 1:4000 mujeres, aunque en general es más severa en las personas de sexo masculino. De esta manera, se presume que existen en la Argentina unos 10.000 varones y 2.400 mujeres que padecen esta condición. De esos más de 12.000 casos, sin embargo, hay apenas unos 240 diagnosticados, sólo el 2% (Pharma Baires, 27/09/2012). De acuerdo con estudios estadísticos realizados en otros países, 1:250 mujeres, es decir, una cantidad 10 veces superior a la de mujeres afectadas, son portadoras sanas de la mutación. En los varones portadores la mutación tiene una frecuencia de 1:700, lo cual daría un total de 84.000 personas portadoras de la mutación cromosómica en la Argentina, entre hombres y mujeres. El SXF es el responsable del 17% de los casos de retraso intelectual y suele confundirse con autismo, pero un diagnóstico

correcto permitiría tomar importantes decisiones para mejorar la calidad de vida de los afectados y de sus familias.

En nuestro país se estima que la padecen 1:1250 varones y 1:2500 mujeres, pero 1:250 son portadoras del gen que lo produce. El desconocimiento genera que dentro de las familias afectadas sigan naciendo chicos con este Síndrome. La doctora Liliana Alba, médica genetista directora del Centro Nacional de Genética Médica de la Administración Nacional de Laboratorios e Institutos de Salud (ANLIS), explica que las circunstancias en que las familias sospechan que un niño puede tener este tipo de trastorno son muy variadas. Sostiene que, en general, se descubre más tempranamente cuando hay algún antecedente de retraso en la familia, o cuando en el niño se demora demasiado la adquisición de la lectoescritura, o en chicos que tienen un comportamiento más parecido al del espectro autista, hiperkinéticos, con períodos de atención muy cortos (Pharma Baires, 27/09/2012). De hecho, es habitual que sean catalogados como TDAH o TGD, sin profundizar en el diagnóstico.

La detección precoz es muy importante, porque esto puede significar grandes riesgos para la familia, ya que se puede volver a repetir, a diferencia del autismo causado por otros factores, donde hay muy bajo riesgo de que se reitere entre los hijos de una misma familia. El test genético que permite identificar con exactitud si se trata o no del SXF se realiza a partir de una extracción de sangre, y en la Capital Federal puede hacerse en el Centro Nacional de Genética Médica, en el Hospital Garrahan o en centros privados. Por otra parte, a los pacientes con síndrome X frágil como con cualquier otra discapacidad, le corresponde el beneficio de obtener en cualquier parte del país el Certificado Único de Discapacidad, que servirá como herramienta para facilitar el acceso gratuito a todos los servicios de salud relacionados con esta patología y ayudas para la integración social.

Los niños con SXF, especialmente los varones, presentan una variedad de manifestaciones fenotípicas, abarcando aspectos físicos, cognitivos y conductuales singulares. En lo que respecta al desarrollo del lenguaje, se observan dificultades en aspectos morfológicos, semánticos, sintácticos y pragmáticos (Giacheti, 1992). Estas dificultades repercuten asimismo en la adquisición de competencias necesarias para el acceso a la lectoescritura. En este contexto, la presente investigación se propuso como

objetivo general: identificar los conocimientos docentes y las estrategias de enseñanza de la lectoescritura para niños con Síndrome de X-Frágil en escuelas primarias de la Ciudad Autónoma de Buenos Aires.

Se discute la necesidad de capacitación continua, y se destaca la figura del psicopedagogo como el profesional idóneo para acompañar y orientar la tarea docente en la definición de estrategias para la alfabetización de niños con SXF. Estas estrategias se basan en el método global de alfabetización, ya que el método fonético no se adecúa a las dificultades que presentan los niños.

Quiero aprovechar la oportunidad para agradecer a mi familia y a mis seres queridos, que me acompañaron en este camino de aprendizaje y me ayudaron a sobreponerme a los obstáculos. También quiero agradecer a los docentes de la Universidad de Flores, especialmente a los tutores de esta tesina, por apuntalarme a lo largo de este trayecto y brindarme su apoyo y sugerencias.

1. Marco teórico

1.1. El Síndrome de X-Frágil

El Síndrome de X-Frágil (SXF) es la causa más frecuente de discapacidad intelectual de origen hereditario (García-Nonell et al., 2006); no obstante está catalogado dentro del grupo de enfermedades raras, ya que su prevalencia es tan sólo de entre 1:4000 y 1:6000 en varones, y en el caso de mujeres, la prevalencia es alrededor de 1:8000 a 1:12000, por lo que se trata de un síndrome con prevalencia superior en hombres que en mujeres (Peñalver García y García Sánchez, 2019). Esto se debe a que el sexo femenino, al presentar dos cromosomas X y tener tan sólo uno afectado, el cromosoma sano puede compensar al mutado. La presencia de dos cromosomas X protege de esta forma a las niñas, mientras que en el caso de los varones dicha protección no es posible porque tan solo tienen un cromosoma X. Por este motivo las mujeres suelen presentar rasgos menos graves que los hombres (Artigas-Pallarés et al., 2001) y es posible que, debido a que los síntomas son menos graves, puedan pasar desapercibidas y no ser diagnosticadas a lo largo de su vida, presentando por ello una prevalencia más baja en el sexo femenino.

El SXF se origina por una mutación genética en el brazo largo del cromosoma X, en concreto en la región Xq27.3. Específicamente, esta fragilidad cromosómica se genera por una deficiencia en una proteína (FMRP), que no logra inhibir las repeticiones de un grupo de nucleótidos específico. Al no lograr inhibirlo, las repeticiones de este grupo, denominado CGG, aumentan considerablemente en cantidad. Los valores normales de CGG van desde 5 a 55 repeticiones; entre 55 y 200 repeticiones nos encontramos ante una premutación (los sujetos son portadores pero no tienen la enfermedad); y con más de 200 repeticiones de CGG se produce una mutación completa del gen (Glover, 2006). Esta característica se puede verificar mediante el examen genético, siempre que se utilice una técnica específica para la búsqueda de sitios frágiles (Keenan et al., 1993).

El desarrollo de estos niños es diferente si se trata de premutación o mutación completa. En el caso de mutación completa, las manifestaciones (fenotipo) son más graves, observándose mayor riesgo de alteraciones en la conducta, en el desarrollo psicomotriz y a nivel cognitivo y emocional. En cambio, en la premutación, el desarrollo suele ser normal y no se aprecian los rasgos fenotípicos propios del síndrome (Reis y

Dant, 2003). Aproximadamente el 20% de los hombres identificados como transmisores de la mutación, según el análisis genealógico, son clínicamente normales. Estos individuos, tienen la premutación y la transmiten a todas sus hijas, igualmente asintomáticas, pero a ninguno de sus hijos. Por lo tanto, entre los nietos y nietas de un hombre transmisor normal, habrá riesgo de aparición de SXF. Por ello, a diferencia de otras entidades con herencia relacionada con el sexo, las madres de los afectados siempre son consideradas portadoras obligatorias, ya que no existen casos directamente derivados de nuevas mutaciones (Kaufmann y Reiss, 1999).

En el SXF confluyen tres conocidos trastornos: discapacidad intelectual, rasgos del trastorno del espectro autista (TEA) y trastorno de déficit de atención e hiperactividad (TDAH). Como se ha mencionado anteriormente, el SXF es la causa hereditaria más frecuente de discapacidad intelectual, y también la segunda alteración cromosómica después del Síndrome de Down. En este sentido el 100% de los varones presentan discapacidad intelectual y en el caso de las mujeres, se sitúa en el 70% (Ferrando-Lucas et al., 2003). En cuanto a autismo, entre el 2 y el 6% de los niños con autismo presentan SXF y el 30% de los niños con SXF tienen autismo. Por último, casi la totalidad de los niños con SXF también presentan TDAH y en el caso de las niñas, se reduce al 30% (García-Nonell et al., 2006).

Las manifestaciones fenotípicas del SXF son múltiples y abarcan desde aspectos físicos, neurológicos, cognitivos y conductuales. En cuanto a las características físicas, especialmente en los hombres, se presenta un fenotipo muy singular y distintivo: cara alargada y estrecha, frente ancha, mandíbula prominente, orejas grandes y protuberantes, macrocefalia, hiperlaxitud articular y macroorquidismo (aumento del volumen testicular), entre otros. Además, suelen presentar problemas de corazón como prolapso en la válvula mitral, problemas oculares como estrabismo, y otorrinolaringológicos. Estas características son mucho más evidentes a partir de la adolescencia (Vries et al., 1998). El fenotipo, tanto físico como conductual, suele ser más leve en las niñas y mujeres con la mutación del SXF y es, por tanto, más difícil su detección en edades tempranas si no hay antecedentes familiares del síndrome (Artigas-Pallarés et al., 2001). Cabe destacar que una característica común en las mujeres con SXF es el fallo ovárico prematuro (Ramos-Fuentes, 2006).

El fenotipo conductual, a diferencia del físico, está presente desde la primera infancia, y constituye un conjunto de manifestaciones cognitivas, conductuales y de lenguaje que permiten sospechar la existencia de dicho síndrome en los niños que las manifiestan. Las características de conducta más habituales son similares al autismo, entre las que se destacan: hiperactividad, déficit de atención, hipersensibilidad a los estímulos, angustia ante situaciones nuevas o con elementos desconocidos, lenguaje repetitivo, timidez extrema, evitación del contacto ocular, frecuentes estereotipias (con movimientos de aleteos y mordida de manos) en situaciones de excitación (tanto de alegría como de ansiedad), conducta obsesiva, baja tolerancia a la frustración y buenas capacidades imitativas (Ferrando-Lucas et al., 2003). Por último, es característico de estas personas, sobre todo en las mujeres en edad preescolar y escolar, padecer inestabilidad emocional y ansiedad social y es un factor de riesgo para sufrir depresión en la adolescencia (Reis y Dant, 2003).

Respecto a las comorbilidades, en el caso del TDAH, por ejemplo, las personas con SXF presentan déficit de atención e hiperactividad en la mayoría de los niños y en el 30% de las niñas. Los síntomas suelen aparecer a partir de los 2 años de edad, tienden a mejorar después de la pubertad y suelen ser los rasgos más importantes en niños con un CI normal. En los casos de premutación pueden presentar síntomas de hiperactividad (Beltrán et al., 2011). Si bien las personas con SXF suelen presentar dificultades de atención, distracción, agitación, inquietud e impulsividad, son más frecuentes los síntomas de falta de atención (100% de los casos) que los de impulsividad (70%) (Artigas-Pallarés y Brun-Gasca, 2004).

En la mayoría de los casos suelen tener una relativa fortaleza en la atención sostenida, una moderada dificultad en atención selectiva y una profunda dificultad en las destrezas que requieren control inhibitorio. Esta última dificultad afecta al desarrollo de destrezas que requieren el control de la atención (como el lenguaje y la memoria de trabajo), en contraste con otras destrezas que no requieren el control atencional (vocabulario, memoria a largo plazo y reconocimiento facial) en las que son relativamente fuertes. Los déficits en el control inhibitorio y sus efectos a lo largo del ciclo vital son muy frecuentes en los varones con premutación y son los precursores del desarrollo de déficits cognitivos severos, como demencia o ataxias (Cornish et al., 2001).

La manifestación clínica más importante del SXF es el retraso mental, que, entre los hombres, suele ser severo (CI entre 20 y 35) o predominantemente moderado (CI entre 35 y 50) y leve o límite en aproximadamente un tercio de las mujeres. En cuanto al rendimiento intelectual, existen estudios que pretenden caracterizar la evolución del CI según el diagnóstico etiológico. Las personas con Síndrome de Down, por ejemplo, tienden a mostrar un aumento lento del coeficiente intelectual con el tiempo, pero la estabilización se produce en la adolescencia. En el caso de los hombres con SXF se demostró una disminución de los resultados, siendo el período más llamativo el inicio de la pubertad (11 a 15 años), lo que sugiere la existencia de un proceso degenerativo continuo. También se encontró que las mujeres con SXF tienden a exhibir un comportamiento anormal, similar al de los hombres en términos de calidad, pero con un menor grado de deterioro, posiblemente debido a la diferencia en el CI (Hodapp et al., 1990; López Martínez, 2015).

1.2. Lenguaje y comunicación en personas con Síndrome de X-Frágil

Numerosos estudios clínicos con personas que sufren retraso mental o dificultades de aprendizaje muestran que las dificultades cognitivas y conductuales también se reflejan en las características de lenguaje (Rondal y Ling, 1995). En la literatura referente a SXF, se puede observar que los trastornos del habla y del lenguaje son aspectos consistentes en la descripción de los individuos con SXF. Estos trastornos se vinculan con los aspectos semánticos, sintácticos, morfológicos y pragmáticos del lenguaje, como así también con la edad de adquisición y desarrollo del lenguaje, y aspectos fonológicos y fonéticos del mismo (Campos Guzmán et al, 2019).

El lenguaje aparece casi siempre tarde en los niños con SXF. Las primeras palabras pueden aparecer hacia los tres años o incluso más tarde, y si el niño no está muy afectado y no hay otros casos en la familia, éste puede ser el motivo de la primera consulta (Salcedo-Arellano et al., 2020). Existe aproximadamente un 11% de niños que, a los cinco años, todavía no ha iniciado el lenguaje oral. Los estudios demuestran que éste es el grupo con un déficit cognitivo más grave (Taylor et al., 1998). A pesar de este inicio tardío, la adquisición de vocabulario nuevo es relativamente rápida una vez que el niño ha comenzado a hablar; los errores son los típicos del desarrollo normal del lenguaje, y tanto el nivel de estructuración de frases como de adquisición de nuevas palabras se

corresponden al nivel mental general del niño (Prouty et al., 1988). La excelente memoria auditiva a largo plazo y la elevada capacidad de imitación favorecen este proceso.

Durante los primeros años se evidencia especialmente que el nivel de comprensión de lenguaje se sitúa bastante por encima de la capacidad de expresión. Pese a que la comprensión de vocabulario resulta aceptable, a medida que aumenta la complejidad de los enunciados pueden surgir dificultades en la comprensión (Campos Guzmán et al., 2019). A menudo, estas dificultades se relacionan más con la singular manera de captar la información que tienen las personas con SXF y su impulsividad en la respuesta, que con dificultades reales de comprensión. En ocasiones, los niños y jóvenes con SXF pueden llegar a utilizar correctamente frases y expresiones hechas que no comprenden en su totalidad. Resulta frecuente encontrar ejemplos de comprensión literal, es decir, no llegar a captar el simbolismo o segunda intención de una frase hecha, pero comprenderla en el sentido estricto de las palabras que la componen (Brun-Gasca y Artigas-Pallarés, 2001).

Para Fisch et al. (1999), el retraso en la adquisición del habla es muy evidente en el SXF. Así, en el grupo de edad hasta los 12 años, los individuos con SXF pueden encontrarse en la primera etapa de comunicación o nivel prelingüístico, o en la segunda etapa o primer nivel lingüístico. Por encima de los 12 y hasta los 34 años, existe un número importante de individuos en las etapas iniciales de la comunicación oral (Giacheti, 1992). La capacidad lingüística en hombres jóvenes, de entre 6 y 17 años con SXF, evoluciona hasta alcanzar aproximadamente los 3,2 años (Fisch et al., 1999). En el habla de los individuos con SXF se observan algunas manifestaciones frecuentes, como la ecolalia y la perseverancia. Dichas manifestaciones se caracterizan por ser un discurso con repetición de expresiones y/o frases, o incluso, ininterrumpidas e inapropiadas sobre el mismo tema, con el fin de aumentar el plazo para la elaboración de la respuesta, en un intento por encontrar lo que debe venir después, palabra o frase, para establecer una estructura sintáctica que sustente el diálogo (Sudhalter et al., 1990; Campos Guzmán et al., 2019).

Respecto a las dificultades de planificación motora, se hacen muy evidentes en los niños con SXF durante los primeros años. Estos problemas, que se pueden observar en la alimentación (dificultades para masticar o para deglutir, babeo, entre otras) interfieren en

la correcta articulación de los sonidos (fonética) y requieren tratamiento específico en muchos casos. Este tratamiento puede llegar a ser especialmente difícil a causa de la hipersensibilidad sensorial de estos niños en la zona oral, lo que provoca un gran rechazo al tacto en esa zona. Esta dispraxia, unida a otras características como ritmo desigual del habla (disfluencias), y mal ajuste del volumen, dificultan a menudo la inteligibilidad del habla en los niños con SXF (Giacheti, 1992). Es común encontrar en el habla de los individuos con SXF, alteraciones sintácticas e inconsistencia en el marco fonético-fonológico, además de dificultad para secuenciar movimientos; los dos últimos ítems caracterizan la condición de apraxia fonoarticulatoria en individuos con SXF.

En cuanto a la fonología (reconocimiento de los sonidos del habla y correcto emplazamiento de éstos en la palabra), el mecanismo de procesamiento de la información de los niños con SXF es más simultáneo que secuencial (Hodapp et al., 1992; López Martínez, 2015) y esto dificulta una percepción aislada de los sonidos de la palabra. Sin embargo, su buena capacidad de imitación verbal hace que este déficit no se manifieste tanto en el lenguaje oral como en la escritura. El desarrollo fonológico de las personas con SXF está alterado, en mayor medida en los procesos de estructura de sílaba frente a los errores de omisión o sustitución de fonemas. El habla en SXF se caracteriza comúnmente como rápida y disfluente (Huelmo et al., 2017). El individuo también puede dudar para hablar y sus palabras y frases pueden ser interrumpidas. Los individuos con SXF no solo tienen déficits relacionados con la sintaxis, sino también con la semántica, como dificultad para evocar palabras y poca capacidad para elegir la palabra correcta del léxico mental cuando se trata de producir un pensamiento significativo y bien estructurado (Sudhalter et al., 1990).

En referencia a los aspectos pragmáticos del lenguaje, es el ámbito que presenta mayores dificultades para las personas con SXF. La hipersensibilidad a los estímulos sociales y sensoriales parece ser responsable de muchos de los déficits comunicativos que presentan estos niños. Algunos estudios (Campos Guzmán et al., 2019) demuestran que el contacto ocular resulta especialmente molesto para los niños con SXF, provocando un aumento de respuestas vegetativas (sudoración, taquicardia) y que en estas situaciones aumente el lenguaje repetitivo y tangencial (es decir, una palabra o una frase les puede llevar a recordar otro tema y saltan fácilmente de un tema a otro).

La evitación del contacto ocular que presentan los niños con SXF es activa y difiere mucho del escaso contacto ocular que evidencian algunos niños autistas. En un estudio realizado por Simon y Finucane (1996) se demuestra que los niños con SXF interpretan adecuadamente las expresiones faciales y son sensibles a las claves emocionales que presentan sus interlocutores. Por tanto, este mal contacto ocular puede deberse más a una hipersensibilidad social que a un déficit en la captación de los estados del otro. A menudo, los padres de los niños con SXF señalan que resulta más fácil mantener con ellos una conversación cuando van en el coche: los padres, delante, conduciendo y con la vista pendiente de la circulación, y el niño, detrás, sin recibir directamente la presión del contacto ocular (Ferrando-Lucas et al., 2003).

En este sentido, una de las características de habla más frecuentemente asociada al SXF es la repetición de palabras, frases y preguntas. Ésta se da de manera más evidente en contextos en que el niño se siente excitado o angustiado. En un estudio, Belser y Sudhalter (2001) hallaron que los niños con SXF presentan mayor incidencia de lenguaje repetitivo y tangencial que los niños con autismo o con discapacidad intelectual sin SXF. A pesar de que los sujetos afectados de SXF puedan conseguir un buen nivel de vocabulario, una sintaxis adecuada y una buena articulación, a menudo resulta difícil mantener una conversación con ellos porque en los aspectos pragmáticos, de utilización del lenguaje, es donde presentan mayor déficit: les cuesta mantener un tema de conversación si no es de su interés o, por el contrario, pueden llegar a obsesionarse con determinados temas y resultarles difícil hablar de otra cosa. También es difícil mantener el turno de palabra en las conversaciones con ellos: la angustia puede hacer que no respondan cuando se les pregunta directamente, o que hablen mientras otra persona lo está haciendo (Brun-Gasca y Artigas-Pallarés, 2001).

1.3. Desarrollo de la lectoescritura en personas con X-Frágil

Los aspectos cognitivos están alterados en los individuos con SXF, ya que presentan cambios perceptivos auditivos y visuales, como así también dificultades en la discriminación y la memoria inmediata y de corto plazo. Estas dificultades, sumadas a cambios en las estructuras neurológicas, lingüísticas y lógicas, acaban provocando dificultades en el aprendizaje de la comunicación gráfica (Giacheti, 1992). La

lectoescritura es una habilidad difícil de adquirir para los niños con SXF, pero no imposible si se utilizan estrategias adecuadas (Fernández-Lozano et al., 2011).

Pocos estudios han investigado las habilidades lectoras de personas con SXF y se sabe poco sobre los procesos que pueden apoyar la alfabetización en esta población. Las personas con SXF exhiben habilidades de lectura significativamente deterioradas, incluida la conciencia fonológica, compensada por habilidades de decodificación de palabras completas ligeramente mejores. En una encuesta realizada por Bailey et al. (2009) se encontró que sólo el 19% de los hombres adultos con SXF leían libros que contenían nuevas palabras o conceptos. También se detectaron deficiencias significativas en las habilidades básicas de alfabetización, ya que se informó que solo el 44% de los hombres adultos con SXF leían libros ilustrados básicos y el 59% conocía los sonidos de las letras. Los estudios de lectura han indicado que las personas con SXF tienden a leer mejor de lo esperado dada su edad mental, y que tienen más dificultades para decodificar que para leer palabras reconocibles a primera vista. Esto sugiere que la lectura es una fortaleza que potencialmente podrían desarrollar.

Entre las causas de las dificultades en la lectura y escritura de los niños con SXF se destacan: las alteraciones del lenguaje, que oscilan desde el tartamudeo leve a problemas graves en las habilidades lingüísticas básicas; las dificultades práxicas, que interfieren en la correcta articulación de los fonemas y en la motricidad fina y coordinación viso-motora; las dificultades en el procesamiento secuencial y las fortalezas en el procesamiento simultáneo, lo que repercute negativamente en el procesamiento de la información verbal y los problemas en la percepción auditiva (Fernández-Lozano et al., 2011). Entre los problemas severos cabe destacar la incapacidad de pronunciar palabras de forma clara, la dificultad de escribir y usar la gramática de manera correcta; y la torpeza para comunicarse de forma significativa. Estas dificultades son más usuales en los hombres que en las mujeres; éstas suelen manejar un vocabulario adecuado, aprenden palabras nuevas de forma rápida, reconocen los sonidos de manera precisa y utilizan la gramática de acuerdo con su edad; sin embargo, la ansiedad social y la timidez les impiden comunicarse de forma apropiada (Fernández-Lozano et al., 2011).

La lectura es uno de los aspectos relativamente fuertes en las mujeres, ya que suelen decodificar muy bien y poseen buenas habilidades de comprensión lectora, aunque

rinden mejor cuando hacen interpretaciones literales que cuando hacen inferencias. Por el contrario, los varones muestran una gran disparidad: existe un pequeño grupo que son incapaces de leer; un grupo más grande que es capaz de leer palabras aisladas, frases y textos cortos; y, por último, un grupo pequeño que alcanza cierto nivel lector y es capaz de leer capítulos cortos de un libro, revistas o periódicos (Fernández-Lozano et al., 2010).

Los niños con SXF tienen problemas en el desarrollo fonológico, particularmente en la conciencia fonológica (impidiéndoles recordar secuencias verbales mientras leen y comprender textos cortos) y en la lectura de pseudopalabras. Asimismo, tienen problemas en la percepción auditiva, como discriminar sonidos, reconocer sonidos fuera de las palabras, mezclar sonidos para formar palabras, silabear y reconocer si dos palabras riman. Si no son capaces de separar los sonidos que constituyen una palabra o mezclar sonidos para componer una palabra, es difícil que puedan aprender a leer por el método fonético (Fernández-Lozano et al., 2010). Las personas con SXF también tienen problemas en la escritura (particularmente los varones) ya que pueden tener dificultades en comprender la tarea, en el lenguaje receptivo, en las habilidades motoras finas y en la memoria visual suficiente para deletrear, secuenciar letras, palabras e ideas. Estas dificultades se agravan cuando hay déficits cognitivos moderados y severos; asimismo, cuando tienen dificultades para copiar (disgrafía) que repercuten en la planificación y ejecución motora, para la formulación de oraciones y para la sintaxis (Fernández-Lozano et al., 2011).

De acuerdo a lo que plantean Brun-Gasca y Artigas-Pallarés (2001), para explicar las deficiencias de la lectura en SXF se deben tener en cuenta algunos rasgos cognitivos: los niños y adolescentes procesan preferentemente la información de manera simultánea y cuando la información se presenta secuencialmente el resultado del aprendizaje es casi siempre deficiente. Por este motivo, el aprendizaje de la lectura, la escritura y las matemáticas suelen ser actividades muy difíciles para los individuos con SXF. Sin embargo, una característica cognitiva destacada es la buena capacidad de memoria a largo plazo, que puede compensar de alguna manera esta deficiencia (Fernández-Lozano et al., 2010).

Las personas con SXF pueden utilizar ciertas estrategias para la adquisición de la lectura, ya que se desempeñan relativamente bien en tareas de decodificación de palabras

completas que usan palabras reales, pero tienen dificultades en tareas de decodificación de pseudopalabras, ya que requieren un mayor nivel de procesamiento fonológico (Buckley y Johnson-Glenberg, 2008). Aún no se han examinado las habilidades de alfabetización de nivel superior, como la comprensión lectora y la comprensión auditiva. Hasta el momento la mayoría de los estudios sobre la lectura en niños con SXF se refieren a los procesos de alfabetización básica, es decir, a la lectura funcional. Este enfoque de lectura funcional generalmente utiliza la instrucción de palabras reconocibles a la vista para enseñar a los niños una serie de palabras consideradas "funcionales" para la vida cotidiana, siendo sólo una pequeña parte de la lectura (Puente et al., 2017).

1.4. Intervenciones docentes y psicopedagógicas

Debido a la diversidad de rasgos que presentan los niños con SXF, la intervención desde el ámbito escolar debe abordarse desde una perspectiva interdisciplinar (Grau-Rubio et al., 2015). Por tanto, es fundamental que todos los profesionales que se desempeñan en las instituciones educativas presenten una formación adecuada sobre las características del SXF, para así saber cómo intervenir con estos niños. Se vuelve fundamental conocer las características y las limitaciones que pueden presentar, como así también conocer las particularidades de cada caso, para poder delinear estrategias de intervención apropiadas y oportunas.

En primer lugar, será conveniente ofrecerles una estimulación sensorial controlada. Es aconsejable evitar una iluminación intensa y controlar la cantidad de estímulos visuales (fotografías, carteles, colores de las paredes); reducir los ruidos innecesarios y proporcionarles una zona para calmarse; evitar los olores químicos fuertes (productos de limpieza, perfumes) y potenciar los olores naturales como los florales; no forzar el contacto físico con el niño; fomentar la visita a la cocina para familiarizarse con los alimentos que vayan a ingerir; e informarles de los movimientos que se requieren para realizar una actividad determinada (Ayes, 2008).

Como las personas afectadas con SXF procesan la información visual mejor que la auditiva, debemos utilizar fundamentalmente la vía visual para el acceso a la información. Del mismo modo, al tener el procesamiento simultáneo menos afectado que el secuencial, tendrán problemas en la fonética y decodificación de las palabras, en la

identificación de los componentes de un problema, en la interpretación de las partes de un diseño o dibujo, en la comprensión de las reglas y seguimiento de órdenes verbales, en el recuerdo de detalles y en la información presentada de forma temporal paso a paso. Son más competentes, si no existe una discapacidad intelectual asociada, en el reconocimiento visual de las palabras, en la comprensión de los principios globales de las matemáticas y en la interpretación de mapas, diagramas o cartas. Se deben priorizar aquellas tareas que impliquen un procesamiento simultáneo y evitar aquellas que impliquen un procesamiento secuencial (Hodapp y Dykens, 2004). Por este motivo, el método de lectura más idóneo será el global.

Las mujeres tienen afectada la cognición visual (percepción, atención y memoria) y los procesos ejecutivos, lo que produce dificultades de aprendizaje de la lectura y de conceptos matemáticos. Las alteraciones en los movimientos de los ojos afectan a la velocidad y comprensión lectora. Además de aplicar estrategias para mejorar los procesos lectores, se deben incluir técnicas de entrenamiento visual para mejorar estos movimientos (denominados sacádicos). Además, para mejorar la atención es conveniente: a) proporcionar un entorno que elimine las distracciones: situar a la persona de espaldas a la puerta, colocar cortinas en las ventanas, seleccionar el material necesario, trabajar en grupos reducidos y utilizar material visual; b) dar información sobre qué estímulos debe atender y cuáles ignorar, y diseñar tareas atractivas y de su interés; c) aumentar progresivamente los períodos atencionales y proporcionar tiempos de descanso; d) introducir paulatinamente estímulos nuevos y agradables, e intercalarlos con otros conocidos (Medina, 2014).

Respecto a los problemas en los procesos ejecutivos, especialmente si existe comorbilidad con autismo, es imprescindible detenerse en los siguientes aspectos: la estructura física del aula (organización por rincones delimitados visualmente), la secuencia de eventos (mediante las agendas), la organización de tareas individuales mediante claves visuales y la conexión del conjunto de las mismas dentro de una secuencia de actividades, lo que permite al alumnado saber cómo comportarse y anticipar lo que va a ocurrir (Ferrer et al., 2012). Además de la anticipación de los sucesos, se debe evitar el contacto ocular y físico; el alumno debe mantenerse distante del grupo y de lugares multitudinarios, y llevar algún objeto personal, todo lo cual puede ser útil para manejar la ansiedad social (Medina, 2014).

También, son útiles las técnicas de modificación de conducta como el refuerzo positivo, el encadenamiento, el “tiempo muerto”, la economía de fichas y el modelado. Siempre se deben mostrar los comportamientos que se esperan de ellos (guiones de conducta) y la conducta alternativa, ser claros y contundentes con las órdenes y frases, ser constantes en las consecuencias ante la aparición de la conducta y disponer de normas de clase en un lugar visible para mostrarlas cuando sea necesario. Las historias sociales acompañadas de dibujos e ilustraciones pueden ser útiles para que el alumnado comprenda las relaciones sociales y los códigos convencionales de conducta en situaciones de relaciones interpersonales (Martos-Pérez y Llorente-Comí, 2013).

Es importante favorecer situaciones en que el alumnado sienta la necesidad de comunicarse, reforzar todo intento comunicativo, crear oportunidades de interacción comunicativa, fomentar el uso adecuado del lenguaje de forma natural y regular su velocidad. Del mismo modo, hay que utilizar recursos visuales para la adquisición del vocabulario y organización de las frases y realizar ejercicios (discriminación auditiva, respiración, soplo, fonación, labios, lengua y mandíbula) para mejorar la pronunciación correcta de los fonemas (Del Barrio et al., 2006). En los casos en que hay comorbilidad con autismo se pueden utilizar recursos como la Comunicación Total de Benson-Schaeffer o el Sistema de Comunicación por Intercambio de Imágenes PECS.

En lo que respecta a la lectoescritura, Fernández-Lozano et al. (2010; 2011) proponen para el aprendizaje de la lectura el uso de: a) Un método global, basado en la memoria visual de las palabras. b) El entrenamiento fonológico, a través de: estímulos fonéticos iniciales (se proporciona el primer sonido de la palabra); palabras-estímulo que riman (se presenta una palabra que rima con otra con el objeto de que el niño recuerde la palabra); palabras-estímulo asociadas (se propone una palabra que está conectada de alguna manera con otra por su significado); palabras-estímulo en secuencias (se propone una palabra que puede aparecer en una secuencia); estímulos visuales escritos, pictóricos, icónicos y en color; y estímulos gestuales (usar un gesto para evocar una palabra). c) El fomento de la comprensión lectora a través de la lectura funcional (leer listas del mercado, leer nombres de productos, repetir los pasos para la elaboración de un plato, interpretar horarios e itinerarios del transporte público, leer los programas de la TV que les gustan y los títulos de las películas...). d) También hay niños con SXF que son hiperléxicos, con

mejor habilidad para descodificar que para leer. La comprensión literal de lo leído puede ser una meta en estos casos.

Aunque la adquisición de la escritura es difícil en los niños con SXF, no es imposible. Se pueden utilizar estrategias como: a) escribir palabras que tengan importancia para ellos (su nombre, el de sus hermanos y padres, entre otros); b) desarrollar las habilidades viso-motoras, trazar letras en la arena, enseñar a agarrar el lápiz, utilizar materiales como la plastilina; c) enseñarles a escribir oraciones sencillas en las que puedan rellenar espacios en blanco o darles el comienzo de una frase para que la continúen, e iniciarles en la escritura de párrafos, empezando con una oración y luego añadir tres que completen el tema de la primera oración; y d) mejorar el deletreo con listas de palabras adecuadas a su nivel cognitivo; con actividades de rellenado de espacios en blanco que mejoran la memoria visual, y con actividades para remarcar el número de sílabas de las palabras, la secuencia de las sílabas y el número de letras (Fernández Lozano et al., 2011).

2. Antecedentes

Numerosos investigadores afirman que el SXF es la principal causa de discapacidad intelectual hereditaria, pero los profesionales de la educación, la salud y los trabajadores de servicios sociales aún lo desconocen en gran medida (Lino Villamar, 2015). Una detección temprana permitiría establecer las intervenciones más adecuadas para cada persona, por lo cual en los últimos años se han logrado grandes avances en la comprensión de este trastorno del neurodesarrollo. Muchas de esas investigaciones se han enfocado en indagar sobre las características del SXF (Cornish et al., 2001; García, 2010; Puente et al., 2017); otras han buscado desarrollar programas de intervención áulica con niños con SXF (Lino Villamar, 2015; Cuadrado San José, 2016; Gómez Blanco, 2018; Cano Galindo, 2019); y otras han hecho énfasis en la necesidad de formación por parte de los docentes y el resto de los miembros de la institución educativa (Melo, 2014; Peñalver García y García Sánchez, 2019). A continuación se detallan algunos de los estudios más recientes sobre la temática.

Se destaca el trabajo de Cornish et al. (2001), a pesar de su antigüedad, ya que investigaron sobre el perfil neuropsicológico y conductual de los déficits de atención en el SXF. Para ello realizaron dos estudios complementarios: el primero examinó la gravedad y variedad de problemas de conducta en un grupo de 25 niños con SXF en comparación con cinco grupos de control: un grupo con dificultades de aprendizaje (Síndrome de Down) y cuatro grupos de control de niños con desarrollo normal. El segundo estudio examinó el desempeño de los grupos anteriores en el desarrollo de una nueva tarea que midió la capacidad para inhibir respuestas irrelevantes. Se utilizaron dos escalas validadas de evaluación del comportamiento. Los resultados del estudio 1 revelaron que los niños con SXF eran significativamente más hiperactivos, distraídos e impulsivos en comparación con los niños con Síndrome de Down, pero no en comparación con grupos de baja atención. Los resultados del estudio 2 mostraron que la principal dificultad en el SXF era la inhibición de la repetición de respuestas correctas, y desviar la atención de un tipo de responder a otro en secuencia, si la respuesta había sido correcta. Los datos resultantes refuerzan la hipótesis de que el déficit fundamental del SXF es el control de secuencias de estímulos y respuestas. Se sugiere que este control requiere la inhibición de diferentes formas y que la naturaleza y gravedad de este déficit

parece ser una condición específica. Para los autores, las implicaciones clínicas y educativas todavía se hallaban en discusión.

García (2010) realizó una investigación centrada en una breve introducción del SXF y su relación con el autismo, ilustrada con un par de casos clínicos: Uno de ellos presentaba rasgos autistas y el otro no. Se especula que la asociación de estos dos síndromes está relacionada con niveles bajos de la proteína FMRP. Estos niveles bajos afectan el funcionamiento normal del cerebro, ya que pueden producir hiperexcitación del sistema autonómico nervioso, lo que provoca un exceso de ansiedad y evitación de situaciones sociales y de aquellas que provocan ansiedad, como los cambios de rutina y tareas absorbentes. A nivel clínico es importante reconocer esta asociación, ya que los niños con SXF que presenten rasgos autistas o diagnósticos en el espectro autista se pueden beneficiar de intervenciones precoces, como los talleres de habilidades sociales o intervenciones escolares que pueden ayudar a disminuir su sintomatología y posibles comorbilidades, mejorando su pronóstico.

En relación a la detección de dificultades en la lectoescritura, Melo (2014) llevó adelante un estudio cuyo objetivo principal fue verificar cómo se realiza la evaluación clínica psicopedagógica ante las dificultades en lectura y escritura. La investigación se basó en un diseño transversal, que comprende una investigación de campo descriptiva. Participaron del estudio 10 psicopedagogos clínicos de la ciudad de João Pessoa. Para su realización se utilizó una entrevista semiestructurada con 4 preguntas subjetivas, sobre las evaluaciones realizadas frente a la lectura y la escritura, conteniendo además un cuestionario sociodemográfico para relevar el perfil de los participantes. Los resultados indicaron que las evaluaciones clínicas psicopedagógicas se basan en instrumentos, donde la mayoría de los profesionales utilizan únicamente el TDE como instrumento específico para la lectura y la escritura, mientras que EOCA, TCLPP y PROLEC son mencionados por la minoría. Algunos de los participantes mencionaron el uso de actividades como juegos y lectura e interpretación de textos. Los profesionales utilizan estos instrumentos en las evaluaciones para verificar el nivel de lectura y escritura, así como para identificar las dificultades que encuentran en éstas áreas. De esta forma, se pudo percibir el desconocimiento y la falta de aplicabilidad de instrumentos específicos de lectura y escritura en las evaluaciones psicopedagógicas entre los profesionales entrevistados.

La investigadora Lino Villamar (2015) desarrolló un proyecto para ser aplicado en la Escuela de Educación Básica Fiscal “Dolores Cacuango” ubicada en la Ciudadela Las Orquídeas, del cantón Guayaquil, Provincia del Guayas, durante el año lectivo 2014-2015. El objetivo de su trabajo fue observar las causas que originan que los estudiantes presenten dificultades en su aprendizaje, para mejorar los procesos educativos de los niños de educación inicial con SXF. Ante ello se planteó la necesidad de lograr un estudio donde se defina la forma de lograr mejorar los procesos educativos de los niños y niñas, y para ello diseñó una guía didáctica donde se potenciarían los aprendizajes en el estudiante. La modalidad se basó en la investigación de campo, y como método de recolección de datos se utilizó la encuesta. El propósito de la misma fue conocer las problemáticas de la falta de aplicación de estrategias y técnicas de cuidado con los niños con SXF. La autora concluye que es necesario capacitar a los docentes para que tengan una mejor orientación sobre los cambios de actitudes de estos niños y poder asegurar así su integridad física y cognitiva. A través de su propuesta justifica la elaboración de una guía didáctica para capacitar a directivos, docentes y representantes legales de los niños con SXF.

Puente et al. (2017) estudiaron las características del lenguaje oral y escrito en adolescentes con SXF y Síndrome de Down. Para ello midieron tres habilidades básicas de lectura (reconocimiento de palabras, conciencia fonológica y comprensión de la lectura) y dos medidas intelectuales y verbales estándar: las escalas McCarthy de las habilidades de los niños y las pruebas de vocabulario con imágenes de Peabody. Las pruebas se aplicaron a 16 adolescentes catalogados como SXF, con una media de edad de 14,74 años, y a 16 adolescentes diagnosticados con Síndrome de Down, con una media de 15,59 años de edad. Para fines de comparación, las pruebas de lectura también se aplicaron a un grupo de desarrollo típico de 70 niños de entre 4,8 y 7,0 años, con una media de 6,11. Se observó que los sujetos con SXF y Síndrome de Down leen mejor de lo esperado para su edad mental. Ambos grupos exhibieron habilidades verbales superiores a su desarrollo cognitivo, especialmente en el grupo con SXF. En el rendimiento de lectura, éste último grupo mostró un nivel de lectura correspondiente a 5/6 de su edad, y para Síndrome de Down de 6/7 de la edad de lectura equivalente, sin embargo, ambos grupos exhibieron un rendimiento de lectura similar en las tres habilidades de lectura medidas, cuando las habilidades mentales no verbales en relación a la edad estaban controladas.

Cano Galindo (2019) desarrolló su trabajo final de grado con el objetivo de conocer sobre el SXF, cuáles son los rasgos que presentan las personas que la padecen y, sobre todo, cuáles son las necesidades y recursos educativos necesarios para responder adecuadamente a ellos y poder desarrollar su potencial al máximo. Para ello llevó adelante un programa de intervención, en el que se trabajan los puntos fuertes de estos niños a través de sus intereses, que podría adaptarse a cualquier niño con SXF, teniendo en cuenta las modificaciones pertinentes según el contexto y el momento en el que se vaya a trabajar. A través del trabajo áulico con su propuesta de intervención, la autora también pudo observar que una de las carencias que manifiesta el SXF es el desconocimiento por parte de los profesionales de la docencia respecto a la forma de actuar e intervenir en estos casos.

En relación a este último punto, Peñalver García y García Sánchez (2019) se propusieron analizar los conocimientos que los docentes de la Región de Murcia poseen sobre el SXF. Para ello diseñaron una encuesta que fue validada y aplicada a docentes de escuelas públicas y concertadas de la región, el mismo instrumento que fue utilizado en la presente investigación. Los autores recibieron 31 encuestas cumplimentadas en la aplicación piloto. En cuanto a los resultados referidos a los conocimientos que el profesorado posee sobre el SXF o sus trastornos afines que se obtuvieron en la aplicación piloto, se observa que en las preguntas referentes a SXF se obtuvo un 33% de respuestas correctas, un 3% de incorrectas y un 64% de respuestas NS/NC (no sabe o no contesta). En cuanto al TDAH y TEA se observa un mayor porcentaje de aciertos, en concreto 68% y 61% respectivamente. Por último, el 90% de los encuestados contestaron correctamente a los ítems sobre discapacidad intelectual y tan sólo 1% de las respuestas fueron incorrectas. En resumen, los resultados obtenidos demuestran que, aunque los profesionales especializados en discapacidad, como son los maestros de Audición y Lenguaje, Pedagogía Terapéutica y orientadores, presentan un mayor conocimiento sobre las características del síndrome que el resto de los docentes, en general, son escasos los conocimientos sobre el SXF en todos los encuestados.

3. Planteo del problema

El síndrome de X-Frágil es definido como la patología del neurodesarrollo infantil de origen hereditario más frecuente, provocada por una alteración genética localizada en el cromosoma X. En 1991 fue localizado el gen FMR-1, el cual fue identificado como la zona de fragilidad responsable del Síndrome (de Diego Otero et al., 2017). En ese momento, la prevalencia se estimaba en 1 de cada 1200 hombres y 2400 mujeres. Sin embargo, un estudio realizado por Crawford (2001) demostró que el SXF afecta a 1 de cada 4000 hombres y 1 de cada 8000 mujeres. Las mujeres con síntomas, tienen un 30% de probabilidades de tener un CI normal, un 25% de tener discapacidad intelectual con el CI inferior a 70, déficit en el aprendizaje (60%) y dificultades emocionales (70%) (Hagerman y Hagerman, 2002). En trabajos más recientes (Hunter et al., 2014; Peñalver García y García Sánchez, 2019) se ha obtenido que la frecuencia de los individuos con la mutación completa en la población total ha sido estimada en aproximadamente 1: 7000 para los hombres y 1: 11000 para las mujeres, y una prevalencia de la premutación en la población total estimada en aproximadamente 1: 850 para los hombres y 1: 300 para las mujeres.

En lo que respecta al ámbito educativo, la Asociación de Enfermedades Raras D'Genes (2019) afirma que el SXF es un trastorno muy complejo, y por ello considera que es necesario contar con un programa multidisciplinar en el que se impliquen e intervengan distintos profesionales, para de esta forma poder conducir a una mejora general, tanto para los afectados por esta enfermedad como para su entorno social, familiar y educativo. También Grau-Rubio et al. (2015) sostienen que, debido a la diversidad de rasgos que presentan los niños con SXF, la intervención desde el ámbito escolar debe abordarse desde una perspectiva interdisciplinar.

Una de las áreas más afectadas en los niños que padecen SXF es el lenguaje, no sólo por su adquisición tardía, sino por las dificultades fonológicas y pragmáticas que se presentan (Campos Guzmán et al., 2019). Para fomentar el desarrollo de las competencias que permiten el acceso a la lectoescritura, es necesario que los docentes conozcan esta patología, sus dificultades, sus fortalezas, para implementar las herramientas más eficaces para la alfabetización de niños con SXF. No obstante, por tratarse de una enfermedad catalogada como “rara”, se observa mucho desconocimiento por parte de los docentes y

de la sociedad en general. Es fundamental que todos los profesionales de la educación cuenten con una formación adecuada sobre las características del SXF, para así saber cómo intervenir con estos niños. Asimismo, es necesario que los profesionales sigan formándose y estén atentos a las necesidades que presenten sus alumnos para poder dar una respuesta adecuada, potenciando sus puntos fuertes y compensando aquellas limitaciones que puedan presentar (Medina, 2014).

En este marco, el presente trabajo se propone dar respuesta a la siguiente pregunta de investigación:

¿Qué conocimientos poseen los docentes sobre el Síndrome de X-Frágil y cuáles son las estrategias de enseñanza de la lectoescritura para los niños que lo padecen?

4. Objetivos

4.1. Objetivo general

Identificar los conocimientos docentes y las estrategias de enseñanza de la lectoescritura para niños con Síndrome de X-Frágil en escuelas primarias de la Ciudad Autónoma de Buenos Aires.

4.2. Objetivos específicos

- Determinar el nivel de conocimientos que poseen los docentes de nivel primario sobre el Síndrome de X-Frágil y explorar las diferencias por edad.
- Examinar el nivel de percepción docente acerca de los conocimientos que poseen sobre el Síndrome de X-Frágil y otros trastornos asociados.
- Indagar sobre la experiencia y la formación docente respecto al trabajo con niños y niñas con Síndrome de X-Frágil y otros trastornos asociados.
- Identificar posibles estrategias para la adquisición de la lectoescritura en niños y niñas con Síndrome de X-Frágil de escuelas primarias de CABA.

5. Método

5.1. Diseño

La presente investigación se planteó desde un diseño metodológico de tipo cuantitativo. La investigación cuantitativa es aquella en la que se recogen y analizan datos medibles sobre las variables en estudio. Trata de determinar la fuerza de asociación o correlación entre variables, la generalización y objetivación de los resultados a través de una muestra para hacer inferencia a una población de la cual toda muestra procede (Pita Fernández y Pértegas Díaz, 2002).

Por otro lado, se trata de una investigación no experimental, ya que los hechos se analizan luego de ocurridos. No se realiza ninguna manipulación de las variables de estudio, sino que se observan tal y como suceden, y luego se extraen conclusiones a partir del análisis y vinculación de las mismas. El trabajo se configura, entonces, como un estudio descriptivo y explicativo, en términos de Hernández Sampieri et al. (2006), ya que describe las variables a partir del rastreo bibliográfico, y explica sus relaciones a través del análisis de la información y la elaboración de conclusiones.

En lo que se refiere a la dimensión temporal, se ha diseñado un estudio transversal. Los estudios transversales son aquellos en los que se recolectan datos en un sólo momento, en un tiempo único. Su propósito se centra en describir variables y analizar su comportamiento en un momento dado (Pita Fernández y Pértegas Díaz, 2002).

5.2. Participantes

La población considerada para el presente trabajo son los docentes de nivel primario de escuelas estatales y privadas de la Ciudad Autónoma de Buenos Aires. La muestra estuvo conformada por treinta ($n=30$) docentes, cuyas edades oscilaron entre los 21 y los 52 años. Todos los participantes accedieron a firmar el formulario de consentimiento informado, que se adjunta en el Anexo.

La selección de la muestra se realizó a partir de un muestreo no probabilístico e intencional, ya que su designación no estuvo librada a la probabilidad (Hernández

Sampieri et al., 2006). Los docentes se desempeñaban en cinco escuelas primarias de la Ciudad Autónoma de Buenos Aires.

5.3. Técnicas de recolección de datos

El instrumento de recolección de datos elegido fue el cuestionario, ya que, como plantea Meneses (2016), se trata de un instrumento estandarizado a través de un conjunto de preguntas que permite la eficiente recogida de datos para extraer información relevante sobre una muestra. Se realizó una encuesta de preguntas cerradas con opciones múltiples. Esta encuesta consistió en el *Cuestionario de necesidades de formación del profesorado sobre el Síndrome de X-Frágil*, diseñado y validado por Peñalver García y García Sánchez (2018). El mismo consta de cuatro apartados:

1. Información sociodemográfica: incluye preguntas sobre la edad, el género, la antigüedad en la docencia, y el tipo de institución en la que se desempeña. Este primer apartado sufrió algunas modificaciones respecto del instrumento original, adaptándolo de manera que fuera más relevante en el contexto de esta investigación.
2. Datos sobre la formación: abarca preguntas respecto de la información sobre SXF y trastornos asociados (discapacidad intelectual, TDAH, TEA), recibida en instancia de formación inicial y continua, como así también sobre su experiencia con alumnos de estas características.
3. Información sobre formas de discapacidad: responde a la autopercepción del docente respecto de su conocimiento y competencia para actuar en el aula frente a un niño con SXF u otro trastorno asociado.
4. Información sobre el SXF: incluye 10 preguntas sobre las características particulares del SXF, las necesidades educativas que involucra y su manejo en el aula; y otras 10 preguntas sobre trastornos asociados. En este último apartado, el encuestado debe elegir la opción de respuesta que considera correcta con respecto a cada ítem, opción que corresponde a la respuesta SI en todos los ítems, mientras que contestar No o NS/NC supone que el encuestado desconoce la respuesta correcta.

5.4.Procedimiento

En primer lugar se procedió a establecer contacto con las autoridades de cada una de las instituciones. En el mes de noviembre de 2019, y luego de obtener la autorización en cinco de las instituciones, se contactó a los docentes del nivel primario para explicarles los fines de la investigación, y solicitar su participación en la misma, enfatizando en la confidencialidad de la información. Los treinta docentes que accedieron a participar, luego de firmar el formulario de consentimiento informado, recibieron una copia impresa de la encuesta para ser completada.

Los resultados obtenidos se volcaron en una matriz de datos, y posteriormente fueron analizados estadísticamente a partir del programa Excel 2013, que se utilizó para tabular los datos y presentarlos a través de tablas y gráficos.

6. Resultados

El presente trabajo se propuso como objetivo general identificar los conocimientos docentes y las estrategias de enseñanza de la lectoescritura para niños con Síndrome de X-Frágil en escuelas primarias de la Ciudad Autónoma de Buenos Aires. Para ello se aplicó el Cuestionario validado sobre “Necesidades de formación del profesorado sobre el Síndrome X-Frágil” (Peñalver García y García Sánchez, 2018) a 30 docentes de escuelas primarias de CABA, tanto de gestión estatal como de gestión privada. La muestra estuvo compuesta casi en su totalidad por docentes de género femenino (97%), y en relación a la edad, se obtuvo una media aritmética de 35,77 años, siendo el grupo etario de 21 a 30 años es más numeroso. La mayoría de los docentes encuestados contaban de 1 a 10 años de antigüedad, obteniendo una media aritmética de 11,93 años. En cuanto al tipo de institución en la que se desempeñan los participantes, no se encontraron diferencias significativas, ya que el 43% de ellos pertenecía a escuelas de gestión estatal, y el 57% a instituciones privadas.

A continuación se describen los resultados obtenidos en relación a los objetivos específicos planteados para esta investigación.

6.1. Escala de conocimientos docentes sobre Síndrome de X-Frágil

En la Tabla 1 se reflejan las respuestas obtenidas de los participantes respecto a las características particulares del SXF y de otros trastornos asociados. De acuerdo al instrumento utilizado, diseñado por Peñalver García y García Sánchez (2018), los ítems respondidos correctamente son aquellos que recibieron una respuesta afirmativa. Tanto la respuesta negativa como la opción de “no sabe o no contesta”, son consideradas respuestas incorrectas.

Tabla 1. *Respuestas de los docentes sobre SXF y otros trastornos*

Item	Sí		No		NS/NC	
	f	%	f	%	f	%
1. El fenotipo de SXF es más leve en mujeres que en hombres	23	77%	0	0%	7	23%
2. Los niños con SXF son hipersensibles a cualquier estímulo sensorial	12	40%	2	7%	16	53%
3. Los niños con SXF son tímidos	17	57%	0	0%	13	43%

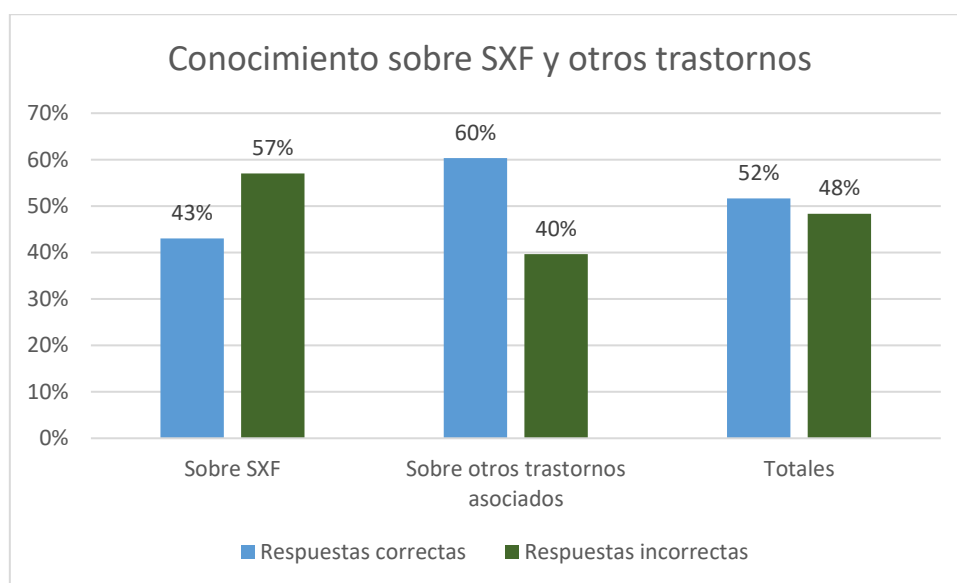
4. Los niños con SXF presentan dificultades importantes en conciencia fonológica (segmentación de palabras, sílabas y/o fonemas, identificación y realización de rimas, etc.)	10	33%	1	3%	19	63%
5. Los niños con SXF presentan dificultades en motricidad fina que afecta a la escritura	4	13%	2	7%	24	80%
6. Los niños con SXF cambian fácilmente de un tema a otro	8	27%	1	3%	21	70%
7. Los niños con SXF tienen dificultades para contar objetos uno a uno	5	17%	0	0%	25	83%
8. Es importante la anticipación de la tarea cuando trabajamos con niños con SXF	22	73%	0	0%	8	27%
9. Los niños con SXF tienen más facilidad para procesar la información visual que la auditiva, de esta forma aprenden más por lo que ven hacer	16	53%	2	7%	12	40%
10. Los niños con SXF tienen dificultades para concentrarse	12	40%	1	3%	17	57%
11. La técnica del “tiempo fuera” (sacar al niño del aula o apartarlo del grupo) es una técnica de modificación de conducta para extinguir en niños impulsivos una conducta inapropiada en el aula	25	83%	1	3%	4	13%
12. El entrenamiento en habilidades sociales es fundamental en los niños con impulsividad	20	67%	0	0%	10	33%
13. Es conveniente que en el aula exista un rincón donde el alumno con rasgos autistas pueda acudir para relajarse y estar solo	15	50%	11	37%	4	13%
14. Es conveniente asegurar el éxito del alumno con rasgos autistas cuando realiza una actividad, evitando así que cometa errores	12	40%	10	33%	8	27%
15. La utilización de dispositivos tecnológicos como tablets o iPads ayuda al aprendizaje de los niños con discapacidad intelectual	23	77%	1	3%	6	20%
16. El aprendizaje vivencial favorece la adquisición de conceptos espaciales en los niños con discapacidad intelectual	8	27%	1	3%	21	70%
17. El trabajo en pequeños grupos favorece el aprendizaje de los alumnos con discapacidad intelectual	21	70%	1	3%	8	27%
18. La repetición de tareas es una técnica adecuada para los niños con discapacidad intelectual	11	37%	3	10%	16	53%
19. En general, la utilización de un apoyo visual (dibujos, fotos, pictogramas, etc.) ayuda a la comprensión en niños con discapacidad intelectual	20	67%	2	7%	8	27%
20. El que los alumnos sin discapacidad ayudan a sus compañeros con discapacidad produce mejores resultados en autoestima, rendimiento e interrelaciones sociales en los primeros	26	87%	1	3%	3	10%
Totales	310	52%	40	6%	250	42%

Fuente: Encuestas realizadas a docentes de nivel primario de CABA, noviembre de 2019.

6.2. Nivel de conocimientos que poseen los docentes de nivel primario sobre el Síndrome de X-Frágil según edad

En relación al primer objetivo específico de la presente investigación, los resultados muestran que los docentes presentan un nivel de conocimiento medianamente adecuado sobre trastornos asociados al SXF, como discapacidad intelectual, TEA y TDAH, ya que respondieron correctamente sobre ellos en un 60%. Sin embargo, el 57% de los docentes respondió de manera incorrecta a las preguntas relacionadas con las particularidades del SXF, por lo que se puede ver que se trata de una patología poco conocida entre los profesionales de la educación. En el Gráfico 1 se pueden observar estos datos, como así también que, en términos generales, las respuestas correctas e incorrectas no mostraron diferencias significativas, ya que las primeras representaron el 52% del total de respuestas, frente al 48% de errores.

Gráfico 1. *Conocimiento docente sobre SXF y otros trastornos*



Fuente: Encuestas realizadas a docentes de nivel primario de CABA, noviembre de 2019.

Por otro lado, en la Tabla 2 se puede observar que se encontraron diferencias significativas en el nivel de conocimiento sobre SXF según el grupo etario. De acuerdo a los resultados obtenidos, el nivel de conocimiento aumenta a medida que aumenta la edad de los docentes encuestados. Hallamos que sólo el 32% de los docentes de entre 21 y 30 años respondieron correctamente a los ítems vinculados a las características del SXF, frente a un 83% de los docentes mayores de 50 años.

Tabla 2. *Conocimientos docentes sobre SXF según edad*

Edad	Conocimientos sobre SXF			
	Respuestas correctas		Respuestas incorrectas	
	f	%	f	%
21 a 30 años	35	32%	75	68%
31 a 40 años	40	40%	60	60%
41 a 50 años	29	41%	31	44%
Más de 50 años	25	83%	5	17%
Totales	129	43%	171	57%

Fuente: Encuestas realizadas a docentes de nivel primario de CABA, noviembre de 2019.

6.3. Nivel de percepción docente acerca de los conocimientos que poseen sobre el Síndrome de X-Frágil y otros trastornos asociados.

El segundo objetivo específico de este estudio se planteó examinar la autopercepción docente acerca de los conocimientos que poseen sobre el Síndrome de X-Frágil y otros trastornos asociados. Por tratarse de un Síndrome que generalmente se presenta con diversas comorbilidades, se pretendió indagar también patologías como Trastornos de Espectro Autista (TEA), Trastornos por Déficit Atencional con Hiperactividad (TDAH), y discapacidad intelectual. En este apartado del Cuestionario, los participantes debían indicar su grado de acuerdo con las afirmaciones enumeradas. El grado de acuerdo podía evaluarse según una escala Likert, desde “Totalmente en desacuerdo” (=1) hasta “Totalmente de acuerdo” (=5), configurando así un intervalo de puntuación posible de 1 a 5 para cada ítem. En este sentido, se observó que los docentes perciben que sabrían cómo actuar en el aula con un niño con TDAH, obteniendo una media aritmética de 4,03. Luego, se obtuvo una media de 3,67 respecto al conocimiento sobre cómo proceder en el aula con un niño con discapacidad intelectual, seguido de una media de 3,40 respecto al proceder frente a los TEA. La media aritmética se encontró por debajo de 3 (2,50) cuando se trató de que los docentes autoevalúen su conocimiento sobre los rasgos principales del SXF. Los valores fueron aún más bajos al indagar sobre la capacidad con la que cuentan para dar respuesta a las necesidades educativas que presentan los niños con SXF si se incorporaran al aula, resultando una media de 2,13. No obstante, los participantes se mostraron interesados y predispuestos a recibir más información sobre el trabajo con niños con SXF en el aula, mostrando una media

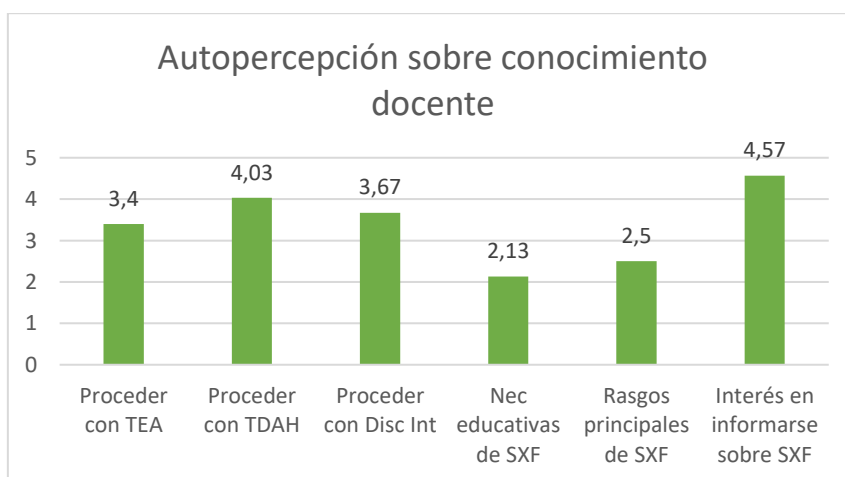
aritmética en este ítem de 4,57. Estos resultados se detallan en la Tabla 3, y se resumen en el Gráfico siguiente.

Tabla 3. *Autopercepción de los docentes respecto a su conocimiento sobre los diversos trastornos*

Item	Totalmente en desacuerdo	En desacuerdo	Indeciso/a	De acuerdo	Totalmente de acuerdo	Media
1. En mi aula sé cómo actuar con un niño con TEA	1	2	14	10	3	3,40
2. En mi aula sé cómo actuar con un niño con TDAH	0	3	2	16	9	4,03
3. En mi aula sé cómo actuar con un niño con Discapacidad Intelectual	0	2	6	22	0	3,67
4. Si hoy en día se incorpora a mi aula un alumno con SXF, sabría cómo dar respuesta a las necesidades educativas que precise	13	4	9	4	0	2,13
5. Soy conocedor/a de cuáles son los rasgos principales del SXF	10	3	9	8	0	2,50
6. Me gustaría recibir más formación sobre el manejo en el aula de niños con SXF	0	0	4	5	21	4,57

Fuente: Encuestas realizadas a docentes de nivel primario de CABA, noviembre de 2019.

Gráfico 2. *Autopercepción de los docentes respecto a su conocimiento sobre los diversos trastornos*

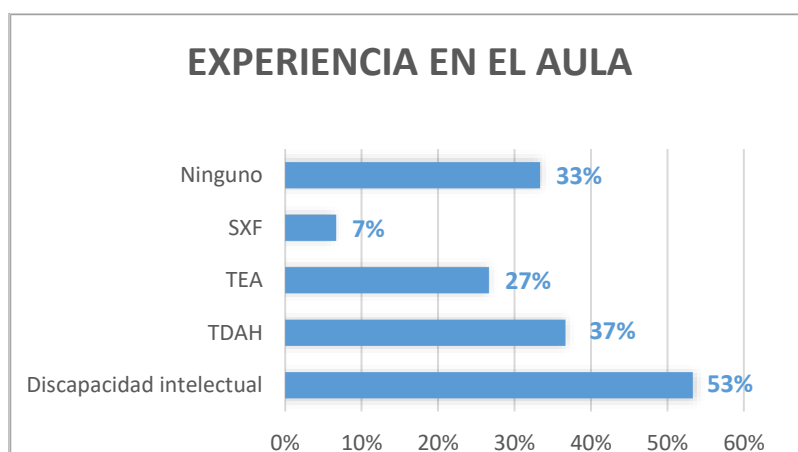


Fuente: Encuestas realizadas a docentes de nivel primario de CABA, noviembre de 2019.

6.4. Experiencia y formación docente respecto al trabajo con niños y niñas con Síndrome de X-Frágil y otros trastornos asociados

Para dar cuenta del tercer objetivo específico, se indagó a través del cuestionario a docentes, sobre su experiencia áulica con niños y niñas con SXF y sus comorbilidades más frecuentes. De acuerdo a los resultados obtenidos, se pudo observar que más de la mitad de los docentes (53%) han tenido experiencia en el aula con niños con discapacidad intelectual. También se observa una prevalencia importante de casos diagnosticados con TDAH (37%) y de TEA (27%). Un tercio de los encuestados no ha tenido experiencia de trabajo áulico con niños que presentaran alguno de estos trastornos. Sólo el 7% de los docentes (n=2) trabajó en el aula con niños diagnosticados con SXF (ver Gráfico 3).

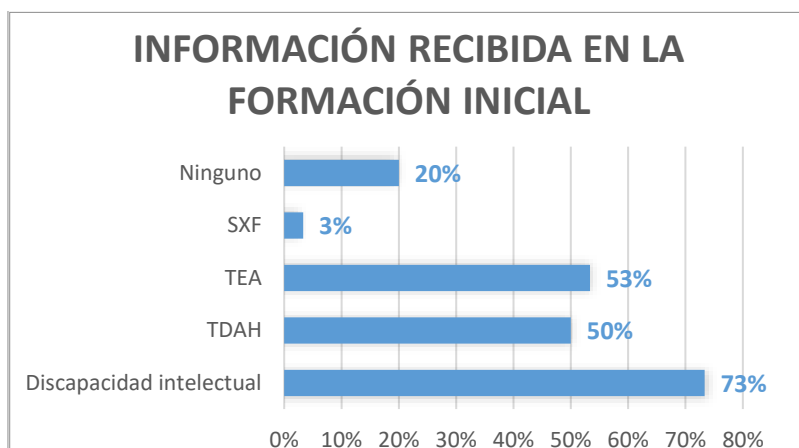
Gráfico 3. Experiencia docente del trabajo en el aula con niños con diversos trastornos



Fuente: Encuestas realizadas a docentes de nivel primario de CABA, noviembre de 2019.

Respecto a su formación académica de base, el 73% de los docentes afirma haber recibido información sobre la discapacidad intelectual, el 53% recibió información sobre trastornos del espectro autista, y el 50% sobre trastornos de déficit atencional con hiperactividad. No obstante, sólo uno de los encuestados reconoce haber recibido información sobre SXF durante su carrera, y un total del 20% no recuerda haber estudiado sobre ninguno de estos trastornos durante su formación inicial (Gráfico 4).

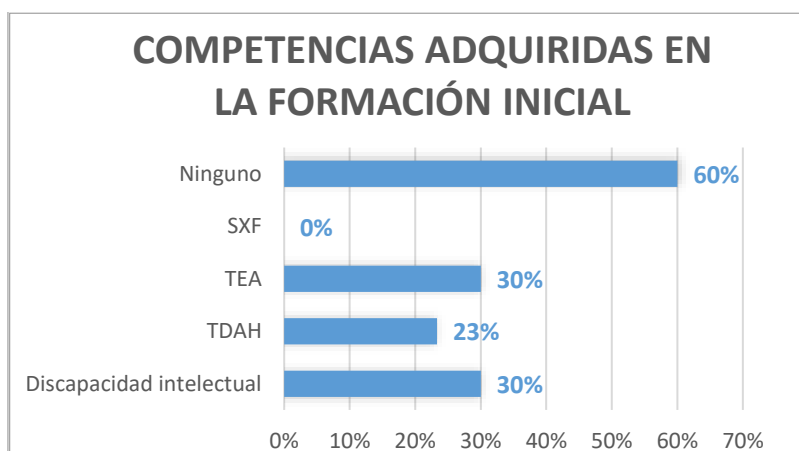
Gráfico 4. Información sobre los diversos trastornos recibida por los docentes durante su formación inicial



Fuente: Encuestas realizadas a docentes de nivel primario de CABA, noviembre de 2019.

Los docentes encuestados afirman que durante su formación inicial han adquirido escasas competencias para el trabajo con los diversos trastornos, siendo que el 60% de ellos sostiene no contar con habilidades para el trabajo con ninguno de ellos. El 30% afirma que su formación le ha permitido adquirir competencias para el trabajo con niños con discapacidad intelectual, y el mismo porcentaje lo afirma respecto de los TEA. Por otro lado, un 23% de los docentes reconoce contar con herramientas para dar respuesta a los TDAH, pero ninguno de los encuestados manifiesta haber adquirido competencias para el trabajo con SXF durante su formación inicial (Gráfico 5).

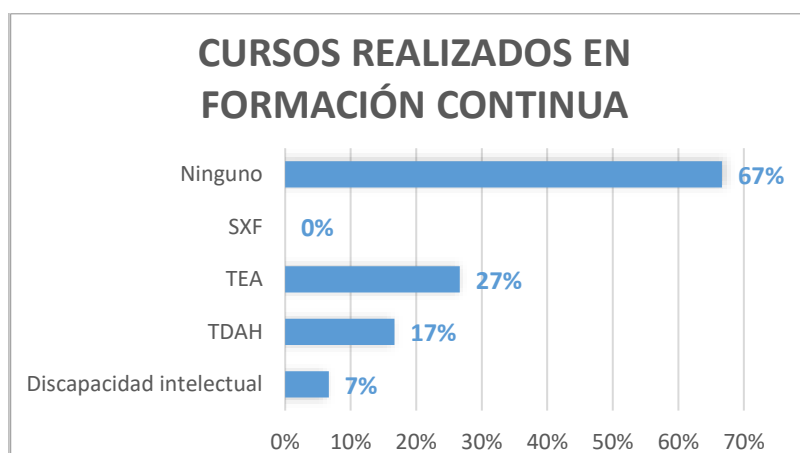
Gráfico 5. Competencias para el trabajo con los diversos trastornos adquiridas por los docentes durante su formación inicial



Fuente: Encuestas realizadas a docentes de nivel primario de CABA, noviembre de 2019.

A través del Cuestionario aplicado, también se indagó sobre las instancias de formación continua a las que han accedido los docentes. En este sentido, se observa que dos tercios de los encuestados no han realizado ningún curso referido a los trastornos mencionados. El 27% ha participado de capacitaciones sobre los TEA, el 17% sobre TDAH y el 7% sobre discapacidad intelectual. Por su parte, ninguno de los encuestados ha realizado cursos sobre SXF (Gráfico 6).

Gráfico 6. *Cursos sobre los diversos trastornos realizados por los docentes durante su formación continua*



Fuente: Encuestas realizadas a docentes de nivel primario de CABA, noviembre de 2019.

7. Discusión

El objetivo general planteado para esta investigación fue identificar los conocimientos docentes y las estrategias de enseñanza de la lectoescritura para niños con Síndrome de X-Frágil. Para dar cuenta de este objetivo, y lograr definir cuáles eran las herramientas e intervenciones más apropiadas para el trabajo áulico, tanto desde el lugar del docente como desde la psicopedagogía, se comenzó por indagar sobre los conocimientos que poseen los docentes sobre el SXF y las dificultades de aprendizaje que puede ocasionar, como así también su conocimiento sobre otros trastornos asociados como la discapacidad intelectual, el TDAH y los TEA. Las relaciones de comorbilidad con estas patologías se reflejan en datos como los siguientes: el 100% de los varones y el 70% de las mujeres con SXF presentan discapacidad intelectual (Ferrando-Lucas et al., 2003); entre el 2 y el 6% de los niños con autismo presentan SXF y el 30% de los niños con SXF tienen autismo; y casi la totalidad de los varones y el 30% de las niñas con SXF también presentan TDAH (García-Nonell et al., 2006).

Los resultados obtenidos muestran que sólo el 43% de las respuestas de los docentes sobre SXF fueron correctas, por lo que se puede ver que se trata de una patología poco conocida entre los profesionales de la educación. En el momento de la aplicación del instrumento se pudo observar que muchas de las respuestas correctas obtenidas por los docentes en relación al SXF, fueron logradas por relacionar este trastorno con otros como el autismo, y suponer una sintomatología similar. En este sentido, varios autores como Ferrando-Lucas et al. (2003) sostienen que el SXF presenta manifestaciones conductuales (fenotipo) que se asemejan al espectro autista, como hiperactividad, dificultades atencionales, hipersensibilidad a los estímulos, lenguaje reiterativo, timidez, baja tolerancia a la frustración y a la modificación de rutinas, estereotipias motoras y facilidad en la memoria imitativa. Sin embargo, se puede afirmar que muchas de las respuestas correctas de los docentes encuestados fueron producto de la deducción y no del conocimiento fehaciente sobre la patología. En cambio, en lo que se refiere a otros trastornos asociados, como discapacidad intelectual, TEA y TDAH, las respuestas correctas ascendieron al 60% del total. Los resultados obtenidos se asemejan a la investigación de Peñalver García y García Sánchez (2019), quienes obtuvieron sólo un 33% de respuestas correctas en las preguntas referentes a SXF, frente a un 90% sobre discapacidad intelectual, un 68% sobre TDAH y 61% sobre TEA. Por otro lado, se

encontraron diferencias significativas en el nivel de conocimiento sobre SXF según el grupo etario, ya que los resultados muestran que el nivel de conocimiento sobre este trastorno aumenta a medida que aumenta la edad de los docentes encuestados.

En cuanto a la autopercepción sobre sus conocimientos, se observó que los docentes creen saber actuar en el aula con un niño con TDAH, con discapacidad intelectual o con TEA, con más seguridad que frente a casos de SXF. En este punto, la media aritmética fue de 2,5 (en un intervalo de 1 a 5) cuando se trató de que los docentes autoevalúen su conocimiento sobre los rasgos principales del SXF. Además, ese valor descendió a 2,13 al indagar sobre la capacidad con la que cuentan para dar respuesta a las necesidades educativas que presentan los niños con SXF si se incorporaran al aula. Cabe destacar que la gran mayoría de los participantes mostró interés y predisposición para recibir más información sobre el trabajo con niños con SXF en el aula, mostrando una media aritmética en este ítem de 4,57.

En relación a la experiencia y la formación docente respecto al SXF y sus trastornos asociados, los resultados también pusieron en evidencia un desfase entre las necesidades que se presentan en el trabajo áulico cotidiano, y la formación con la que cuentan los docentes. En primer lugar, un gran porcentaje de ellos ha tenido experiencia en el aula con niños con discapacidad intelectual (53%), con TDAH (37%) y/o con TEA (27%). Sólo el 7% de los participantes trabajó con niños diagnosticados con SXF, y la tercera parte de ellos no tuvo experiencia con ninguno de estos trastornos presentes en sus alumnos. En lo que respecta a la formación de base, los docentes han recibido información sobre las tres primeras patologías, especialmente sobre discapacidad intelectual, mientras que sólo uno de ellos recordó haber estudiado sobre SXF durante su carrera. Cabe destacar que el 20% de los encuestados afirma no haber recibido información sobre ninguno de estos trastornos en el transcurso de su formación inicial. A pesar de que el 73% sostiene haber recibido información sobre discapacidad intelectual, 53% sobre TEA, y 50% sobre TDAH, estos resultados se contraponen con las competencias que han adquirido para el trabajo con estos niños. El 60% de los docentes sostiene que su formación inicial no ha contribuido a desarrollar competencias para el abordaje de estas patologías, y menos de un tercio se considera competente para trabajar con TEA, TDAH y/o discapacidad intelectual. Es decir que, si bien los docentes reconocen haber estudiado sobre estos trastornos a lo largo de su formación académica

de base, consideran que la información recibida no ha sido suficiente para desarrollar en ellos competencias necesarias para trabajar en el aula con niños con estas características. Por otro lado, cabe señalar que ninguno de los encuestados manifiesta haber adquirido competencias para el trabajo con SXF durante su formación inicial. Estos resultados se asemejan a los obtenidos por Cano Galindo (2019), quien, a través de su investigación, observó que existe desconocimiento por parte de los profesionales de la docencia respecto a la forma de actuar e intervenir en los casos de niños con SXF. Los docentes que formaron parte de la investigación tampoco han participado de capacitaciones específicas sobre SXF en instancias de formación continua. No obstante, el 27% ha participado de capacitaciones sobre los TEA, el 17% sobre TDAH y el 7% sobre discapacidad intelectual. En términos generales, los hallazgos muestran que dos tercios de los docentes no han realizado ningún curso referido a los trastornos mencionados. En concordancia con la investigación de Lino Villamar (2015), se discute sobre la necesidad de capacitar y orientar a los docentes, posibilitando la aplicación de estrategias y técnicas apropiadas para el trabajo con niños con SXF.

En lo que respecta a las estrategias para la adquisición de la lectoescritura en niños y niñas con Síndrome de X-Frágil, es importante destacar que la adquisición del lenguaje suele ser tardía (Prouty et al., 1988). En general se observa que el nivel de comprensión de lenguaje se sitúa bastante por encima de la capacidad de expresión, de acuerdo a lo que plantean Brun-Gasca y Artigas-Pallarés (2001), siendo habitual la comprensión y la repetición literal de frases. Los niños con SXF presentan también alteraciones sintácticas y fonológicas, éstas últimas relacionadas mayormente con la estructuración silábica. Suelen hablar de manera rápida y con disfluencias (Huelmo, Martínez y Díez-Itza, 2017), además de cambiar de tema con frecuencia y evitar el contacto visual (Ferrando-Lucas et al., 2003). Los aspectos pragmáticos del lenguaje son los más afectados, por lo que les resulta difícil mantener una conversación, sostener un tema si no es de su interés o, por el contrario, pueden llegar a obsesionarse con determinados temas y resultarles difícil hablar de otra cosa (Brun-Gasca y Artigas-Pallarés, 2001).

Todas estas dificultades en la adquisición y el desarrollo del lenguaje afectan ineludiblemente el acceso a la lectoescritura de los niños con SXF. Como sostiene Giacheti (1992), los aspectos cognitivos alterados, las percepciones auditivas y visuales, las dificultades en la discriminación y la memoria inmediata y de corto plazo, generan

obstáculos en el aprendizaje de la comunicación gráfica. Las personas con SXF manifiestan habilidades de lectura significativamente deterioradas, incluida la conciencia fonológica, compensada por habilidades de decodificación de palabras completas ligeramente mejores (Bailey et al., 2009). Por su parte, para Fernández-Lozano et al. (2011), las causas de las dificultades en la lectoescritura de los niños con SXF se vinculan con el tartamudeo, la articulación incorrecta de fonemas y dificultades en la coordinación visomotriz, en el procesamiento secuencial, en la percepción auditiva y el procesamiento de la información verbal. Los niños con SXF manifiestan problemas en recordar secuencias verbales mientras leen (conciencia fonológica) y en la lectura de pseudopalabras. Asimismo, tienen problemas en discriminar sonidos, reconocer sonidos fuera de las palabras, mezclar sonidos para formar palabras, silabear e identificar rimas. En los varones, especialmente, se aprecian dificultades en el desarrollo de la motricidad fina y la memoria visual necesarias para deletrear, secuenciar letras, palabras e ideas, por lo que se ve afectada la escritura (Fernández-Lozano et al., 2011).

Por estos motivos, el método fonético no se considera adecuado para enseñar a leer a los niños con SXF. De acuerdo a lo que plantean Fernández-Lozano et al. (2010; 2011), el acceso a la alfabetización debe realizarse a través de un método global, enfocado en la memoria visual de las palabras. Esta afirmación se sustenta en el conocimiento de que las personas con SXF procesan mejor la información visual que la auditiva. Además se deben brindar simultáneamente estímulos fonológicos iniciales, palabras-estímulo, palabras asociadas, y estímulos gestuales, entre otros, que le permitan al niño relacionar la palabra buscada con otros referentes. Otro de los pilares esenciales para la alfabetización de los niños con SXF es promover la lectura funcional, facilitando la comprensión lectora (Fernández-Lozano et al., 2011). La lectura funcional consiste en la enseñanza de palabras reconocibles a la vista, que son consideradas funcionales para el desenvolvimiento del niño en su vida cotidiana (Puente et al., 2017). En esta práctica se puede recurrir a: leer nombres de productos, repetir los pasos de una receta, leer títulos y programas de televisión de su interés, entre otras. Para Fernández-Lozano et al. (2011), las estrategias de alfabetización concretas que pueden utilizarse con niños con SXF pueden ser: aprender la grafía de palabras significativas, como su nombre y el de su familia; fomentar el desarrollo de habilidades visomotrices, como agarrar el lápiz, modelar con plastilina, trazar letras en arena; completar espacios en blanco en alguna

oración o frase sencilla; fomentar el deletreo con listas de palabras simples, valiéndose de la memoria visual, enfatizando en el número de letras y sílabas, y su secuencia.

Para acompañar estas estrategias de aprendizaje de la lectoescritura, es importante que tanto el docente como el psicopedagogo tengan en cuenta, por ejemplo, la hipersensibilidad sensorial que presentan los niños con SXF. Para garantizar mejores aprendizajes es aconsejable limitar los estímulos visuales (luces, colores, carteleras), auditivos, olfativos (productos de limpieza), y táctiles (no forzar el contacto físico ni visual con el niño, ya que puede sentirse invadido) (Ayres, 2008). Por otro lado, es fundamental la organización y previsión de las actividades a realizar, utilizando agendas visuales, y distribuyendo los espacios del aula de manera clara y definida (Ferrer et al., 2012). También pueden utilizarse técnicas conductuales como refuerzos positivos, o el “tiempo muerto” apartando al niño del grupo si fuese necesario. Es fundamental trabajar sobre las conductas impulsivas y desarrollar habilidades sociales, promoviendo a su vez todo intento de comunicación y expresión, y trabajando sobre el desarrollo fonológico adecuado (Del Barrio, Castro y Buesa, 2006).

8. Conclusión

El acceso a la alfabetización de niños con SXF depende en gran medida de las estrategias que implementen los docentes para la enseñanza de la lectoescritura. Esas estrategias, para ser eficaces, deben sustentarse en el conocimiento profundo de las características del Síndrome y sus repercusiones en el proceso de aprendizaje. Si bien se trata de una patología de baja prevalencia, incluso menor entre las mujeres, es la primera causa hereditaria de discapacidad intelectual en el mundo. El desarrollo de este trabajo de investigación permitió dar cuenta de los escasos conocimientos con los que cuentan los docentes de nivel primario respecto al SXF, sus características, y las dificultades de aprendizaje que puede ocasionar.

A partir del diagnóstico realizado sobre los conocimientos de los docentes de nivel primario sobre el SXF, es posible deducir que la escasa información con la que cuentan se debe a que se trata de una enfermedad catalogada como “rara”, con una prevalencia de 1 en 4000/6000 en el caso de los varones, y de 1 en 8000/12000 en mujeres (Peñalver García y García Sánchez, 2018). Sin embargo, es la primer causa hereditaria discapacidad intelectual, y también la segunda alteración cromosómica después del Síndrome de Down (Ferrando-Lucas et al., 2003). Frente a la escasa información con la que cuentan los docentes, se discute la necesidad de brindar capacitación específica, y, fundamentalmente, de valorar el rol del psicopedagogo en la orientación y el acompañamiento de la tarea docente.

Los resultados de este estudio evidenciaron que existe un desfase entre la formación recibida por los docentes, y las necesidades que se presentan en el trabajo áulico cotidiano. Si bien la mayoría de ellos reconoce los trastornos asociados al SXF, como la discapacidad intelectual, el TDAH y los TEA, consideran que esa información no ha sido suficiente para formar en ellos las competencias necesarias para el abordaje de estas patologías en el aula. Además, casi la totalidad de los encuestados afirma no haber recibido información sobre el SXF, ni en la instancia de formación inicial, ni en la realización de cursos en capacitación continua.

Por esa razón, se enfatiza en la importancia del rol del psicopedagogo, que es el especialista idóneo para orientar al docente, a la institución educativa, y a las familias en

las cuestiones referidas al aprendizaje y sus particularidades dentro del marco de esta patología. Puntualmente en lo que respecta al acceso a la lectoescritura de los niños con SXF, se debe tener en cuenta que la estrategia adecuada de enseñanza es el método global por sobre el fonético, debido a las dificultades que presentan en lo que respecta a la percepción auditiva, la conciencia fonológica, la estructuración silábica y el procesamiento de la información verbal, entre otras. Es aconsejable recurrir a estímulos visuales, promover la lectura funcional y fomentar el desarrollo de habilidades visomotoras, facilitando así la adquisición de la lectoescritura.

Teniendo en cuenta el escaso conocimiento que poseen los docentes sobre las particularidades del SXF, es imprescindible que el psicopedagogo y otros profesionales de la educación y la salud brinden apoyo y acompañamiento a la tarea docente. Las intervenciones, orientaciones y sugerencias de estrategias a implementar en el aula facilitan la adquisición en los niños de competencias relacionadas con el lenguaje y la comunicación oral y escrita. Como afirman Fernández-Lozano et al. (2011), la adquisición de la lectoescritura para los niños con SXF es difícil, pero no imposible. Depende de la aplicación de estrategias de alfabetización adecuadas, y del trabajo en equipo entre docentes, psicopedagogos, familias, y todos los miembros de la comunidad educativa.

A lo largo del desarrollo del trabajo se han debido sortear algunos obstáculos, como la dificultad para ingresar a algunos establecimientos educativos para realizar las encuestas a los docentes. No obstante, se recomienda para futuras investigaciones ampliar la muestra considerada, para obtener resultados más representativos. Asimismo, se sugiere incorporar entrevistas a profesionales, como psicopedagogos, psicomotricistas y fonoaudiólogos, que puedan brindar su punto de vista sobre la problemática del desarrollo del lenguaje y la lectoescritura en niños con SXF.

Referencias

- Artigas-Pallarés, J. y Brun-Gasca, C. (2004). ¿Se puede atribuir el fenotipo conductual del síndrome X frágil al retraso mental y al trastorno por déficit de atención/hiperactividad? *Revista de Neurología*, 38(1), 7-11.
- Artigas-Pallarés, J., Brun-Gasca, C. y Gabau, E. (2001). Aspectos médicos y neuropsicológicos del Síndrome X Frágil. *Revista de Neurología Clínica*, 2(1), 42-54.
- Asociación de Enfermedades Raras D´Genes (2019). *Guía educativa para el síndrome X frágil*. Consejería de Educación, Juventud y Deportes de la Región de Murcia, España.
- Ayres, A. J. (2008). *La integración sensorial en los niños: desafíos sensoriales ocultos*. Madrid: Tea.
- Bailey, D. B., Raspa, M., Holiday, D., Bishop, E. y Olmsted, M. (2009). Habilidades funcionales de las personas con síndrome de x frágil: un análisis transversal de la vida útil. *American Journal on Intellectual and Developmental Disabilities*, 114(4), 289–303.
- Belser, R.C. y Sudhalter, V. (1995). Dificultades de excitación en hombres con síndrome de X frágil: un informe preliminar. *Dev Brain Dysfunction*, 8, 270-279.
- Belser, R.C. y Sudhalter, V. (2001). Características conversacionales de los niños con síndrome de X frágil: habla repetitiva. *American Journal of Mental Retard*, 106, 28-38.
- Beltrán, D. A., Guerra, J. A., Crespo, A. E., López-Muñoz, F. y Álamo, C. (2011). Síndrome de cromosoma X frágil. *Toco-Ginecología Práctica*, 70 (1), 7-20.
- Brun-Gasca, C. y Artigas-Pallarés, J. (2001). Aspectos psicolingüísticos en el síndrome del cromosoma X frágil. *Revista de Neurología*, 33(1), 29-32.
- Buckley, S. J. y Johnson-Glenberg, M. (2008). Incrementar el aprendizaje de la alfabetización para personas con síndrome de Down y síndrome de X frágil. En J.

- E. Roberts, R. S. Chapman y S. F. Warren (Eds.), *Intervención y desarrollo del habla y el lenguaje en el síndrome de Down y el síndrome x frágil* (pp. 233-254). Baltimore: Paul H. Brookes Publishing Co.
- Campos Guzmán, M., Marín Suelves, D. y Fernández Andrés, M. (2019). Trastornos del habla en el síndrome X frágil. Una revisión bibliográfica. *ReiDoCrea*, 8, 43-54.
- Cano Galindo, P. (2019) *Síndrome X frágil: propuesta de intervención en el aula* (tesis de licenciatura). Facultad de Ciencias Humanas y de la Educación, Campus de Huesca, Universidad de Zaragoza.
- Cornish, K., Munir, F. y Wilding, J. (2001). Perfil neuropsicológico y conductual de los déficit de atención en el síndrome X frágil. *Revista Neurología*, 33(1), 24-29.
- de Diego Otero, Y., Costillas, L. P., Medina, R. C., Navarro, C. Q., del Pino Benítez, I., Martín, Y. C. y Cobas, C. N. (2017). Avances en investigación de la discapacidad intelectual de origen genético: tratamientos experimentales en el síndrome X frágil. *Revista Española de Discapacidad (REDIS)*, 5(1), 217-227.
- Del Barrio, J. A., Castro, A. y Buesa, L. (2006). Síndrome del X Frágil. En *FEAPS, Síndromes y apoyos. Panorámica desde la ciencia y desde las asociaciones* (pp. 161-189). Madrid: FEAPS.
- Fernández-Lozano, M. P., Puente-Ferreras, A. y Ferrando-Lucas, M. T. (2010). Síndrome X frágil: Desarrollo e intervención del lenguaje escrito. *Revista Chilena de Neuropsiquiatría*, 48(3), 219-231.
- Fernández-Lozano, M. P., Puente-Ferreras, A. y Ferrando-Lucas, M. T. (2011). Lectura y escritura en niños con síndrome X frágil: estrategias de intervención. *Anales de Psicología*, 47(3), 808-815.
- Ferrando-Lucas, M. T., Banús-Gómez, P. y López-Pérez, G. (2003). Aspectos cognitivos y del lenguaje en niños con síndrome X-frágil. *Revista de Neurología*, 36 (1), 137-142.
- Ferrer, A., Arocas, E. y García, J. M. (2012). Intervención psicoeducativa en trastornos del espectro autista. En C. Grau y M. D. Gil (Coords.), *Intervención*

Psicoeducativa en Necesidades Específicas de Apoyo Educativo (pp. 211-242). Madrid: Pearson Educación.

Fisch, G. S., Holden, J. J. A. y Carpenter, N. J. (1999). Características del lenguaje relacionadas con la edad de niños y adolescentes con síndrome de X frágil. *American Journal of Medicine and Genetics*, 83, 253-256.

García, R. (2010). El síndrome del X frágil y su relación con el autismo: dos casos clínicos. *Revista de Psiquiatría Infanto-Juvenil*, 27(3), 236-240.

García-Nonell, C., Rigau-Ratera, E. y Artigas-Pallarés, J. (2006). Autismo en el Síndrome de X frágil. *Revista de Neurología*, 42(2), 95-98.

Giacheti, C.M. (1992). *Hallazgos fonoaudiológicos en personas con síndrome del cromosoma X frágil*. San Pablo: Escola Paulista de Medicina.

Glover, G. (2006). Introducción histórica. En M. I. Tejeda, *Síndrome X Frágil. Libro de consulta para familias y profesionales* (pp. 13-17). Madrid: Real Patronato sobre Discapacidad.

Grau Rubio, C., Fernández Hawrylak, M. y Cuesta Gómez, J. L. (2015). El síndrome del cromosoma X-Frágil: fenotipo conductual y dificultades de aprendizaje. *Siglo Cero*, 46(4), 25-44.

Hernández Sampieri, R., Fernández Collado, C. y Baptista Lucio, P. (2006). *Metodología de la investigación*. Santiago de Chile: MacGraw-Hill.

Hodapp, R. M. y Dykens, E. M. (2004). Genética y fenotipo conductual en la discapacidad intelectual: su aplicación a la cognición y a la conducta problemática (1ª parte). *Revista Síndrome de Down*, 21, 134-149.

Hodapp, R.M., Dykens, E.M., Hagerman, R.J., Scheriner, R., Lachiewicz, A.M. y Leckman, J.F. (1990). Developmental implications of changing trajectories of IQ in males with fragile X syndrome [Implicaciones para el desarrollo de las trayectorias cambiantes del coeficiente intelectual en hombres con síndrome de X frágil]. *Journal American Academy Child Adolescent Psychiatry*, 29, 214-219.

- Huelmo, J., Martínez, V. y Díez-Itza, E. (2017). Evaluación de perfiles fonológicos en síndrome de X frágil mediante índices de error. *International Journal of Developmental and Educational Psychology*, 1(3), 67-76.
- Kaufmann, W.E y Reiss, A.L. (1999). Genética molecular y celular del síndrome de X frágil. *Journal Med Genet*, 88, 11-24.
- Keenan, E., Keane, V. y Ramsey, L. (1993). Síndrome de X-Frágil. *Irish Med Journal*, 86, 94-96.
- Lino Villamar, G. P. (2015). *Intervención pedagógica para niños y niñas de 5 a 6 años con el síndrome de x frágil* (tesis de licenciatura). Facultad de Filosofía, Letras y Ciencias de la Educación, Universidad de Guayaquil, Ecuador.
- López Martínez, M. Á. (2015). *Perfiles de desarrollo cognitivo y lingüístico en el síndrome x frágil* (tesis de doctorado). Universidad de Deusto, España.
- Martos-Pérez, J. y Lorente-Comí, M. (2013). Tratamiento de los trastornos del espectro autista: unión entre la comprensión y la práctica basada en la evidencia. *Revista Neurología*, 57(1), 185-191.
- Medina, B. (2014). El síndrome X frágil: identificación del fenotipo y propuestas educativas. *Revista Española de Discapacidad*, 2, 45-62.
- Melo, F. V. D. (2014). *La práctica de la evaluación clínica psicopedagógica ante las dificultades de lectura y escritura* (tesis de licenciatura). Universidad Federal de Paraíba, Brasil.
- Meneses, J. (2016). *El cuestionario: Construcción de instrumentos para la investigación en las ciencias sociales y del comportamiento*. Barcelona: UOC.
- Peñalver García, D. y García Sánchez, A. (2018). Cuestionario de necesidades del profesorado sobre el Síndrome de X-Frágil: validez de contenido. *Revista de Educación Inclusiva*, 13(1), 215-240.
- Peñalver García, D. y García Sánchez, A. (2019). Conocimiento de los docentes murcianos sobre el Síndrome de X-frágil. En *Investigación comprometida para la*

transformación social: actas del XIX Congreso Internacional de Investigación Educativa. Asociación Interuniversitaria de Investigación Pedagógica (AIDIPE).

Pharma Baires. (27 de septiembre de 2012). *Síndrome X Frágil*.
<http://www.pharmabaires.com/index.php/clipping-de-medios/108-sindrome-x-fragil>

Pita Fernández, S. y Pértegas Díaz, S. (2002). Investigación cuantitativa y cualitativa. *Cad Aten Primaria*, 9, 76-78.

Prouty, L.A., Rogers, R.C., Stevenson, R.E., Dean, J.H., Palmer, K. y Simensen, R.J. (1988). Síndrome del cromosoma X frágil: crecimiento, desarrollo y función intelectual. *American Journal of Medicine and Genetic*, 30, 123-142.

Puente, A., Alvarado, J. M., Jiménez, V. y Martínez, L. (2017). Perfiles de lectura en adolescentes con síndrome de X frágil y síndrome de Down. *Anales de Psicología*, 33(3), 660-669.

Ramos-Fuentes, F. (2006). Fenotipo físico y manifestaciones clínicas. En M. Tejada-Mínguez, *Síndrome de X Frágil. Libro de consulta para familias y profesionales* (pp. 25-28). Madrid: Real Patronato sobre Discapacidad.

Reis, A. y Dant, C. (2003). The behavioral neurogenetics of fragile X syndrome: Analyzing gene-brain-behavior relationships in child developmental psychopathologie [La neurogenética conductual del síndrome de X frágil: análisis de las relaciones gen-cerebro-comportamiento en la psicopatología del desarrollo infantil]. *Development and Psychopathology*, 15, 927-968.

Rondal, J.A. y Ling, D. (1995). Especificidad sindrómica del lenguaje en el retraso mental. *Revista Logopedia Fono Audiología*, 15, 3-17.

Salcedo-Arellano, M. J., Hagerman, R. J. y Martínez-Cerdeño, V. (2020). Síndrome X frágil: presentación clínica, patología y tratamiento. *Gaceta Médica de México*, 156, 60-66.

Simon, E.W. y Finucane, B.M. (1996). Identificación de emociones faciales en varones con síndrome de X frágil. *American Journal of Medicine and Genetics*, 67, 77-80.

- Spinelli, M., Rocha, A.C.O., Giachti, C.M. y Richieri-Costa, A. (1995). Dificultades para encontrar palabras, parafasias verbales y dispraxia verbal en personas con síndrome de X frágil. *American Journal of Medicine and Genetics*, 60, 39-43.
- Sudhalter, V., Cohen, I.L., Silverman, W. y Wolf Schein, E.G. (1990). Análisis conversacionales de varones con X frágil, síndrome de Down y autismo: una comparación de la aparición del lenguaje desviado. *American Journal of Medicine and Genetics*, 94, 431-441.
- Taylor, R., Scharfenaker, S., O'Connor, R., Lampe, M., Kovach, T. y Hills, J. (1998). Deficiencia grave del lenguaje en el síndrome de X frágil: correlatos clínicos y enfoques de tratamiento. Simposio presentado en *5º International Conference of Fragile X and X-linked Mental Retardation*, Asheville, Carolina del Norte.
- Vries, B.B.A., Halley, K.J.J., Oostra, B.A. y Niermeuer, M.F. (1998). El síndrome de X frágil. *Journal Med Genet*, 35, 579-589.

Anexos

Anexo 1. Modelo de encuesta dirigida a docentes

INFORMACIÓN SOCIODEMOGRÁFICA

Género:

Edad:

Años de docencia:

Institución en la que se desempeña:

- a) De gestión estatal
- b) De gestión privada

DATOS SOBRE LA FORMACIÓN

1) He tenido alguna vez en mi aula un alumno con:

- DISCAPACIDAD INTELECTUAL
- TRASTORNO POR DÉFICIT ATENCIONAL C/ HIPERACTIVIDAD (TDAH)
- TRASTORNO DEL ESPECTRO AUTISTA (TEA)
- SINDROME DEL CROMOSOMA X-FRÁGIL (SXF)
- NINGUNO

2) En mi formación inicial recibí información sobre las características de los niños con:

- DISCAPACIDAD INTELECTUAL
- TDAH
- TEA
- SXF
- NINGUNO

3) Durante mi formación inicial adquirí competencias para trabajar con:

- DISCAPACIDAD INTELECTUAL
- TDAH
- TEA
- SXF
- NINGUNO

4) Durante mi formación continua he realizado algún curso relacionado con:

- DISCAPACIDAD INTELECTUAL
- TDAH
- TEA
- SXF

NINGUNO

4.1) Estos cursos los he realizado por:

Tener un alumno con estas características

Mejorar mi formación

Ninguno de estos motivos

INFORMACIÓN GENERAL SOBRE FORMAS DE DISCAPACIDAD

En esta sección debe valorar las afirmaciones según su nivel de acuerdo con las mismas:

	ITEMS	Totalmente en desacuerdo	En desacuerdo	Indeciso/a	De acuerdo	Totalmente de acuerdo
1	En mi aula sé cómo actuar con un niño con TEA					
2	En mi aula sé cómo actuar con un niño con TDAH					
3	En mi aula sé cómo actuar con un niño con Discapacidad Intelectual					
4	Si hoy en día se incorpora a mi aula un alumno con SXF, sabría cómo dar respuesta a las necesidades educativas que precise					
5	Soy conocedor/a de cuáles son los rasgos principales del SXF					
6	Me gustaría recibir más formación sobre el manejo en el aula de niños con SXF					

INFORMACIÓN SOBRE EL SÍNDROME DE X-FRÁGIL

Para responder las preguntas de este apartado, deberá marcar SI, si usted está de acuerdo con el enunciado; NO, si usted está en desacuerdo o NO SABE/NO CONTESTA (NS/NC) si desconoce la respuesta:

		SI	NO	NS/NC
1	El fenotipo de SXF es más leve en mujeres que en hombres			
2	Los niños con SXF son hipersensibles a cualquier estímulo sensorial			
3	Los niños con SXF son tímidos			
4	Los niños con SXF presentan dificultades importantes en conciencia fonológica (segmentación de palabras, sílabas y/o fonemas, identificación y realización de rimas, etc.)			

5	Los niños con SXF presentan dificultades en motricidad fina que afecta a la escritura			
6	Los niños con SXF cambian fácilmente de un tema a otro			
7	Los niños con SXF tienen dificultades para contar objetos uno a uno			
8	Es importante la anticipación de la tarea cuando trabajamos con niños con SXF			
9	Los niños con SXF tienen más facilidad para procesar la información visual que la auditiva, de esta forma aprenden más por lo que ven hacer			
10	Los niños con SXF tienen dificultades para concentrarse			
11	La técnica del “tiempo fuera” (sacar al niño del aula o apartarlo del grupo) es una técnica de modificación de conducta para extinguir en niños impulsivos una conducta inapropiada en el aula			
12	El entrenamiento en habilidades sociales es fundamental en los niños con impulsividad			
13	Es conveniente que en el aula exista un rincón donde el alumno con rasgos autistas pueda acudir para relajarse y estar solo			
14	Es conveniente asegurar el éxito del alumno con rasgos autistas cuando realiza una actividad, evitando así que cometa errores			
15	La utilización de dispositivos tecnológicos como <i>tablets</i> o <i>iPads</i> ayuda al aprendizaje de los niños con discapacidad intelectual			
16	El aprendizaje vivencial favorece la adquisición de conceptos espaciales en los niños con discapacidad intelectual			
17	El trabajo en pequeños grupos favorece el aprendizaje de los alumnos con discapacidad intelectual			
18	La repetición de tareas es una técnica adecuada para los niños con discapacidad intelectual			
19	En general, la utilización de un apoyo visual (dibujos, fotos, pictogramas, etc.) ayuda a la comprensión en niños con discapacidad intelectual			
20	El que los alumnos sin discapacidad ayudan a sus compañeros con discapacidad produce mejores resultados en autoestima, rendimiento e interrelaciones sociales en los primeros			

Anexo 2. Consentimiento informado

Este Formulario de Consentimiento Informado se dirige a docentes de nivel primario de escuelas de gestión estatal y privada de la Ciudad Autónoma de Buenos Aires. Para cumplimentar con un requisito académico se realizará una investigación sobre *Conocimiento docente sobre el Síndrome de X-Frágil y estrategias de enseñanza de la lectoescritura. Estudio de caso en escuelas primarias de la Ciudad Autónoma de Buenos Aires*. Por ello, le brindaré información y lo/a invitaré a participar de esta investigación. No obstante, no tiene que decidir hoy si participar o no. Todo aquello que Ud. no comprenda será explicado en profundidad.

Tipo de Intervención de Investigación

Para comenzar con el trabajo, se realizarán encuestas a 30 docentes que se ofrezcan a participar de manera voluntaria. Usted puede elegir participar o no hacerlo. Usted puede cambiar de idea más tarde y dejar de participar, aun cuando haya aceptado antes.

Duración

La investigación durará varios meses. Mientras que la encuesta sólo requerirá de su presencia un día en el mes de noviembre de 2019.

Confidencialidad

No se compartirá la identidad de aquellos que participen en la investigación, ni la información recogida que usted aporte para el proyecto, ni su información personal. Cualquier información acerca de usted tendrá un número en vez de su nombre. Sólo los investigadores sabrán cuál es su número y se mantendrá la información con sumo secreto. No será compartida ni entregada a nadie.

Usted posee el derecho a negarse o retirarse cuando lo considere pertinente. Esto es una reconfirmación de que la participación es voluntaria e incluye el derecho a retirarse.

Formulario de Consentimiento

He sido invitado/a a participar en la investigación que refiere a “*Conocimiento docente sobre el Síndrome de X-Frágil y estrategias de enseñanza de la lectoescritura. Estudio de caso en escuelas primarias de la Ciudad Autónoma de Buenos Aires*”.

Entiendo que deberé responder una encuesta con preguntas referidas a mi actuación. He sido informado/a de que no existen riesgos, y que los beneficios pueden traducirse en mejoras institucionales. Se me ha proporcionado el nombre del/la investigador/a que puede ser fácilmente contactado/a. La información en torno a la investigación me ha sido leída y he tenido la oportunidad de preguntar sobre ella y se me han contestado satisfactoriamente las preguntas que he realizado.

Consiento voluntariamente participar en esta investigación como participante y entiendo que tengo el derecho de retirarme de la investigación en cualquier momento.

Firma del Participante:

Aclaración:

Fecha: