



UNIVERSIDAD DE MURCIA

ESCUELA INTERNACIONAL DE DOCTORADO

Evaluación de los conocimientos de los docentes de la Región de Murcia sobre el Síndrome de X Frágil y diseño de una guía práctica para docentes

Dña. Dolores María Peñalver García

2020



UNIVERSIDAD DE MURCIA

ESCUELA INTERNACIONAL DE DOCTORADO

Tesis Doctoral

**Evaluación de los conocimientos de los docentes de la
Región de Murcia sobre el Síndrome de X Frágil y diseño
de una guía práctica para docentes**

Dirigida por

Dr. Francisco Alberto García Sánchez

Presentada por

D^a Dolores María Peñalver García

Octubre 2020

*Dedicada a todos los niños y niñas con Síndrome de X Frágil,
que nada corte vuestro vuelo.*

Agradecimientos

Son muchas las personas a las que debo agradecerle un trocito de este trabajo.

En primer lugar, a mi director, Francisco Alberto García Sánchez por su paciencia conmigo, su comprensión, su confianza en mí y sobre todo por tanto y tanto que me ha enseñado durante estos años y lo que le queda por enseñarme. No pienses que te vas a librar de mí tan rápido. Gracias de corazón, no he podido tener un director mejor.

Gracias a David, mi compañero de vida. Gracias por apoyarme en todas mis locuras, que son muchas. Por ser mi amigo, mi cómplice. Por quererme y por conocerme tanto. Por salvarme. Sin tu apoyo esto no hubiera salido. Te quiero.

Mis hijas, Lucía y María. Gracias mis niñas, por haber sacrificado tantos momentos juntas en pro de este trabajo. Gracias por vuestros ánimos y por comprender a veces mi mal humor o mi desesperación y por mantenerme los pies en el suelo. Estoy muy orgullosa de vosotras. Os quiero.

Mis padres, Tomás y Encarna. Gracias por enseñarme desde bien pequeña a no rendirme, a luchar por lo que quiero y siempre seguir adelante. Gracias por los valores que me habéis transmitido y que yo ahora transmito a mis hijas. Os quiero.

Mi otra madre, mi Tita Maruja. Ella, siempre en segundo plano, siempre tan orgullosa de nosotras. Ella que me ha dado tanto sin pedir nada a cambio. Ella que me ha enseñado a hacer lo que me dé la gana. Gracias, gracias, gracias. Te quiero.

Mi hermana, porque sé que está muy orgullosa de mí. Porque sé que me quiere mucho. Porque yo también estoy orgullosa de ella y porque la quiero.

“Mi inglesa”, Catherine. Por ser mi amiga, por soportarme, por quererme y estar siempre a mi lado a pesar de los kilómetros de distancia que nos separan. Gracias, inglesa.

A Centro Dado, mi otro hijo, que me ha permitido conocer a gente maravillosa y que, como buen hijo, me ha dado alegrías, pero también me ha hecho sufrir mucho. Gracias a él, nace este trabajo.

A mis compañeras, Gema Romero, gracias por ser como eres. Sabes que te quiero mucho y eres muy importante para mí. Noelia Orcajada, gracias por ser mi confidente, por soportarme. Gracias por tu apoyo y tu amistad, te quiero. Carmen Gómez porque tienes parte de culpa en esto. Nayara Rubio, por el follón que te he dado en la elaboración de la tesis. Gracias, preciosa.

A mis amigos, por entender que no podía quedar con vosotros. A Cristina y David, porque sé que me quieren y yo los quiero.

A mis cuatro abuelos, que desde donde estén, sé que me cuidan y están orgullosos de mí.

Y, por último, a todos los docentes y expertos que han participado en este estudio, gracias por el tiempo que han dedicado a contestar las preguntas.

Sin todas y cada una de estas personas, este trabajo no hubiera sido posible.

GRACIAS

Índice

Introducción	11
MARCO TEÓRICO.....	17
Capítulo 1. ENFERMEDADES RARAS O DE BAJA PREVALENCIA.....	21
1.1. ¿Qué son las Enfermedades Raras o de Baja Prevalencia?.....	23
1.2. Estadísticas de enfermedades raras.....	27
1.3. Investigación sobre Enfermedades Raras	28
1.4. Enfermedades Raras y Educación.....	31
Capítulo 2. FORMACIÓN DE LOS DOCENTES EN ENFERMEDADES RARAS	38
2.1. Planes docentes de formación inicial en enfermedades de baja prevalencia en la Región de Murcia	44
2.2. Planes docentes de formación de postgrado en EERR en la Región de Murcia.....	54
2.3. Cursos de formación del profesorado relacionados con las EERR.	56
2.4. Importancia de la formación del docente en discapacidad	57
Capítulo 3. SÍNDROME DEL CROMOSOMA X-FRÁGIL.....	60
3.1. Etiología.....	62
3.2. Prevalencia	67
3.3. Fenotipo	70
3.4. Subfenotipos en la premutación	86
3.5. Síndrome de X Frágil y Autismo.....	89
3.6. Aspectos educativos.....	91
3.7. Diagnóstico	96
3.8. Tratamiento.....	99
3.9. Inclusión Educativa de los alumnos con SXF	109
.....	112
.....	112
MARCO EMPÍRICO.....	114
<i>OBJETIVOS DEL PROYECTO DE INVESTIGACIÓN</i>	<i>117</i>
FASE 1. ESTUDIO DE NECESIDADES	120
Capítulo 4. ELABORACIÓN DEL INSTRUMENTO DE RECOGIDA DE INFORMACIÓN.....	126
4.1. Juicio de expertos.....	131
4.2. Prueba Piloto	148
4.3. Conclusiones Generales del Capítulo 4	161

Capítulo 5. ESTUDIO DEL CONOCIMIENTO QUE TIENE SOBRE EL SXF EL PROFESORADO DE INFANTIL, PRIMARIA Y SECUNDARIA DE LA REGIÓN DE MURCIA	164
5.1. Aplicación del NECEFORMXF-v2 al profesorado de Educación Infantil, Primaria y Secundaria de la Región de Murcia	167
5.2. Limitaciones del Estudio, Propuestas de Mejora y Futuras Líneas de Investigación	225
FASE 2. GUÍA EDUCATIVA	230
Capítulo 6. REVISIÓN SISTEMÁTICA DE LAS GUÍAS EDUCATIVAS DISPONIBLES SOBRE EL SXF	232
6.1. Objetivos	239
6.2. Metodología	240
6.3. Resultados	252
6.4. Discusión y Conclusiones	267
Capítulo 7. GUÍA SOBRE SXF PARA DOCENTES. ESTRATEGIAS PARA LA INCLUSIÓN	276
7.1. Objetivos	280
7.2. Elaboración de la guía	280
7.3. Juicio Expertos	284
Capítulo 8. CONCLUSIONES GENERALES, LIMITACIONES Y PERSPECTIVAS DE FUTURO	298
8.1. Conclusiones Generales de la Tesis	300
8.2. Limitaciones del trabajo	303
8.3. Perspectivas de Futuro	305
Anexos	338
Anexo I. Cuestionario Sobre Conocimientos Del Profesorado De Primaria Y Secundaria De La Región De Murcia Sobre El Síndrome De X-Frágil (PROFESXF)	339
Anexo II. Instrumento para la Revisión y Validación del Cuestionario sobre Conocimientos del profesorado de Primaria y Secundaria de La Región de Murcia sobre el Síndrome de X-Frágil	344
Anexo III. NECEFORMXF. Necesidades de Formación del Profesorado sobre el Síndrome de X-Frágil	350
Anexo IV. NECEFORMXF-v2. Necesidades de Formación de los Docentes sobre el Síndrome de X-Frágil	356
Anexo V. Protocolo de Evaluación de Guías Educativas sobre Síndrome de X-Frágil (PEGES-XF) ..	364
Anexo VI. Documento para Juicio de Expertos: Estudio de Necesidades + Guía de X-Frágil para Docentes	368
Anexo VII. Instrumento para la validación Juicio de Expertos de Guía sobre SXF para Docentes .	395
Anexo VIII. Guía de X-Frágil para Docentes (versión definitiva)	402

Índice de Tablas

TABLA 1 ASIGNATURAS RELACIONADAS CON EERR	42
TABLA 2 ASIGNATURAS CON CONTENIDOS DE EERR EN EDUCACIÓN INFANTIL	44
TABLA 3 ASIGNATURAS CON CONTENIDOS DE EERR EN EDUCACIÓN PRIMARIA	48
TABLA 4. ASIGNATURAS CON CONTENIDOS DE EERR EN GRADO DE PEDAGOGÍA	52
TABLA 5. FÁMACOS Y SÍNTOMAS	101
TABLA 6. OBJETIVOS GENERALES Y ESPECÍFICOS DEL ESTUDIO	118
TABLA 7 FRECUENCIAS Y PORCENTAJES DE LA VALORACIÓN DE CADA ÍTEM POR LOS JUECES	135
TABLA 8 ESTADÍSTICOS DESCRIPTIVOS PARA LAS VARIABLES DE CLARIDAD Y REPRESENTATIVIDAD DE LOS ÍTEMS DEL CUESTIONARIO	137
TABLA 9 COEFICIENTES DE VALIDEZ DE CONTENIDO PARA CADA ÍTEM	140
TABLA 10 FRECUENCIAS Y PORCENTAJE DE ÍTEMS DEL CUESTIONARIO MODIFICADOS A PARTIR DEL JUICIO DE EXPERTOS	148
TABLA 11 CARACTERÍSTICAS DE LOS CENTROS PARTICIPANTES EN LA APLICACIÓN PILOTO Y VOLUMEN DE PARTICIPANES APORTADOS.....	150
TABLA 12 PROFESIONALES PARTICIPANTES EN LA APLICACIÓN PILOTO	151
TABLA 13 FRECUENCIA DE RESPUESTA DEL APARTADO DATOS SOBRE LA FORMACIÓN PARTICIPANTES EN LA APLICACIÓN PILOTO.....	154
TABLA 14 RESULTADOS DEL APARTADO PERCEPCIÓN QUE POSEEN LOS PARTICIPANTES EN LA APLICACIÓN PILOTO SOBRE SU PROPIO CONOCIMIENTO EN DISTINTOS TIPOS DE DISCAPACIDAD	155
TABLA 15 RESULTADOS DEL APARTADO CONOCIMIENTOS DE LOS DOCENTES SOBRE EL SXF Y OTROS TRASTORNOS ASOCIADOS.....	156
TABLA 16 INDICES DE DIFICULTAD Y DISCRIMINACIÓN PARA CADA ÍTEM.....	158
TABLA 17 DESCRIPTIVO DE LAS VARIABLES RELACIONADAS CON LA DOCENCIA	170
TABLA 18 VARIABLES DEPENDIENTES E INDEPENDIENTES Y SUS NIVELES	177
TABLA 19 ÍNDICES DE DIFICULTAD Y DISCRIMINACIÓN PARA CADA ÍTEM.....	178
TABLA 20 FRECUENCIA Y PORCENTAJES (ENTRE PARÉNTESIS) DE LAS RESPUESTAS A CADA ÍTEM SOBRE CONOCIMIENTOS EN SXF Y RESTO DE TRASTORNOS	183

TABLA 21 FRECUENCIA Y PORCENTAJE DE ACIERTOS Y ERRORES PARA CADA ÍTEM POR ETAPA EDUCATIVA..	184
TABLA 22 NOTAS MEDIAS POR ETAPAS (ERROR TÍPICO DE LA MEDIA ENTRE PARÉNTESIS) EN EL EXAMEN GLOBAL Y PARA LOS BLOQUES DE SXF Y DISCAPACIDAD.....	187
TABLA 23 MEDIAS MARGINALES ESTIMADAS, ERRORES TÍPICOS DE LA MEDIA (ENTRE PARÉNTESIS) Y RESULTADOS DE LOS DISTINTOS FACTORES DEL ANOVA REALIZADO PARA LA CALIFICACIÓN GLOBAL DE LOS DOCENTES EN EL EXAMEN INCLUIDO EN NECEFORMXF-V2	188
TABLA 24 MEDIAS MARGINALES ESTIMADAS, ERRORES TÍPICOS DE LA MEDIA (ENTRE PARÉNTESIS) Y RESULTADOS DE LOS DISTINTOS FACTORES DEL ANOVA REALIZADO PARA LA CALIFICACIÓN DISCAPACIDAD DE LOS DOCENTES EN EL EXAMEN INCLUIDO EN EL NECEFORMXF-V2	190
TABLA 25 MEDIADAS, ERRORES TÍPICOS DE LA MEDIA (ENTRE PARÉNTESIS) Y RESULTADOS DE LOS DISTINTOS FACTORES DEL ANOVA REALIZADO PARA LA CALIFICACIÓN EN SXF DE LOS DOCENTES EN EL EXAMEN INCLUIDO EN NECEFORMXF-V2	192
TABLA 26 DESCRIPTIVOS Y COMPARACIÓN ENTRE LA TITULARIDAD DEL CENTRO Y LA CALIFICACIÓN EN SXF, DISCAPACIDAD Y GLOBAL DE LOS DOCENTES EN EL EXAMEN INCLUIDO EN NECEFORMXF-V2.....	194
TABLA 27 CORRELACIÓN ENTRE LA VARIABLE EXPERIENCIA DOCENTE Y LAS VARIABLES CALIFICACIÓN EN SXF, CALIFICACIÓN DISCAPACIDAD Y CALIFICACIÓN GLOBAL	195
TABLA 28 DESCRIPTIVOS DE LA VARIABLE PERCEPCIÓN SOBRE EL CONOCIMIENTO	196
TABLA 29 CORRELACIÓN ENTRE LA PERCEPCIÓN Y LA CALIFICACIÓN EN SXF CALIFICACIÓN DISCAPACIDAD Y CALIFICACIÓN GLOBAL DE LOS DOCENES EN EL EXAMEN INCLUIDO EN NECEFORMAXF-V2	196
TABLA 30 DISTRIBUCIÓN DE FRECUENCIAS Y PORCENTAJES DE DOCENTES EN RELACIÓN A LAS CARACTERÍSTICAS DE SU FORMACIÓN EN DISCAPACIDAD	198
TABLA 31 RELACIÓN ENTRE LA INFORMACIÓN INICIAL EN SXF Y LA CALIFICACIÓN DISCAPACIDAD Y CALIFICACIÓN GLOBAL.....	199
TABLA 32 RELACIÓN ENTRE LA FORMACIÓN INICIAL EN DISCAPACIDAD Y LA CALIFICACIÓN EN SXF, CALIFICACIÓN DISCAPACIDAD Y CALIFICACIÓN GLOBAL	200
TABLA 33 RELACIÓN ENTRE LA ADQUISICIÓN INICIAL DE COMPETENCIAS EN SXF Y LA CALIFICACIÓN EN SXF, CALIFICACIÓN DISCAPACIDAD Y CALIFICACIÓN GLOBAL	201
TABLA 34 ESTADÍSTICOS DESCRIPTIVOS Y COMPARACIÓN ENTRE LA ADQUISICIÓN INICAL DE COMPETENCIAS EN DISCAPACIDAD Y EL CONOCIMIENTO	202

TABLA 35 DESCRIPTIVO Y COMPARATIVO NIVEL DE CONOCIMIENTO SEGÚN FORMACIÓN CONTINUA EN DISCAPACIDAD.....	203
TABLA 36 DESCRPTIVO Y COMPARATIVO CALIFICACIÓN EN SXF, CALIFICACIÓN DISCAPACIDAD Y CALIFICACIÓN GLOBAL SEGÚN FORMACIÓN CONTINUA EN SXF.....	204
TABLA 37 DESCRIPTIVO Y COMPARATIVO FORMACIÓN CONTINUA REALIZADA ENTRE DOCENTES DE INFANTIL/PRIMARIA Y SECUNDARIA	204
TABLA 38 DESCRIPTIVO SOBRE LAS CARACTERÍSTICAS DEL ALUMNADO.....	205
TABLA 39 DESCRIPTIVO Y COMPARATIVO ENTRE CALIFICACIÓN SXF, CALIFICACIÓN DISCAPACIDAD Y CALIFICACIÓN GLOBAL Y EXPRERIENCIA CON ALUMNOS CON SXF	206
TABLA 40 RESULTADOS TSTUDENT ENTRE CALIFICACIÓN EN SXF, CALIFICACIÓN DISCAPACIDAD, CALIFICACIÓN GLOBAL Y EXPERIENCIA CON DISCAPACIDAD	207
TABLA 41 DESCRIPTIVO Y COMPARATIVO NIVEL DE CONOCIMIENTO Y SEXO.....	208
TABLA 42 RESULTADOS BÚSQUEDA SOBRE GUÍAS EN DIFERENTES TRASTORNOS	236
TABLA 43 RESULTADOS OBTENIDOS EN LAS DIFERENTES BÚSQUEDAS EN BASES DE DATOS.....	241
TABLA 44 RESULTADOS OBTENIDOS EN LAS DIFERENTES BÚSQUEDAS EN LIBRERÍAS ONLINE	242
TABLA 45 LISTADO GUÍAS DEFINITVAS PARA EL ESTUDIO	245
TABLA 46 RESULTADOS DEL ANÁLISIS DE LAS GUÍAS (APARTADO CONTENIDOS).....	260
TABLA 47 RESULTADOS DEL ANÁLISIS DE LAS GUÍAS (APARTADO FORMA).....	265
TABLA 48 ESTADÍSTICOS DE LOS ÍTEMS DE JUICIO DE EXPERTOS	289
TABLA 49 ESTADÍSTICOS DESCRPTIVOS PARA LAS ESCALAS DE SUFICIENCIA, RELEVANCIA Y CLARIDAD	289
TABLA 50 COMENTARIOS Y SUGERENCIAS DE LOS EXPERTOS	290

Índice de Figuras

FIGURA 1 ESQUEMA DE LA ORGANIZACIÓN DE LA TESIS.....	13
FIGURA 2 ESQUEMA DE LAS FASES DEL MARCO EMPÍRICO.....	117
FIGURA 3 PASOS EN LA ELABORACIÓN DEL INSTRUMENTO DE RECOGIDA DE INFORMACIÓN	129
FIGURA 4 PARTE DEL CUESTIONARIO UTILIZADO EN EL JUICIO DE EXPERTOS.....	134
FIGURA 5 GRÁFICO DEL ÍNDICE DE DIFICULAD DE LOS ÍTEMS.....	159
FIGURA 6 GRÁFICO DEL ÍNDICE DE DIFICULTAD DE LOS ÍTEMS.....	179

FIGURA 7 MEDIAS OBSERVADAS Y DESVIACIONES TÍPICAS PARA LAS TRES VARIABLES DEPENDIENTES	182
FIGURA 8.MEDIADAS DE LA CALIFICACIÓN GLOBAL DE CADA PERFIL PROFESIONAL	189
FIGURA 9 MEDIAS Y DESVIACIONES TÍPICAS DE CALIFICACIÓN DISCAPACIDAD SEGÚN ESPECIALIDAD.....	191
FIGURA 10 MEDIAS Y DESVIACIONES TÍPICAS DE CALIFICACIÓN DE SXF SEGÚN ESPECIALIDAD.....	193
FIGURA 11 GRÁFICO DE LOS RESULTADOS SOBRE GUÍAS EDUCATIVAS EN LA BÚSQUEDA AVANZADA REALIZADA EN GOOGLE.....	237
FIGURA 12 DIAGRAMA DE FLUJO SEGÚN HOHER Y OTROS 2009	244
FIGURA 13 PARTE DEL INSTRUMENTO DE VALORACIÓN DE JUICIO DE EXPERTOS.....	287

Introducción

A diferencia de lo que se propuso en la Convención de los Derechos de las Personas con Discapacidad (Organización de las Naciones Unidas, 2016), en la que se defiende la Inclusión Educativa como única modalidad de escolaridad para personas con discapacidad, el sistema educativo español recoge cuatro modalidades de escolaridad en caso de niños con necesidades educativas especiales dependiendo de la gravedad y del dictamen de escolarización que realice el orientador: escolarización en un centro ordinario con apoyos y/o adaptaciones, escolarización en un centro ordinario, pero en un aula abierta, escolarización en un centro de educación especial o escolarización en modalidad combinatoria. Esta última opción consiste en que el alumno asiste unos días de la semana a un centro ordinario y el resto de días a un centro de educación especial. Pero aproximadamente cuatro de cada cinco personas con necesidades educativas especiales están escolarizados en centros ordinarios. De esta forma, a pesar de no haber alcanzado la plena inclusión educativa, tal como indica la ONU, es cierto que nuestro país es uno de los que menos tasa de segregación presenta en Europa (Observatorio nacional de la Discapacidad, 2018). Cabría esperar, entonces, que los docentes estén formados en discapacidad y puedan así dar una respuesta educativa adecuada a sus alumnos. En cambio, las familias expresan lo contrario.

Este trabajo nace por mi experiencia profesional con familias con niños con Síndrome de X Frágil. Todas ellas, expresaban su malestar con el sistema educativo. Percibían falta de empatía por parte de ciertos docentes y sentían que la mayoría de ellos no conocían el síndrome de X Frágil. Incluso, algunas familias, afirmaban tener ellas mismas que informar a los docentes y explicar en qué consistía “eso que tenía

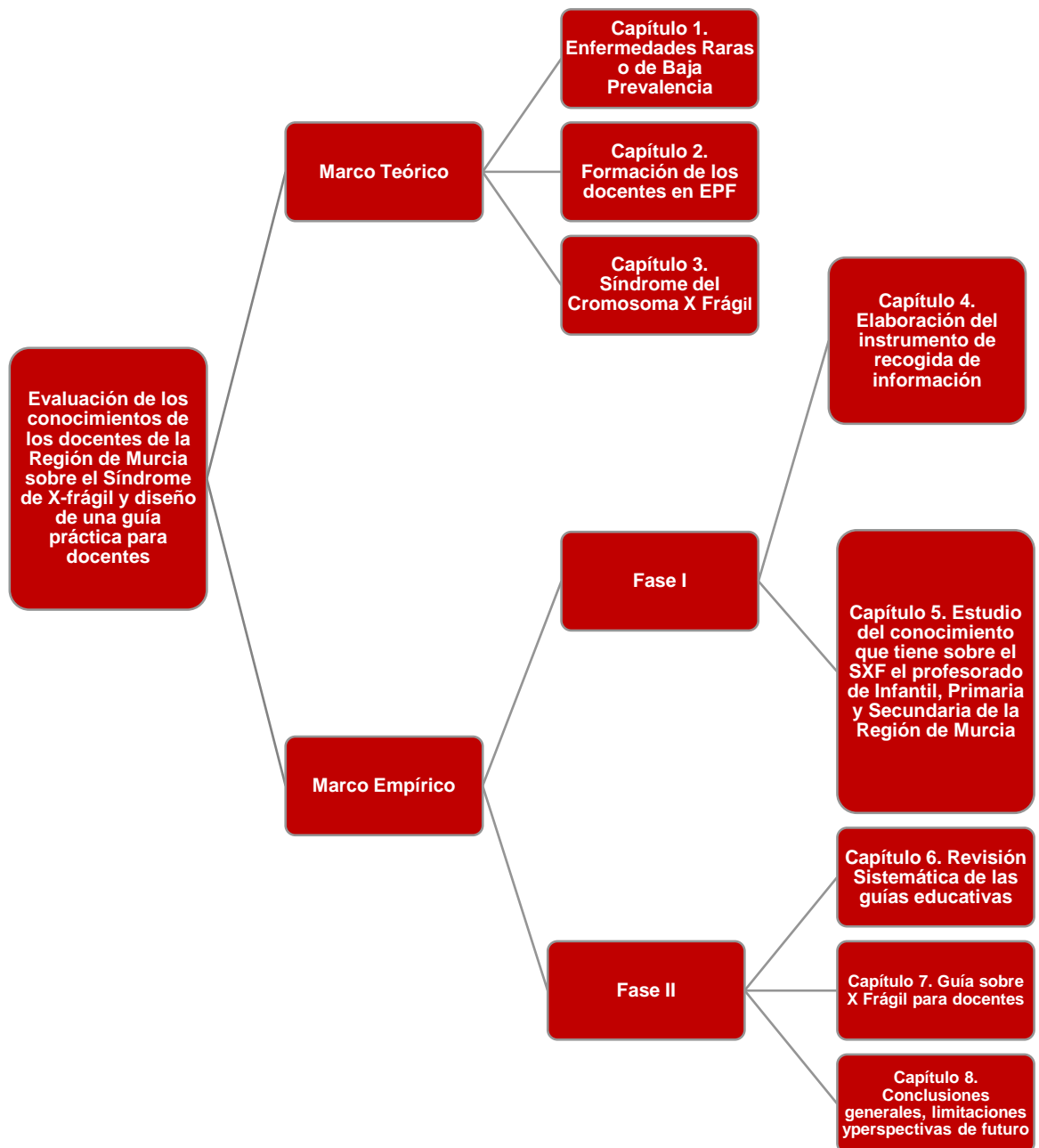
su hijo”. Muchas de ellas sentían incompreensión por parte de los profesionales de la educación. Esto me hizo reflexionar y querer aliviar, dentro de mis posibilidades, este sufrimiento que observaba en las familias con estos niños. Fue por ello, que nació este proyecto. La intención final era poder ofrecer a los docentes algún material que les facilitara información acerca de este síndrome con la intención última de mejorar así la atención y la respuesta que los docentes ofrecen a los alumnos con Síndrome de X Frágil.

Para ello, en un primero momento, era indispensable realizar un estudio de necesidades que justificara la elaboración de dicho material, que sería en formato guía educativa.

Por tanto, la tesis se divide en dos grandes bloques. Un primer bloque que recoge todo el Marco Teórico y que está formado por los tres primeros capítulos. En ellos se recoge la fundamentación teórica que sustenta todo el trabajo. El segundo bloque se trata del Marco Empírico, que, a su vez, está constituido por dos fases: Fase I de la investigación que engloba los capítulos cuarto y quinto. En ellos se presenta el estudio de necesidades sobre la formación de los docentes en el Síndrome de X Frágil. La segunda fase de la investigación está constituida por los capítulos sexto, séptimo y octavo. En esta fase se realiza el estudio de necesidades sobre las guías educativas y se elabora dicha guía. En la Figura 1 se recoge el esquema de la organización de la tesis con el fin de facilitar una visión global de la misma.

Figura 1

Esquema de la organización de la tesis



En el capítulo primero, se hace una exposición sobre la definición y características de Enfermedad Rara o de Baja Prevalencia, sobre las estadísticas de estas enfermedades en la Región de Murcia, en España y en Europa y la situación de la investigación y de la educación.

En el capítulo segundo, se contextualiza la presencia de las enfermedades raras en los planes docentes de las universidades. Se hace un recorrido sobre los planes educativos de los grados relacionados con el magisterio y/o la docencia y los másteres que dan acceso a la docencia de las universidades de la Región de Murcia y de aquellas provincias cercanas. Con ello, se pretende tener una visión global de si las diferentes asignaturas que se imparten en dichos estudios recogen en sus programaciones contenidos relacionados con las enfermedades de baja prevalencia.

En el capítulo tercero, se lleva a cabo una explicación sobre el Síndrome de X Frágil. En este capítulo, se realiza un breve recorrido histórico sobre el hallazgo de esta patología. También se explica su etiología, forma de diagnóstico, tratamiento y fenotipo. Se trata de un síndrome de origen genético y con unas características propias, por lo que es importante que el docente las conozca. Así mismo, se realiza una contextualización sobre cuál es la situación de los alumnos con Síndrome de X Frágil en nuestro país, en el que son varios los estudios que demuestran falta de formación por parte de los docentes.

El segundo bloque, se refiere al Marco Empírico y engloba cinco capítulos. Los capítulos cuarto y quinto conforman la Fase I de este bloque y se concretan en un estudio de necesidades de formación/información sobre el Síndrome de X Frágil de los docentes de Infantil, Primaria y Secundaria de la Región de Murcia. El objetivo principal es saber si los docentes poseen conocimientos sobre dicho síndrome y contrastar los resultados obtenidos con la literatura científica planteada en el marco teórico. Para ello, en el capítulo cuarto, se presenta el proceso de elaboración de un instrumento que va a medir los conocimientos que poseen los docentes sobre el Síndrome de X Frágil y que llamaremos finalmente NECEFORMXF-v2. Las fases del

proceso de creación del NECEFORMXF-v2 se recogen en el capítulo cuarto y conlleva en primer lugar someterlo a un Juicio de Expertos y posteriormente a una Aplicación Piloto.

En el capítulo quinto, se explica la aplicación del NECEFORMXF-v2 para recoger información sobre la necesidad de formación de los docentes de la Región de Murcia acerca del Síndrome de X Frágil.

La Fase II, engloba los capítulos sexto, séptimo y octavo. El capítulo sexto conlleva una revisión sistemática de las guías educativas publicadas sobre el Síndrome de X Frágil. En él, se analizan las guías encontradas y se proponen posibles mejoras de ellas.

En el capítulo séptimo, se presenta la elaboración de una guía para docentes sobre dicho síndrome, teniendo en cuenta las mejoras que hemos propuesto en el capítulo anterior, a partir del análisis de las guías existentes. Se explica también, cómo la guía elaborada fue sometida a un Juicio de Expertos que validara su contenido.

Por último, el capítulo octavo recoge las conclusiones generales de la tesis, así como las limitaciones encontradas y posibles líneas de investigación futura.

Para agilizar la redacción y facilitar su lectura se ha optado por la utilización del masculino genérico a lo largo de este trabajo.

MARCO TEÓRICO

En el Marco Teórico se realizará una exposición a lo largo de la literatura que sustenta este estudio. Consta de tres capítulos. En el primero se llevará a cabo una breve explicación sobre la definición de enfermedad rara o poco frecuente, sobre las estadísticas a nivel europeo, nacional y regional. También se explicará brevemente la situación actual de la investigación en estas enfermedades y, por último, nos acercaremos al estado de la educación inclusiva en las enfermedades raras.

En el segundo capítulo, se realizará un recorrido por la formación inicial sobre enfermedades raras que los futuros docentes reciben. Así como si existe oferta de formación sobre dichas enfermedades para los docentes ejercientes.

En el capítulo tercero, se llevará a cabo una explicación sobre el Síndrome de X Frágil. A lo largo de este capítulo, se abordará la etiología del síndrome, el diagnóstico, posibles tratamientos y su fenotipo. También, se explicará las características de aprendizaje del alumno con este síndrome y la situación educativa.

Capítulo 1. ENFERMEDADES RARAS O DE BAJA

PREVALENCIA

“No soy extraño, raro, ni loco,
mi realidad es diferente a la tuya”
Alicia en el País de las Maravillas

1.1. ¿Qué son las Enfermedades Raras o de Baja Prevalencia?

La definición de enfermedades raras (EERR) o de Baja Prevalencia o Poco Frecuentes no es sencilla, debido a que no hay unanimidad respecto a ello. Dependiendo del país o del organismo, se pueden encontrar definiciones muy dispares y que hacen referencia a distintos aspectos del concepto enfermedad rara. La mayoría de las definiciones recogen como núcleo de esta, la baja prevalencia de las enfermedades raras. En menor cantidad, otras definiciones, consideran como aspecto importante la severidad de la enfermedad y otras pocas, la falta de tratamiento (Richter et al., 2015).

Según la Unión Europea (Comisión Europea, 1999) se consideran EERR a un conjunto de enfermedades cuya prevalencia es inferior a 5 por cada 10.000 habitantes y que suponen peligro de muerte o de invalidez permanente. Sin embargo, aún no hay homogeneidad entre los diferentes países de la Unión Europea respecto a la definición de enfermedad rara y sobre todo en cuanto al límite de la prevalencia. En este sentido, Suecia establece que una enfermedad rara es aquella que afecta a menos de cien personas por cada millón de habitantes, mientras que en Finlandia es una por cada

cien mil (Comisión Europea, 2014) y en España se acepta la propuesta de Europa de 5 cada 10.000 habitantes. A nivel mundial, tampoco hay unanimidad entre los países: Estados Unidos considera que una enfermedad rara es aquella que afecta a menos de 200.000 personas y en Japón 4 de cada 10.000 (FEDER, 2018; Posada, Martín-Arribas, Ramirez, Villaverde, & Abaitua, 2008). Esta falta de unanimidad en los criterios de enfermedad rara, lleva a que existan enfermedades que en algunas zonas puedan ser consideradas como raras y en otras no lo sean. La Unión Europea insta, en un informe de comisión de 2014, a establecer una definición universal de enfermedad rara y a que se establezca una codificación de estas enfermedades igual para todos los estados miembros de la Unión Europea (Comisión Europea, 2014; Ministerio de Sanidad, 2013).

Otra característica común a la mayoría de las EERR es la ausencia de un tratamiento o medicamento eficaz para su cura. La baja prevalencia de cada enfermedad lleva a que no sea rentable económicamente investigar en su tratamiento, convirtiéndose ésta en una característica de las EERR, pero también en un problema común a casi todas ellas. El término enfermedad rara nació en la década de los ochenta en Estados Unidos y unido al término “medicamentos huérfanos” (Posada De la Paz, Martín-Arribas, Ramirez, Villaverde, & Abitua, 2008). Un medicamento huérfano es aquel indicado para el diagnóstico, prevención o tratamiento de una enfermedad grave, que ponga en peligro la vida o produzca incapacidad y que no afecta a más de 5 personas por cada 10.000 habitantes, pero que no son comercializados porque los gastos de inversión para su producción serían superiores a los beneficios que se obtengan. Por ello, la Unión Europea aprobó en 1999 un reglamento para regular e incentivar a las farmacéuticas a que investiguen y comercialicen estos medicamentos (Ministerio de Sanidad, 2013).

Por otro lado, las EERR se pueden manifestar a cualquier edad, aunque la mayoría, aproximadamente el 60%, lo hacen antes de los dos años (FEDER, 2018). En cuanto, a la etiología de las enfermedades raras, el 80% son de origen genético pero el componente ambiental también juega un importante papel, en el desarrollo de estas. Así mismo, existen enfermedades raras debidas a infecciones o algunos tipos de cáncer también son considerados dentro de este tipo de enfermedades (Consejería de Salud, 2018; Posada et al., 2008).

El diagnóstico también es un rasgo a destacar en la definición de estas enfermedades, ya que resulta difícil llegar a él. Casi la mitad de los enfermos reconocen haber tenido un retraso en su diagnóstico. Cerca del 19% de los diagnósticos tardaron 10 o más años y otro 18% entre 4 y 9 años. El retraso en el diagnóstico, en ocasiones, conllevará consecuencias graves, como empeoramiento provocado por la falta de un tratamiento adecuado (Ministerio de Sanidad, 2013; Posada et al., 2008).

En resumen, se podría definir la ER como una enfermedad que afecta a un número reducido de la población, lo que lleva a que sea desconocida para la mayor parte de la sociedad, cuyo diagnóstico es difícil, sin tratamiento y que suele ser muy grave, altamente discapacitante o incluso llevar a la muerte.

Sin embargo, la discusión respecto a la definición de enfermedad rara no hace referencia tan solo a las características que la conforman, sino también al propio concepto de la palabra “raras”. En su origen, el adjetivo “rara” hacía referencia a la baja prevalencia de estas enfermedades y a su escasa investigación para encontrar medicamentos que las curasen. Pero, tal como indica Bañón (2007), el término sufre un cambio semántico. De esta manera, asociamos que lo que no es “raro” es lo

normal, es lo idóneo, lo correcto o lo esperable. Por tanto, el adjetivo “raro” adquiere connotaciones negativas, asociándolo a algo inadecuado o indeseable. Según el autor, en este mismo artículo, en ocasiones se produce una extensión del término enfermedad rara y se asume que el paciente también es raro. De ahí uno de los lemas de la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER), “No somos raros, raras son las enfermedades que padecemos”. Por otro lado, en ocasiones, desde los medios de comunicación se distorsiona y se utilizan carteles sensacionalistas para denominarlas (Bañón, 2007). Además, los periodistas suelen referirse a las personas afectadas por una enfermedad poco frecuente en términos de “enfermos” o “pacientes”, relacionándolos de esta forma con enfermedad y no tanto con un estado de diversidad funcional (Álvarez & Mercado, 2011) y suelen tener más presencia en los medios de comunicación aquellas enfermedades que son más graves o que aportan aspectos sensacionalistas (Santos & Perez, 2019). Por estos, motivos, el término “enfermedad rara” es cuestionado desde diferentes organismos.

Así, las propias asociaciones de enfermos defienden el uso de “enfermedades de baja prevalencia” o “enfermedades poco frecuentes” o “enfermedades minoritarias”, para evitar estas connotaciones negativas. A pesar de ello, las administraciones y otros organismos, así como la propia federación que aglutina a las diferentes asociaciones de pacientes de estas enfermedades, FEDER, siguen utilizando el término “enfermedades raras”.

1.2. Estadísticas de enfermedades raras

1.2.1. Europa

Si atendemos a la definición de EERR, en la que se establece como condición la baja prevalencia, se podría creer que estas enfermedades afectan a un número reducido de la población. En cambio, la Unión Europea calcula que existen entre cinco mil y ocho mil EERR, que afectan entre el 6-8% de la población, lo que equivale a alrededor de 30 millones de personas en Europa que padecen o padecerán una enfermedad rara en algún momento de su vida. Por tanto, si se consideran de forma global todas las enfermedades raras, la incidencia en la población es bastante elevada (Consejo de la Unión Europea, 2009). Por otro lado, si para calcular la prevalencia de una enfermedad, tan solo se utiliza la incidencia de esta, es probable que no se ajuste a la realidad (Auvin, Irwin, Abi-Aad, & Battersby, 2018), ya que puede que existan más casos que no son detectados.

1.2.2. España

Desde 2015, en España, existe un Registro Estatal de Enfermedades Raras integrado en el Sistema de Información Sanitaria, en el Instituto Carlos III. Según este registro, cuyos datos aun no son definitivos, existen aproximadamente 919.949 personas en nuestro país con al menos una enfermedad de baja prevalencia. No obstante, desde la perspectiva de la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER), explican que son alrededor de tres millones de personas afectadas con una de estas enfermedades, ya que, para esta entidad, no solo sufren la enfermedad los propios enfermos sino también sus familias (FEDER, 2018).

Estos datos son aproximados, ya que no existe, a nivel nacional ni tampoco europeo, un registro estadístico que recoja el número de personas que padecen una enfermedad rara. Ni estadísticas sobre sexo, zona geográfica u otras variables que podrían ser interesante de tener en cuenta. Tan solo, algunas comunidades autónomas, como es el caso de la Región de Murcia, Comunidad de Madrid o Comunidad Valenciana, tienen registros publicados de este tipo.

1.2.3. Región de Murcia

Si nos centramos en la Región de Murcia, según el Sistema de Información sobre Enfermedades Raras de la Región de Murcia (SIER), publicado en 2018, existen 70.088 personas con alguna enfermedad rara en la comunidad autónoma a fecha de diciembre de 2015, lo que equivale al 4,8% de la población regional. De estas personas, el 51,3% son mujeres, frente al 48,7% que son hombres. En cuanto a la franja de edad, en el caso de los hombres, se observa mayor tasa de personas con enfermedades poco frecuentes en la horquilla entre los 10 y 14 años; mientras que, en el caso de las mujeres, es mayor entre los 35 y 39 años. Pero, la franja con mayor tasa de enfermedades minoritarias, se encuentran en las edades más avanzadas, entre los 80-84 años (SIER_{rm}, 2018).

1.3. Investigación sobre Enfermedades Raras

A continuación, en este apartado se realizará un breve recorrido por el estado actual en el que se encuentra la investigación en enfermedades poco frecuentes. Se describirá la situación de la investigación tanto en el ámbito biomédico como social sin

hacer un recorrido histórico por ella, ya que no es la finalidad principal de este trabajo.

1.3.1. Investigación Biomédica

La investigación en enfermedades raras ha ido aumentando en los últimos años. No obstante, es cierto que aún hay gran desconocimiento acerca de la etiología de muchas de ellas y, sobre todo, sobre tratamientos que ralenticen o curen el desarrollo de la enfermedad. Se trata de enfermedades que afectan a pocos pacientes, por ello no suele ser rentable para la industria farmacéutica invertir en investigación, ya que los beneficios económicos serán reducidos. En Europa, la Unión Europea, mediante programas marco (principal iniciativa comunitaria de fomento y apoyo a la I+D+I en la Unión Europea), financia diferentes proyectos mediante los cuales se intenta fomentar la investigación en las EERR y potenciar la cooperación e intercambio de información entre los diferentes estados miembros. Así mismo, se ha creado el International Rare Diseases Research Consortium (IRDiRC), promovido por Europa y Estados Unidos, cuyo objetivo es investigar en posibles tratamientos, en nuevas estrategias diagnósticas y crear una base de datos internacional de EERR (Consejería de Salud, 2018).

En referencia a la investigación biomédica, en España existen dos organismos públicos que se dedican a investigar en estas enfermedades. Por un lado, el Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras (CIBERER), creado en 2006 y cuyo objeto es coordinar y potenciar la investigación en EERR. Por otro lado, se encuentra el Instituto de Investigación de Enfermedades Raras (IIER), creado en 2003 bajo el seno del Instituto de Salud Carlos III (Ministerio de Sanidad, 2013) y cuya

labor es atender a pacientes u organismos a través de un sistema de consultas, realizar diagnóstico genético e investigar en EERR.

Según la base de datos de Orphanet, hay unos 675 proyectos de investigación en EERR en España, de los cuales 250 están activos a fecha de 2019.

Si nos centramos en la Región de Murcia, también hay iniciados estudios sobre EERR enfocados en precisar la etiología genética de muchas de estas enfermedades, descubrir nuevas terapias y encontrar nuevas técnicas de diagnóstico, entre otros objetivos. En concreto, en nuestra comunidad existen 65 proyectos de investigación (Consejería de Salud, 2018).

1.3.2. Investigación en el ámbito social

En cuanto a la investigación de carácter social, según el estudio ENSERiO (FEDER, 2018) se empieza a observar cierto interés por las enfermedades raras desde el ámbito de lo social. En nuestro país, existe el Observatorio sobre Enfermedades Raras (OBSER) que pertenece a FEDER y se encarga de dar a conocer las EERR a través de un banco documental de libre acceso. Además, FEDER impulsa desde 2009, la elaboración del Estudio sobre la Situación de las Necesidades Sociosanitarias de las Personas con Enfermedades Raras en España (ENSERiO) y cuya tercera y última publicación fue en 2018.

Desde el ámbito de la educación, el equipo INKLUNI perteneciente al Departamento de Didáctica y Organización Escolar de la Universidad del País Vasco junto con la delegación de FEDER País Vasco inició en 2012 un estudio para conocer el grado de inclusión educativa de las personas con una enfermedad rara. Este estudio

se inició en País Vasco, pero actualmente se está desarrollando en otras comunidades, una de ellas en la Región de Murcia (FEDER, 2018).

1.4. Enfermedades Raras y Educación

La educación inclusiva es un derecho recogido en el artículo 24 de la Convención sobre Derechos de las Personas con Discapacidad de las Naciones Unidas. Según dicho artículo, el estado debe asegurar que el niño con discapacidad y por extensión con una enfermedad poco frecuente, sea escolarizado en el sistema general de educación, en igualdad de oportunidades que el resto, favoreciendo así la inclusión educativa (Organización de las Naciones Unidas, 2016). Para ello es necesario que los profesionales de la educación estén comprometidos con la inclusión y la justicia social.

Para que se logre una sociedad que respeta la diversidad y, por tanto inclusiva, se debe conseguir que en la escuela no se excluya o segregue a los niños con enfermedades de baja frecuencia, ya que la reacción de la comunidad educativa influye en la socialización y normalización del alumno con una enfermedad rara (Consejería de Salud, 2018; Monzón González & Zuriñe, 2014). La situación en España de las personas con EERR en el ámbito escolar ha sido analizada y recogida en el estudio ENSERiO (FEDER, 2018). Según este estudio, la modalidad de escolarización más común de los niños con una enfermedad poco frecuente es el centro ordinario (76,35%), de las cuales el 31,20% está con la modalidad con apoyos y el 5,13% se encuentra en un aula abierta. Tan solo el 12,82% de los participantes asiste a un centro de educación especial. Pero según el Informe elaborado por FEDER sobre educación (FEDER, 2013), las familias de niños con EERR expresan su

descontento con la modalidad educativa en la que están escolarizados sus hijos, ya que, según el 87,75% de estas familias, esta modalidad no responde a las necesidades educativas que presenta el niño.

En ocasiones estos niños son escolarizados en centros de Educación Especial, donde hay mayores recursos humanos, a pesar de que su nivel cognitivo no está afectado. Por este motivo, las asociaciones, en el mismo informe de 2013, manifiestan que las evaluaciones psicopedagógicas no reflejan las verdaderas necesidades de este alumnado y que los dictámenes de escolarización no siempre tienen en cuenta las características reales del alumnado y, por tanto, las adaptaciones curriculares tampoco son adecuadas.

Por otro lado, el estudio ENSERiO (FEDER, 2018) también recoge la necesidad de profesionales especializados. Se obtuvo el dato de que algo más de la mitad (55%) de los participantes no necesitaban atención de profesionales especializados; frente a un 44,23% de los participantes que indicaron que necesitaban de profesionales especializados. De estos últimos, es destacable el 14,23% que afirmaron que el centro donde estaban escolarizados no les proporcionaba esa atención especializada.

Estos datos corroboran los publicados por FEDER en su Informe sobre la Educación en EERR (FEDER, 2013), en el que se recoge que un 88,67% de las asociaciones consideran que los recursos personales no son suficientes para atender las necesidades educativas que presentan los alumnos con una enfermedad minoritaria. De esta manera, al estar en centros ordinarios la mayor parte de la población de niños con enfermedades poco frecuentes, parece lógico pensar que los docentes de estos centros, estén bien formados en este tipo de enfermedades. En cambio, el mismo informe de FEDER (FEDER, 2013) recoge que 71% de las

asociaciones perciben que el profesorado que atiende a los alumnos con estas patologías no tiene formación suficiente para responder, de forma satisfactoria, a sus necesidades educativas. Además, este desconocimiento sobre las EERR y sus características, lleva al rechazo y la incompreensión de estos alumnos, haciendo que repercuta en su rendimiento escolar.

Otro dato interesante, que recoge el estudio, es sobre el nivel de estudios obtenidos por las personas con EERR. En este sentido, se observa que el 56% de los participantes ha alcanzado estudios universitarios, el 7% ha cursado una formación profesional de grado superior y el 6% no ha finalizado ningunos estudios.

En el Plan Integral de Enfermedades Raras (Consejería de Salud, 2018) se recoge que, durante el año 2013, había escolarizados en la Región de Murcia 15.599 niños/as con enfermedades minoritarias. Debido a las características de las EERR, la mayoría de estos niños van a necesitar una atención educativa especial en algún momento de su vida escolar, por lo que se les considera alumnos con necesidades específicas de apoyo educativo o incluso alumnos con necesidades educativas especiales. En estos casos, el Equipo de Orientación Educativa y Psicopedagógica (EOEP), de la Consejería de Educación, valora las necesidades que presenta el alumno para poder atenderlas y realizar, si es necesario, una adaptación curricular. De esta forma, se intentan favorecer la escolarización en centros ordinarios, aunque no siempre será posible. En ocasiones y debido a las necesidades que presenta el alumno, será necesario la escolarización en un centro de Educación Especial. Así mismo, muchos niños con una enfermedad rara requieren pasar hospitalizados tiempos prolongados, en estos casos es el Equipo de Atención Educativa Hospitalaria y domiciliaria quienes prestan la atención educativa a estos niños.

Por otro lado, en ocasiones, los profesores desconocen que ciertas conductas de estos niños son propias del síndrome que padecen, produciendo situaciones de discriminación e incompreensión hacia ellos. Estos aspectos dificultan las relaciones con la familia y por tanto, la inclusión de estas personas en el contexto educativo (FEDER, 2014).

En este sentido, el estudio ENSERio (FEDER, 2018) asegura que el 15,28% de las personas con EERR valoran negativamente la situación educativa en nuestro país y a mayor grado de discapacidad, mayor aumento de la percepción negativa sobre la situación educativa. Si bien es cierto, que con respecto al primer estudio ENSERiO este dato ha mejorado. En el mismo estudio, se analiza si los participantes se han sentido discriminados en el ámbito educativo y el 41,30% de los entrevistados afirmaron haberse sentido discriminados o aislados en algún momento de su vida escolar. En este caso, la situación no ha mejorado con respecto al primer estudio ENSERiO, sino que ha empeorado, ya que, en 2009, tan solo el 29,84% se había sentido discriminado.

En esta misma línea, versan los resultados obtenidos en el estudio INKLUNI (Gaintza et al., 2015). Los participantes de dicho estudio, no se sienten incluidos en el contexto educativo y sienten discriminación por parte de algunos docentes. Además, consideran que un buen docente tiene que caracterizarse por su empatía, respeto y altas expectativas hacia todo el alumnado. En este sentido, parece que los docentes de las etapas de Infantil y Primaria llevan a cabo más estrategias inclusivas que los de la etapa de Secundaria (Garzón-Castro, Calvo-Álvarez, & Orgaz-Baz, 2016).

Así mismo, en el Plan Integral de Enfermedades Raras (2018) de la Región de Murcia, se afirma que en la mayoría de los casos son las familias de los niños con una

enfermedad rara los que tienen que aportar la información sobre las necesidades socio-sanitarias de sus hijos al centro educativo. Así, este plan regional establece, como un objetivo fundamental, mejorar la información disponible en los centros educativos sobre las necesidades educativas y socio-sanitarias de estos niños. Los otros dos objetivos, destinados a propiciar la inclusión educativa de los alumnos con EERR, son informar y sensibilizar a la comunidad educativa sobre estas enfermedades y ofrecer una atención educativa adaptada a este tipo de alumnado.

RESUMEN

Una Enfermedad Rara (ER) se definiría como, aquella que afecta a un número reducido de la población, en España la proporción es de uno por cada 2000 habitantes. Este hecho, lleva a que sea desconocida para la mayor parte de la sociedad. Además, su diagnóstico es difícil, no hay tratamiento para curarla y suele ser muy grave, altamente discapacitante o incluso llevar a la muerte. Aunque existe controversia con la utilización del término enfermedad rara, ya que la palabra “rara” tiene connotaciones negativas.

Se calcula que, en Europa, afecta a 30 millones de personas y en España a 3 millones. Aun así, no hay datos precisos de estas cifras porque no existe un registro nacional de todos los afectados. En la Región de Murcia, existe un registro de pacientes con enfermedades raras y a fecha de 2015 existían en la región alrededor de 70.000 personas.

A pesar de que, en los últimos años, la investigación en enfermedades poco frecuentes ha aumentado, siguen siendo patologías poco investigadas y de las que se desconocen muchos aspectos.

Con respecto a la educación, los estudios demuestran que las personas con EERR no siempre se sienten incluidos en la vida educativa del centro y las familias perciben falta de comprensión y formación por parte de los profesionales.

Capítulo 2. FORMACIÓN DE LOS DOCENTES EN --- ENFERMEDADES RARAS

“No son las habilidades
las que demuestran lo que somos,
Son nuestras decisiones”.

Harry Potter y la cámara de los secretos (Chris Columbus)

Tal y como hemos señalado en páginas anteriores, las asociaciones de pacientes de enfermedades de baja prevalencia muestran su descontento con la formación de los docentes sobre estas patologías. Aunque el profesorado tiene buena disposición ante la atención a la diversidad, se observa que no tienen muy claro el concepto de alumno con necesidades educativas especiales. Esto puede estar revelando, efectivamente, cierta falta de formación e información en estos docentes, llevando este desconocimiento, en ocasiones, a situaciones de incomprensión hacia el alumno por parte del docente (Álvarez, Castro, Campo-Mon, & Álvarez-Martino, 2005; FEDER, 2013; Garzón-Castro et al., 2016).

Un estudio realizado con estudiantes de magisterio y pedagogía en Chile (Tenorio, 2011), muestra como la mayoría valora la necesidad de que los profesores estén bien formados en discapacidad para poder atender adecuadamente a las necesidades educativas de los alumnos. Una mejora en la formación inicial docente supondrá una mejora de la calidad del sistema educativo. En esta línea, otro estudio realizado en Alicante (Lledó & Arnaiz, 2010), con maestros de Educación Infantil y Primaria, revela como los tutores y los especialistas consideran que su formación en

atención a la diversidad es escasa y que se debería ampliar esta formación en las Facultades de Educación. Además, los maestros tutores consideran que necesitan de la ayuda y asesoramiento de los especialistas para dar una respuesta adecuada a estos alumnos. Otro estudio más reciente, muestra como los docentes de Educación Infantil, Primaria y Secundaria, demandan mayor formación y más recursos materiales y personales para poder llevar a cabo estrategias inclusivas en sus aulas (Garzón-Castro et al., 2016).

Atendiendo a estos resultados, parece interesante analizar la formación de estos docentes, que no es la misma para el maestro de Educación Infantil o Primaria que para profesor de Secundaria. Los maestros tienen que cursar el grado de Educación Infantil o Primaria; en cambio, los profesores de Secundaria deben realizar un máster que los capacita para ser docentes, el conocido como Máster de Formación del Profesorado. Por otro lado, están los profesionales especializados en discapacidad, como son los pedagogos, que cursan el grado de Pedagogía; los Maestros de Pedagogía Terapéutica (PT), que tienen que estudiar el grado de Educación Primaria y, en el último curso, cursar la mención de Dificultades del aprendizaje o también pueden cursar el grado de pedagogía; los Maestros de Audición y Lenguaje (AL), que estudian el grado de Educación Primaria y el último curso realizan la mención en Audición y Lenguaje; y los orientadores, que pueden ser psicólogos o pedagogos tras cursar el máster de Formación del Profesorado.

En este sentido, a continuación, se recogen las asignaturas relacionadas con la discapacidad y/o con EERR en los grados de Educación Infantil, Educación Primaria y Pedagogía, así como en el máser de Formación del Profesorado en las universidades de la Región de Murcia y de provincias colindantes.

Las universidades de nuestra región son Universidad de Murcia (UMU) y Universidad Católica San Antonio (UCAM). Además, consideramos necesario, tener en cuenta otras universidades que, por proximidad, nuestros jóvenes pueden elegir para formarse en ellas, como son la Universidad de Almería (UAL) y la Universidad Miguel Hernández en la provincia de Alicante (UMH). Así mismo, también incluimos en este listado, la Universidad Nacional de Educación a Distancia (UNED). De todas ellas, hemos analizado, en primer lugar, sus planes de estudio, las guías docentes de cada asignatura y la bibliografía recomendada para cada una de ellas. Tras ese análisis, hemos seleccionado todas aquellas materias que, por su título o por sus contenidos, tuvieran relación con la atención a la diversidad, con la discapacidad, con las necesidades educativas o con la inclusión educativa (Tabla 1).

Tabla 1

Asignaturas relacionadas con EERR

	Educación Infantil	Educación Primaria	Pedagogía	Máster Formación Profesorado
UMU	<ul style="list-style-type: none"> - Diversidad en el aprendizaje y desarrollo Infantil - Atención Educativa - Atención Temprana 	<ul style="list-style-type: none"> · Organización Escolar y Diversidad del alumno · Atención Psicoeducativa a las diferencias de adaptación, comportamiento y aprendizaje · Estrategias y Recursos para atender a la diversidad · Biopatología de la Discapacidad · Accesibilidad y Discapacidad · Alteraciones del lenguaje · Alteraciones de la voz · Intervención y Apoyo en 	<ul style="list-style-type: none"> - Bases Orgánicas y Funcionales de la Educación - Biopatología de la Discapacidad - Diversidad y Educación 	<ul style="list-style-type: none"> - Trastornos y Problemas del comportamiento en la Infancia y la Adolescencia - Programas y Medidas de Atención Educativa a la Diversidad - Evaluación e Intervención Psicopedagógica

		Logopedias Específicas SAAC		
UCAM	- Diversidad, Interculturalidad y Educación Inclusiva - Trastornos del desarrollo - Dificultades de aprendizaje	- Evaluación y diagnóstico diferencial de trastornos del lenguaje - Poblaciones especiales, discapacidad y deporte - Atención a las nee - Atención a las necesidades educativas específicas	- No se oferta el grado	- No hay asignaturas sobre atención a la discapacidad o la diversidad
UNED	- No se oferta el grado	- No se oferta el grado	- Pedagogía Diferencial - Diagnóstico y Orientación de Personas con nee	- Se oferta para profesor de Secundaria de Ecuador
UAL	- Atención Temprana - Dificultades del Aprendizaje - Trastornos del Desarrollo	- Necesidades Específicas de Apoyo Educativo - Intervención Psicoeducativa	- No se oferta el grado	- Atención a Alumnos con nee en Educación Secundaria
UMH	- No se oferta el grado	- No se oferta el grado	- No se oferta el grado	- Educación Inclusiva - Atención al alumnado con nee

Una vez elaborado este listado de asignaturas, contactamos, mediante llamada telefónica o correo electrónico, con los profesores responsables de estas asignaturas para poder, de esta forma, corroborar si en ellas se incluyen contenidos relacionados con las enfermedades de baja prevalencia. Para ello se les ha planteado las siguientes preguntas:

- ¿Explica el concepto de Enfermedad Rara en su asignatura?

- ¿Explica algún síndrome o Enfermedad Rara?
- En caso afirmativo, ¿qué porcentaje aproximado supone esos contenidos en la asignatura?
- ¿Imparte otra asignatura en cualquier grado, en la que explique alguna Enfermedad Rara?

A continuación, presentamos los resultados de este pequeño estudio sobre las asignaturas impartidas en las universidades y titulaciones referidas.

2.1. Planes docentes de formación inicial en enfermedades de baja prevalencia en la Región de Murcia

2.1.1. Grado de Educación Infantil

Tabla 2

Asignaturas con contenidos de EERR en Educación Infantil

UMU	UCAM	UNED	UA	UMH
Asignatura Tipo	Asignatura Tipo	Asignatura Tipo	Asignatura Tipo	Asignatura Tipo
Atención obligatoria Temprana	No hay	hay	Trastornos Básico del Desarrollo	No hay

2.1.1.1. Universidad de Murcia

Observamos que, en la UMU, hasta segundo curso del grado no podemos encontrar alguna asignatura relacionada al menos con la diversidad o la discapacidad. Se trata de la asignatura “Diversidad en el aprendizaje y Desarrollo Infantil” que se imparte en el primer cuatrimestre del segundo curso del grado. Es una asignatura

obligatoria y presencial. Los contenidos que se imparten se centran en necesidades educativas más comunes en la escuela, como son la hiperactividad, los déficits sensoriales, problemas motores, Síndrome de Down, dificultades de aprendizaje, autismo y altas capacidades. Tras contactar con la profesora responsable de la asignatura, nos confirmó que no hay contenidos referidos a ninguna enfermedad minoritaria. Aunque es cierto, que en esta asignatura hay contenidos relacionados con la inclusión de personas con diversidad funcional.

En referencia a la asignatura “Atención Educativa a la Diversidad” (UMU), se imparte en el segundo cuatrimestre del segundo curso y es obligatoria. Consta de tres bloques, en el primero se hace una revisión sobre la historia del concepto de atención a la diversidad y sobre la normativa actual. En el segundo bloque, se centra en las diferentes medidas, tanto ordinarias como específicas para atender a la diversidad. El tercer bloque propone estrategias para cada tipo de alumnado con necesidades educativas, estas son las relacionadas con discapacidad intelectual, motora, sensorial, TDAH, altas capacidades, dificultades específicas del aprendizaje, autismo y alumnos que se incorporan tardíamente al sistema educativo. En esta asignatura, se dan estrategias para responder a diferentes necesidades educativas de los alumnos, pero entre ellas, no hay ninguna referencia a las enfermedades de baja prevalencia.

La asignatura “Atención Temprana” (UMU) se imparte en el primer cuatrimestre del tercer curso del grado y de carácter obligatorio. En esta asignatura, hay un tema que se titula “Biopatología de la discapacidad en la primera infancia” que explica la etiología de la discapacidad. En este caso, no quedaba claro a qué tipo de discapacidad hace referencia el tema, por lo que se contactó con la profesora responsable de la asignatura quien confirmó que efectivamente se estudian las siguientes EERR: síndrome de Turner, síndrome de Patau, síndrome de Edwards,

síndrome de X-frágil, síndrome de Prader-Willi, síndrome de Angelman, enfermedad de Duchenne y espina bífida.

2.1.1.2. Universidad Católica San Antonio

En el caso de la UCAM, la asignatura “Diversidad, Interculturalidad y Educación Inclusiva” se imparte en el segundo semestre del primer curso. En ella, se imparten contenidos relacionados con el concepto de atención a la diversidad, necesidades educativas en infantil y discriminación e inclusión social, pero no hay nada explícito sobre enfermedades de baja frecuencia. Al contactar con la universidad para realizar la entrevista sobre los contenidos en enfermedades raras, nos indicaron que en esta asignatura se tiene en cuenta cómo atender en centros hospitalarios, qué hacer en el caso de que requieran adaptaciones curriculares y aprendizajes flexibles. Esta información es en general, pero no se profundiza en ninguna enfermedad en concreto.

En el primer curso, también encontramos la asignatura “Trastornos del desarrollo” que tiene carácter básico. En ella, se explican una batería de trastornos, pero ninguno hace referencia a ninguna enfermedad minoritaria.

En este grado, en segundo curso, se imparte la asignatura “Dificultades del aprendizaje” que tiene carácter básico, pero tampoco se refiere en ninguno de sus contenidos a dificultades del aprendizaje en enfermedades poco frecuentes.

Otra asignatura de segundo curso es “Atención Temprana” que también tiene carácter básico. En ella se tratan ciertos trastornos, pero ninguno hace referencia a las EERR.

2.1.1.3. Universidad de Almería

En la Universidad de Almería, encontramos que en segundo curso se imparte la asignatura “Atención Temprana”, con carácter básico. En esta asignatura se hace referencia a diferentes trastornos, pero ninguno relacionado con las enfermedades de baja prevalencia. Aun así, se contactó con el profesor que imparte la asignatura y nos confirmó que efectivamente no hay este tipo de contenidos en la asignatura.

También en segundo curso, encontramos la asignatura “Dificultades del Aprendizaje” de carácter básico y en el cual no se hace referencia a ninguna dificultad del aprendizaje relacionada con una enfermedad rara, algo que nos confirmó el propio profesor encargado de la asignatura.

Por último, se imparte en este grado también la asignatura “Trastornos del desarrollo”, de carácter básico, en el segundo cuatrimestre del segundo curso y, al igual que ocurría con sus homólogas de otras universidades, no se hace referencia en ningún momento a las enfermedades de baja prevalencia. En cambio, tras la entrevista realizada con el profesor titular de dicha asignatura, nos informó de que en un tema introductorio se describen diferentes patologías que puede presentar el alumnado con NEE según la Consejería de Educación de la Junta de Andalucía. Entre estas patologías se encuentran las EERR, pero solo se mencionan, no se entran en detalles sobre ellas ni en clasificaciones ni tipos.

2.1.2. Grado de Educación Primaria

En el grado de Educación Primaria tan solo la Universidad de Murcia oferta algún tipo de asignatura en la que se tratan contenidos relacionados con

enfermedades raras. En la Tabla 3 se recogen las asignaturas correspondientes a este grado y de esta universidad.

Tabla 3

Asignaturas con contenidos de EERR en Educación Primaria

UMU	
Asignatura	Tipo
Intervención y Apoyo en Logopedias Específicas	Optativa en la mención de Audición y Lenguaje
Biopatología de la Discapacidad	Optativa en la Mención de Pedagogía Terapéutica
Accesibilidad y Discapacidad	Optativa en la Mención de Pedagogía Terapéutica
Organización escolar y Diversidad del alumnado	Básica
SAAC	Optativa en la mención de Audición y Lenguaje

2.1.2.1. Universidad de Murcia

En el grado de Educación Primaria de la UMU, encontramos como formación básica en primer curso la asignatura “Organización Escolar y Diversidad del alumnado”. Esta asignatura aporta a los alumnos estrategias de atención a la diversidad en trastornos comunes como TDAH, dificultades de la escritura y lectura, autismo, pero no hay referencia a ninguna patología relacionada con las EERR. Se contactó con el profesor responsable de la asignatura y confirmó que, dentro de TEA, se explica el Síndrome de Rett.

2.1.2.1.1. Mención Dificultades del Aprendizaje

En cuarto curso, encontramos la asignatura “Atención Psicoeducativa a las dificultades de adaptación, comportamiento y aprendizaje” que tiene carácter optativo. En esta asignatura, hay ciertos contenidos que podrían estar relacionados con las enfermedades de baja prevalencia, como es el caso de los temas titulados Dificultades de adaptación y Dificultades de Comportamiento. Pero en ningún caso, se refiere de forma explícita a dichas enfermedades, en cambio, sí que hace referencia a TDAH o problemas de escritura.

Otra asignatura de este grado y que también se oferta en cuarto curso y con carácter optativo es “Necesidades específicas asociadas a discapacidad: desarrollo psicológico y educativo”. En ella tampoco se hace referencia explícita a las enfermedades de baja frecuencia entre los contenidos detallados en su guía docente. Las necesidades que se estudian en ella son las relacionadas con personas con discapacidad sensorial, cognitiva, motora y con trastornos generalizados del desarrollo. Entre la bibliografía aportada, tampoco hay nada que se refiera a dichas enfermedades.

Tampoco la asignatura “Estrategias y servicios para atender a la diversidad” ofertada en cuarto curso y de forma optativa hace referencia en ningún tema ni en su bibliografía a las enfermedades minoritarias propiamente dichas.

Otra asignatura relacionada con la atención a la diversidad y que también se oferta con carácter optativo y en cuarto curso es “Medidas organizativas para la atención a la diversidad”. En este caso, la asignatura versa sobre la normativa actual y las actuaciones que se pueden llevar a cabo en caso de tener un alumno con estas características, pero no hay contenidos sobre ninguna enfermedad de baja prevalencia.

La asignatura “Apoyo y refuerzo ante las necesidades específicas” es impartida en cuarto curso y de forma optativa. Su objetivo es que los alumnos aprendan las diferentes modalidades de apoyo y refuerzo educativo, pero no se detiene en ningún tipo de patología o trastorno.

En el temario de la asignatura “Biopatología de la discapacidad” podemos comprobar que los alumnos van a estudiar diferentes enfermedades de baja prevalencia. Entre ellas, se encuentra Síndrome de X-Frágil (SXF), Síndrome de Turner, de Angelman, de Prader-Willi, de Patau o errores congénitos del metabolismo. Al igual que las anteriores, se oferta en cuarto curso y también es de carácter optativo.

Otra asignatura optativa y de cuarto curso, relacionada con las necesidades educativas es “Diagnóstico de las necesidades educativas específicas”. En este caso, la asignatura tan solo da pautas sobre la realización de un diagnóstico y un informe psicopedagógico pero sus contenidos no explican las diferentes necesidades educativas.

La asignatura “Accesibilidad y discapacidad” está muy relacionada con las enfermedades minoritarias, ya que estas personas son, en su mayoría, personas con discapacidad y que sufren frecuentemente problemas de accesibilidad. En cambio, no aparece ningún epígrafe relativo a las EERR, y sí lo hay sobre discapacidad sensorial, cognitiva y motora. Cabría pensar, que muchas de estas personas sufren alguna de estas formas de discapacidad, pero el hecho es que en la guía docente no se alude de forma específica a las enfermedades minoritarias. Tras contactar con el profesor responsable de la asignatura confirma que en el apartado de discapacidad sensorial se explica brevemente los tres tipos de Síndrome de Usher, se menciona el Síndrome de Charge y el albinismo y que estos contenidos suponen entre el 10-15% del total de la asignatura.

2.1.2.1.2. Mención de Audición y Lenguaje

En la mención de Audición y Lenguaje, encontramos varias asignaturas que podrían estar relacionadas con las EERR. En la asignatura “Alteraciones del lenguaje y la comunicación: Evaluación e Intervención Educativa” se estudian los siguientes trastornos del lenguaje y la comunicación: Trastorno Específico del Lenguaje (TEL), Afasia, Discapacidad Intelectual, Hipoacusia, Parálisis Cerebral Infantil y Trastorno Generalizado del Desarrollo.

La asignatura “Trastornos del habla y la Voz: Evaluación e Intervención” se centra en disfonías, dislalias, disglosias, disartrias y disfemias. Algunas de estas alteraciones aparecen en niños con alguna enfermedad minoritaria pero tal como nos confirma el profesor encargado de ambas asignaturas, no se abordan estos contenidos.

En la guía docente de la asignatura “Intervención y apoyo educativo en las logopedias específicas” se indica que los alumnos estudian el síndrome de Rett y síndrome de Williams, ambas son dos enfermedades de baja prevalencia. Además, el profesor de la asignatura confirma que se aborda la acondroplasia y se explica su etiología, características, necesidades educativas especiales, problemas de lenguaje y respiración, así como su intervención logopédica. El porcentaje de este contenido en el total de la asignatura es aproximadamente del 40-45%.

En la asignatura “Sistemas Alternativos y Aumentativos de Comunicación” se aborda el tema de la sordoceguera, lo que puede incluir alguna enfermedad de baja prevalencia como es el Síndrome de Usher. Esta información fue aportada por el profesor de la asignatura, ya que en la guía docente no aparece reflejado esta información.

2.1.2.2. Universidad Católica San Antonio

En el plan de estudios hay varias asignaturas cuyo enunciado indica que podrían tratar contenidos de EERR, como “Poblaciones especiales, discapacidad y deporte” o “Atención a necesidades educativas especiales”. En cambio, explícitamente no hay ninguna asignatura que aborde estos contenidos. Tras contactar con los docentes y la decana de Educación, se confirmó que en ninguna asignatura de este grado se imparten contenidos relacionados con las enfermedades de baja prevalencia.

2.1.2.3. Universidad de Almería

En el plan de estudios aparecen las asignaturas Necesidades Específicas de Apoyo Educativo e Intervención Psicoeducativa en las Necesidades Educativas Especiales que en principio podrían abordar contenidos relacionados con las enfermedades raras. Pero no se puede confirmar ya que, tras varios intentos por contactar con los docentes, no se obtuvo respuestas.

2.1.3. Pedagogía

Tabla 4.

Asignaturas con contenidos de EERR en Grado de Pedagogía

UMU

Asignatura

Tipo

Bases Orgánicas y Funcionales de la Educaciónsica

Biopatología de la Discapacidad

Obligatoria

2.1.3.1. Universidad de Murcia

En primer curso encontramos la asignatura “Bases Orgánicas y funcionales de la Educación” que tiene carácter de formación básica. En ella se realiza un recorrido por la formación y funcionamiento del sistema nervioso. Tras el análisis de los contenidos aparecidos en la guía docente, no queda claro si se abarca alguna enfermedad rara. En cambio, al analizar el libro guía de la asignatura “Bases Orgánicas y Funcionales de la Educación” de García-Sánchez, Martínez-Juárez, Martínez-Segura y Checa (2010) encontramos en el capítulo dedicado al sistema sensorial visual, una explicación a algunas enfermedades de baja prevalencia como Retinosis Pigmentaria, Aniridia, Glaucoma y Coloboma de Iris.

En segundo curso, los alumnos de Pedagogía cursan “Biopatología de la Discapacidad” de carácter obligatorio. En ella, igual que ocurría en el grado de Educación Primaria, se estudian diferentes síndromes pertenecientes a las enfermedades minoritarias, como Patau, Turner, X-Frágil, Prader-Willi, Angelman o Edward.

2.1.3.2. Universidad Nacional de Educación a Distancia (UNED)

Esta universidad oferta la asignatura “Pedagogía Diferencial” en primer curso. en principio podrían albergar contenidos sobre algunas enfermedades minoritarias ya que en su guía docente aparecen términos como “diversidad”, “inclusión educativa” o “educación individualizada”. En cambio, tras contactar con la profesora que la imparte, nos confirma que en esta asignatura no se enseñan contenidos relacionados con dichas enfermedades. Igual ocurre con la asignatura “Diagnóstico y Orientación de Personas con Necesidades Educativas Especiales”.

2.2. Planes docentes de formación de postgrado en EERR en la Región de Murcia

2.2.1. Máster de Formación del Profesorado de Educación Secundaria Obligatoria y Bachillerato, Formación Profesional, Enseñanza de Idiomas y Enseñanzas Artísticas

Se trata de unos estudios que preparan y capacitan a los futuros profesores de Educación Secundaria, Bachillerato y Formación Profesional, entre otros, para su labor de docentes. Por tanto, es de esperar que deben adquirir conocimientos sobre pedagogía y didáctica, pero también sobre atención a la diversidad. Un profesor que no es formado en este aspecto no podrá ofrecer a sus alumnos una respuesta educativa de calidad. Por tanto, se ha analizado los contenidos de este máster de las diferentes universidades de nuestra región y alrededores.

2.2.1.1. Universidad de Murcia

Tras analizar el plan de estudios del master que oferta esta universidad, hemos encontrado tres posibles asignaturas que podrían recoger contenidos relacionados con las enfermedades de baja prevalencia. Para comprobar si realmente es así, se contactó con los profesores que imparten estas asignaturas. La asignatura Trastornos y Problemas del comportamiento en la infancia y la adolescencia solo aborda los trastornos del comportamiento que están recogidos en el DSM-V, tal como nos explica la profesora responsable.

Otra asignatura que también podría estar relacionada con las enfermedades raras es Evaluación e Intervención Psicopedagógica. Pero tras contactar con la

profesora que la imparte, se comprueba que no hay ningún contenido referente a dichas enfermedades.

2.2.1.2. Universidad Católica San Antonio

En el plan de estudio del máster de Formación del Profesorado que oferta esta universidad, no se encuentra ningún contenido que esté referido a las EERR. De igual manera, tampoco hemos encontrado ninguna asignatura que pueda aportar a los alumnos conocimientos sobre atención a la diversidad.

2.2.1.3. Universidad de Almería

En el máster de Formación del Profesorado de la Universidad de Almería encontramos la asignatura “Atención al alumnado con NEEE en Educación Secundaria”. Esta asignatura es de carácter optativo y en un principio podría relacionarse con contenidos sobre enfermedades raras. Para comprobarlo, se contactó con el profesor encargado de dicha asignatura mediante correo electrónico solicitando que contestase a las preguntas anteriormente descritas. De esta forma, confirmó que en la asignatura se explica el concepto de enfermedad rara en base a la prevalencia, pero no se profundiza en ninguna enfermedad en concreto.

2.2.1.4. Universidad Miguel Hernández

Las asignaturas Educación Inclusiva y Atención al alumnado con nee podrían incluir en su temario contenidos sobre enfermedades raras. Sin embargo, no se pudo contactar con los docentes para que lo confirmasen.

2.2.1.5. Universidad Nacional de Educación a Distancia

En esta universidad se oferta este máster, pero para profesores de secundaria de Ecuador.

2.3. Cursos de formación del profesorado relacionados con las EERR.

Para analizar los cursos de formación continua que pueden cursar los docentes de nuestra región, se ha revisado la oferta de los Centros de Profesores y Recursos (CPR). En este listado de cursos para el año 2018-19 no hay ningún título relacionado con las EERR. De igual manera, se ha contactado con este servicio de la Consejería de Educación para que nos confirme si en otro momento ha habido algún curso sobre enfermedades minoritarias o si está planificado para un futuro próximo. La entrevista que se realizó constaba de tres preguntas:

- ¿Existe algún curso sobre enfermedades raras ofertado para este año escolar?
- ¿Ha sido impartido algún curso sobre enfermedades raras en años anteriores?
- ¿Se tiene programado algún curso para el siguiente año escolar?

Desde el CPR confirmaron que no ha habido ningún curso anteriormente que versase sobre alguna enfermedad minoritaria ni que en la actualidad existe ninguna oferta sobre ello. En cuanto al curso próximo, informan de que en el momento de la entrevista está abierto el plazo para propuestas y que de entre las recibidas ninguna hace referencia a las EERR.

2.4. Importancia de la formación del docente en discapacidad

No cabe duda que la formación del docente es fundamental para el buen desarrollo de su profesión. Es necesario una formación pedagógica que permita al docente conocer los diferentes modelos de enseñanza y pueda elegir aquel que considere más adecuado. Pero en el momento en el que nos encontramos, con el modelo de escuela inclusiva que se está abriendo camino en nuestra sociedad, el docente debe también poseer conocimientos sobre discapacidad y necesidades educativas especiales. De esta manera, podrá encontrar las herramientas necesarias para dar una respuesta adecuada a la diversidad de su alumnado y favoreciendo la inclusión educativa, la cual llevará a la posterior inclusión social. La investigación realizada hasta el momento, corrobora la importancia de esta formación inicial en discapacidad para los futuros docentes.

En esta misma línea, hay estudios que indican que los docentes poseen buena disposición ante la inclusión de los niños con necesidades educativas específicas, pero que carecen de información y formación adecuada (Álvarez, Castro, Campo-Mon, & Álvarez-Martino, 2005). Otro estudio, llevado a cabo en 2010, afirma que los propios docentes tienen la percepción de que el profesor tutor no recibe una formación inicial suficiente para poder trabajar con niños con necesidades educativas especiales, mientras que se percibe que el profesor de pedagogía terapéutica está más formado y es más sensible a estos niños (Lledó & Arnáiz, 2010). Tenorio (2011) concluye que la mejora de la formación inicial de los docentes lleva a una mejora en la inclusión. Así mismo, la falta de formación específica en necesidades educativas especiales de los docentes les lleva a percibir negativamente la integración (Montañés, Blanc, Jiménez, & González, 1990).

Por tanto, no cabe duda que la formación del docente en necesidades educativas especiales o en discapacidad es fundamental para la realización de su tarea profesional.

RESUMEN

Diferentes estudios indican la importancia de la formación inicial y continua del docente en atención a la diversidad, EERR o discapacidad para favorecer la inclusión educativa y dar una respuesta de calidad a los alumnos con necesidades educativas especiales.

En cambio, el análisis de los programas de estudios de las universidades de la Región de Murcia, como de las ciudades colindantes (Elche y Almería) y la UNED, demuestran que los contenidos sobre EERR son escasos. Destaca el master de Formación del Profesorado en el que, en ninguna universidad, se imparte contenido alguno sobre este aspecto. Así mismo, en formación continua tampoco existen cursos relacionados con estas patologías.

Capítulo 3. SÍNDROME DEL CROMOSOMA X- --- FRÁGIL

“Creo que a veces es la gente
de la que nadie espera nada
La que hace cosas
que nadie puede imaginar.”

Descifrando enigma (Morten Tyldum)

3.1. Etiología

El síndrome de X-Frágil (SXF) es una enfermedad de la que se tiene conocimiento desde hace alrededor de ochenta años. En este apartado, se realizará una breve descripción sobre su descubrimiento, el defecto genético que la origina y el modelo de herencia que sigue para su transmisión.

3.1.1. Un poco de historia

El síndrome del cromosoma X-Frágil es la primera causa de discapacidad intelectual de origen hereditario y la segunda después de Síndrome de Down de origen genético. Fue en 1943, cuando los doctores Martin y Bell publicaron un estudio sobre una familia compuesta por once hombres con discapacidad intelectual severa de dos generaciones y cuyas madres eran, según los doctores, “normalmente inteligentes”. Consideraron que se trataría de una mutación producida por un gen recesivo y ligado

al sexo. Además, explican que hay dos casos de mujeres en la familia con discapacidad intelectual y consideraron que se debería a una mutación recesiva incompleta. Los describieron como personas con buen humor, con dificultad para las relaciones sociales; físicamente eran robustos con mentón prominente y con retraso psicomotor. Describieron a alguna de las mujeres de la familia con temperamento nervioso (J. P. Martin & Bell, 1943). Por esta razón, en ocasiones, encontramos Síndrome de Martín-Bell como sinónimo de Síndrome de X Frágil, en honor a estos doctores.

Unos años más tarde, Lubs descubrió que en dos hermanos con discapacidad intelectual y su madre, existía una mutación en el cromosoma X y que consistía en un estrechamiento al final del brazo largo que denominó “marcador X”. Algunos de estos pacientes presentaban, entre los rasgos físicos, maxilares prominentes y orejas grandes; además tenían retraso psicomotor y en la adquisición del lenguaje (Lubs, 1968). Ese estrechamiento aparentaba ser muy frágil, por lo que más tarde comenzó a llamársele “sitio frágil” lo que finalmente derivó en el actual nombre “Síndrome del cromosoma X frágil”.

Los rasgos de los pacientes de los doctores Martin y Bell y los de Lubs coincidían, por lo que se consideró que se trataba del mismo trastorno (Glover-López, 2006). No fue hasta los años noventa, que se encontró que el SXF era debido a una repetición del trinucleótido Citosina-Guanina-Guanina (CGG) en el gen que llamaron FMR1 (Fragile site Mental Retardation 1) y dicha repetición se encontraba localizada precisamente en el “sitio frágil” del cromosoma X, en concreto en el primero de los diecisiete exones de ese gen (Kremer et al., 1991). La mutación de este gen es el causante de la expresión fenotípica del SXF (Verkerk et al., 1991).

3.1.2. Genética

Por tanto, el SXF se produce por una mutación del gen FMR1 que se encuentra en el brazo largo del cromosoma X y que consiste en una expansión debida a una alteración en la repetición de la base trinucleótida CGG (Verkerk et al., 1991). En cualquier persona, este trinucleótido CGG está repetido entre 5-55 veces. En cambio, si se supera este número de repeticiones, pero es inferior a 200, nos encontramos ante un caso de premutación, es decir, la persona es portadora del SXF. Cuando las repeticiones del trinucleótido superan las 200, se trata de una mutación completa, aunque nunca se superarán las 2000 (Fu et al., 1991; Glober-López, 2006).

La expansión de la secuencia genética bloquea la función del gen FMR1, que consiste en sintetizar la proteína FMRP. Además, afecta a los niveles del ARNm mensajero (ARNm) que llevan el mensaje de sintetizar la proteína FMRP, siendo estos niveles muy bajos o ausentes en el caso de la mutación completa. En cambio, en hombres portadores los niveles de ARNm son más elevados que en el caso de mutación completa (Tassone et al., 2000) y los niveles de FMRP son normales o algo reducidos (Salcedo-Arellano, Hagerman, & Martínez-Cerdeño, 2019).

En estudios con ratones, se sabe que el ARNm de FMR1 se encuentra en gran cantidad en el tejido ectodérmico (de Diego Otero, 2014). Esta proteína está implicada en la activación/inactivación de otros genes encargados de sintetizar proteínas involucradas en el proceso de maduración de las sinapsis entre neuronas en el sistema nervioso central (Oostra & Chiurazzi, 2001) y participa tanto en el transporte como en la traducción del ARNm de las dendritas. Por este motivo, parece que la FMRP estaría relacionada con la plasticidad sináptica y por tanto, con los procesos de memoria y aprendizaje (Willemsen, Oostra, Bassell, & Dichtenberg, 2004). Incluso

estas alteraciones se perciben ya desde momentos tempranos de la formación del SNC, observándose diferencias en la migración neuronal.

La función de la FMRP podría estar modulada por el factor neurotrófico derivado del cerebro y que influiría en el desarrollo del cerebro de la persona con SXF (Castrén & Castrén, 2014). En estudios con ratones, se ha observado que hay deficiencias en la sinaptogénesis, así como en la maduración y distribución de las espinas sinápticas de las dendritas de las neuronas del hipocampo. Estas deficiencias podrían estar relacionadas con la presentación de discapacidad intelectual en el SXF (Jawaid et al., 2018). Parece ser que, en el resto de células del organismo, la función del FMR1 es realizada por otros dos genes, el FXR1 y FXR2, pero en el caso de las células nerviosas estos genes están silenciados, por este motivo, el SXF afecta más al sistema nervioso central que a otros órganos del cuerpo. En este sentido, el fenotipo del SXF podría deberse a la mala expresión de estos genes regulados por la FMRP (Beckel-mitchener & Greenough, 2004).

3.1.3. ¿Cómo se hereda?

El SXF sigue el patrón de herencia ligada al cromosoma X, aunque con algunas particularidades. La forma de herencia es dominante y con penetrancia incompleta. Sherman y otros autores describieron algunas características de la herencia del SXF, lo que se conoce como “paradoja de Sherman”. Según estos autores no existen mutaciones “de novo”, es decir, que no hay mutaciones espontáneas, sino que todas son heredadas. Además, encontraron que el riesgo de SXF dependía del sexo y el fenotipo del progenitor portador (Sherman, Jacobs, & Morton, 1985). De esta manera, los varones portadores asintomáticos, aquellos que tienen niveles suficientes de

proteína FMRP para el desarrollo de las neuronas, tenían hijas sin discapacidad intelectual en la mayoría de los casos. En cambio, las mujeres portadoras asintomáticas tenían un 30% de probabilidad de tener hijas con SXF. Las mujeres portadoras con discapacidad intelectual tenían más probabilidad de tener descendencia con SXF que las mujeres portadoras sin discapacidad intelectual. De igual forma, la probabilidad de heredar el SXF aumentaba con cada generación.

Actualmente se sabe, que el hombre portador transmite su cromosoma X a todas sus hijas, siendo estas portadoras del SXF. En el caso de los hijos varones, serían sanos para el SXF, ya que el padre transfiere el cromosoma Y. Los padres tan solo transmiten la premutación a sus hijas, incluso en los pocos casos que ha habido de padres con mutación completa. Por otro lado, en el caso de las madres con premutación al tener dos cromosomas X y uno estar alterado, los descendientes tienen la probabilidad del 50% de recibir dicho cromosoma. En el caso de que la madre transmita el cromosoma X mutado, se sabe, tal como ya indicaron Sherman et al.(1985), que la probabilidad de convertirse en mutación completa aumenta con las generaciones y, por tanto, también va a depender del número de repeticiones que haya en la premutación de la madre. De tal manera, que cuando la expansión es muy grande, esta es muy inestable y hay más probabilidad de que la descendencia tenga mutación completa (Martínez-Castellano, 2006).

Un fragmento inestable es aquel que va a variar el número de repeticiones al pasar a la siguiente generación (Glover-López & Guillén-Navarro, 2006). La estabilidad se consigue cuando entre las repeticiones de CGG se intercala Adenina-Guanina-Guanina (AGG) (Kunst et al., 1997). También hay casos de delección completa o parcial del gen FMR1, lo que provoca la no síntesis de la proteína FMRP y por tanto el SXF (Consejería de familia e igualdad de oportunidades, 2016).

Alrededor del 15% de varones y el 6% de mujeres presentan mosaicismo, en el cual una línea celular se presenta como premutación y otra como mutación completa. Incluso es posible que existan casos (1% de los varones) en los que toda una línea celular se encuentre en el rango normal (Milá, Ramos, & Tejada, 2014).

3.2. Prevalencia

La prevalencia de la mutación completa del SXF para varones es de 1:4000-6000 en la población general. En el caso de las mujeres la prevalencia es menor, 1:8000-12.000. Para la premutación, la prevalencia es mayor en las mujeres está sobre 1:250 y 3:1 en relación a los hombres (Consejería de familia e igualdad de oportunidades, 2016). Una revisión sistemática realizada en 2014 sobre las publicaciones anteriores que hacían referencia a la prevalencia del SXF, estima que en los varones la prevalencia es de 1:7000 y en las mujeres es de 1:11.000. En el caso de la premutación, la prevalencia en los varones es 1:850 y en el caso de las mujeres aumenta a 1:300 (Hunter et al., 2014).

Según el SIER (SIERrm, 2018), la tasa de prevalencia de SXF en Europa es de 32,5 por cada cien mil habitantes. Si nos centramos en la Región de Murcia, esta tasa es inferior, siendo de 21,9. Encontramos, que en la región hay 321 personas con SXF, de los cuales 172 son mujeres y 149 son varones.

En cuanto al rango de edad, la mayoría de mujeres diagnosticadas con el síndrome se sitúan en la horquilla de 45-59 años. En el caso de los varones, la edad donde mayor es la prevalencia es entre los 15-29 años. En las edades inferiores a treinta años, la prevalencia de los varones es superior a la de las mujeres, en cambio,

a partir de la treintena, hay mayor tasa de mujeres que de hombres, incluso más del doble en algunas horquillas de edad en la Región de Murcia.

En general, la prevalencia de los hombres es superior a la de las mujeres para el SXF, pero estos datos pueden no reflejar del todo la realidad. Se estima que cerca de la mitad de las mujeres con mutación completa no presentan rasgos fenotípicos (Martínez Castellano, 2006), lo que podría hacer que pasen desapercibidas y estén sin diagnosticar. Normalmente, las mujeres son diagnosticadas después de que se haya diagnosticado a un hermano y casi nunca, primeramente, aunque posean un fenotipo conductual propio del SXF. La mujer al tener dos cromosomas X, el sano, podría estar en cierta manera “protegiéndola” y provocando que los rasgos clínicos sean menos graves en la mujer. Pero este hecho, no explica la gran variedad de sintomatología que se presenta en el SXF en la mujer (Ferrando, Banús, & López, 2004).

RESUMEN

El SXF es la primera causa de discapacidad intelectual de origen hereditario y la segunda de origen genético después del síndrome de Down. Se produce por una alteración genética que consiste en la expansión del trinucleotido Citosina-Guanina-Guanina en el brazo largo del cromosoma X. Dicha expansión de la secuencia genética bloquea la función del gen FMR1, que consiste en sintetizar la proteína FMRP. Dicha proteína está implicada en la maduración y formación de las sinapsis neuronales y las dendritas.

El número de repeticiones determina el grado de afectación: de 5-50 repeticiones en la población general; entre 50-200 repeticiones en portadores del síndrome; más de 200 repeticiones en personas con la mutación completa.

El patrón de herencia del síndrome es ligado al cromosoma X, aunque con particularidades. El hombre portador transmite el cromosoma X a todas sus hijas siendo estas, por tanto, portadoras. Los hijos serían todos sanos. En cuanto a la mujer portadora, hay un 50% de probabilidad de transmitir el síndrome. Dicha probabilidad aumenta con las generaciones.

Su prevalencia es de 1:4000 en varones y 1:12.000 en mujeres en mutación completa; y 1:250 en mujeres y 1:850 en hombres, en el caso de premutación. Tratándose así de una enfermedad rara. Aunque se cree que la mujer está infradiagnosticada en mutación completa.

3.3. Fenotipo

La palabra síndrome indica un conjunto de rasgos o síntomas que se presentan juntos y son característicos de una determinada patología. Estos rasgos se pueden dar de forma aislada fuera del síndrome, pero también pueden no estar todos ellos presentes en el síndrome descrito. El SXF presenta un fenotipo típico y variado, aunque al nacer estos rasgos no son evidentes. En los primeros días de vida tan solo se observa cierta hipotonía generalizada en el recién nacido que va de leve a moderada e hiperlaxitud articular, sobre todo en las articulaciones menores que disminuye con la edad. Seguidamente, a partir del primer año, se pondrá de relieve retraso en la marcha y en el desarrollo del lenguaje (Artigas Pallarés, Brun, & Gabau, 2001).

3.3.1. Manifestaciones Físicas

El SXF se caracteriza por un fenotipo físico propio, aunque entre el 25-30% de los afectados no presentan estos rasgos típicos. Por tanto, un aspecto físico normal no debe ser un factor para desestimar el posible diagnóstico (C. Artigas Pallarés et al., 2001).

Los varones con SXF suelen presentar una talla alta y macrocefalia. Su cara se caracteriza por ser alargada, tener una frente ancha y unas orejas grandes y despegadas. En la boca, presentan mentón prominente, paladar ojival y maloclusión dental; estructuras que, junto con la displasia del tejido conectivo, dificultan el drenaje de las trompas de Eustaquio y les provoca continuas otitis medias. Alrededor del 40% de los niños con SXF presentan otitis recurrentes e incluso pueden llegar a necesitar la aplicación de drenajes.

También presentan problemas en la vista, entre el 35-50% padecen estrabismo debido a la hipotonía que también le afecta al músculo ocular (Ramos Fuentes, 2006). Otra patología visual predominante en las personas con SXF es el astigmatismo, seguido de miopía e hipermetropía (Artigas Pallarés et al., 2001). Al nacer, el síntoma que primero llama la atención, tal como se ha indicado anteriormente, es su hipotonía y su retraso psicomotor que afecta prácticamente a todos los varones (Artigas Pallarés et al., 2001; Buscá-Safont-Tria, 2001). La alteración del tejido conectivo, les lleva también a sufrir luxaciones, hiperlaxitud articular, hiperelasticidad cutánea, hernias y pectus excavatum. Además, en las extremidades pueden ser comunes el pliegue palmar único, pulgar con doble articulación y pies planos (Calvo-Medina, Quintero-Navarro, Pérez-Costillas, & Sánchez-Salido, 2014; Navarro Vidaurri & Domínguez Carrillo, 2019).

Después de la pubertad, la mayoría de los varones tienen macroorquidismo, aunque puede aparecer antes de la pubertad en un 10-15% de los niños con SXF (Ramos Fuentes, 2006).

Al igual que en otros síndromes, en este caso también hay afecciones cardiocirculatorias como prolapso de la válvula mitral y dilatación de la aorta, así como hernias inguinales (Medina Gómez, 2014; Navarro Vidaurri & Domínguez Carrillo, 2019).

Algunos pacientes con SXF comparten fenotipo con Prader-Willi y padecen hiperfagia, lo que provoca en ellos obesidad, cara redondeada, talla pequeña y dedos gruesos. De igual forma, otro fenotipo asociado a SXF es el síndrome de Sotos (Brun-Gasca, 2006; Rodríguez-Carmona, 2011).

El fenotipo físico en mujeres con mutación completa es menos grave que en hombres y se hace menos evidente, aunque hay algunas mujeres que presentan los

rasgos típicos del síndrome. Se ha observado, que en general, las mujeres con SXF presentan una talla inferior al grupo de edad, a diferencia que, en los varones, que como se ha descrito anteriormente, suelen presentar una talla alta (Ramos Fuentes, 2006). De igual forma, la hipotonía y el retraso psicomotor que afecta a la totalidad de los varones, en el caso de las mujeres se da tan solo en un 30-50% de las afectadas (Buscá-Safont-Tria, 2001).

3.3.2. Manifestaciones Neurológicas

Entre las manifestaciones neuroanatómicas detectadas en los niños con SXF encontramos disminución del vermis cerebeloso y aumento del tamaño del núcleo caudado, del tálamo izquierdo, de la amígdala-hipocampo, de la ínsula y del giro pre y postcentral derecho (Daly et al., 2001; Ferrando-Lucas, Banús-Gómez, & López-Pérez, 2003).

Algunas de estas alteraciones neuroanatómicas se observan desde edades tempranas, mientras que hay otros defectos, en diferentes estructuras cerebrales, que aparecen alrededor de los 3-5 años y que podría significar que se deben a los efectos de la ausencia de la FMRP provocando alteraciones en la madurez sináptica (Hoeft et al., 2010; Oostra & Chiurazzi, 2001). Incluso en la edad adulta, como ocurre con los varones con mutación completa, los afectados pueden desarrollar atrofia cerebral (Andrea Schneider, Ligsay, & Hagerman, 2013).

Otro rasgo propio de los niños con SXF es el insomnio, cerca de un 77% de estos niños presentan problemas del sueño y un 80% en el caso de las personas con SXF y TEA. Estos problemas del sueño podrían estar relacionados con los niveles bajos de melatonina que tienen estas personas y que alteran los ritmos circadianos

del organismo (Won et al., 2017). La administración de melatonina parece que mejora el ritmo circadiano y el comportamiento en las personas con SXF y TEA (Zuculo, Gonçalves, Brittes, Menna-Barreto, & Pinato, 2017).

En torno al 15% de las personas con SXF padecen epilepsia que suele desaparecer antes de los veinte años (Ramos Fuentes, 2006) y los niños con premutación son más susceptibles que los niños de la población general a padecer temblor o ataxia (Renda et al., 2014).

3.3.3. Manifestaciones Conductuales y Neuropsicológicas

El fenotipo neuroconductual podría estar producido por la mala regulación de la función de la proteína CYFIP2 y su expresión inducida por el receptor de glutamato metabotrópico. Dicha proteína interactúa con la FMRP. Así mismo, se observan diferencias en el fenotipo conductual dependiendo de si se trata de una premutación o de mutación completa, así como del sexo y de la edad y suelen deberse a la presencia o no de TDAH y/o TEA. (K. Cornish, Turk, & Hagerman, 2008; Han et al., 2014; Medina-Gómez & García-Alonso, 2014).

Una de las manifestaciones neuroconductuales más llamativas de los niños con SXF son los problemas de integración sensorial que se pueden deber a un defecto en la regulación del sistema nervioso simpático. Los niveles de hipersensibilidad dependen de los niveles de FMRP, por tanto, a mayor cantidad de proteína, la respuesta es más cercana a la normalidad (Miller et al., 1999).

Estos niños se muestran hipersensibles al contacto físico, reaccionando de forma exagerada cuando se les toca, así como a determinados sabores u olores (Buscá-Safont-Tria, 2001). Dicha hipersensibilidad hace que tengan dificultades en la

realización de actividades de la vida diaria, aprendizaje y actividades motoras (Goldson, 2001). La lucha interior contra la intensidad de los estímulos sensoriales aunque sea un simple abrazo, que perciben como desagradables, hace que afecte a su rendimiento y comportamiento (Baranek et al., 2010).

Por tanto, el problema de integración sensorial que presentan estos niños podría ser el responsable del fenotipo conductual que presentan y cuya conducta más frecuente en ellos es el déficit de atención, el aleteo de manos y la hiperactividad (Ferrando-Lucas et al., 2003). Además, otra respuesta conductual ante la hipersensibilidad es la evitación o defensibilidad. De ahí que se observe en estos niños evitación de la mirada, gestos de evitación de caricias o abrazos o quedarse apartado en situaciones sociales, observando y no tanto interactuando (Medina Gómez, 2014).

Por otro lado, estas conductas de evitación social y de problemas de atención o conductas retraídas, podrían relacionarse también con niveles altos de cortisol salival (Hessl, Rivera, & Reiss, 2004).

Respecto al déficit de atención, entre el 50-80% de las personas con SXF lo presentan y suele ir acompañado por impulsividad e hiperactividad (Medina Gómez, 2014). En el caso de las mujeres, el porcentaje de afectadas de TDAH se reduce al 30%. Estas conductas aparecen alrededor de los tres años y perduran hasta la adolescencia aproximadamente (Grau-Rubio, Fernández-Hawrylak, & Cuesta-Gómez, 2015; Medina-Gómez & García-Alonso, 2014). La justificación de este trastorno estaría en los estudios neuroanatómicos que confirman que los niños con SXF tienen alteradas las funciones ejecutivas (Van der Molen et al., 2010).

De ahí que los varones con el síndrome, presentan dificultades para la finalización de las tareas en las que están implicadas las funciones ejecutivas y presentan menor rendimiento en ellas (Hooper et al., 2018). Todas las funciones

ejecutivas están alteradas en los pacientes con SXF, sobre todo la planificación, la flexibilidad cognitiva y la inhibición, en cambio, en atención visual obtienen puntuaciones similares a personas sin este síndrome (Herraiz Llongo, Fernández Andrés, Pastor Cerezuela, Puchol Fraile, & Sanz Cervera, 2014). Los varones con SXF tienen mayores dificultades para la inhibición de estímulos irrelevantes que el resto de la población (Van der Molen et al., 2012).

En el caso de las mujeres con mutación completa, también presentan una disfunción en las funciones ejecutivas y visoespaciales que podría relacionarse con una alteración en la corteza prefrontal y que se manifiesta también con dificultades en los movimientos oculares (Lasker, Mazzocco, & Zee, 2007).

Otro estudio reveló que los jóvenes con SXF presentan un deterioro en las tareas de memoria de trabajo, las cuales están relacionadas con la atención y las funciones ejecutivas (Munir, Cornish, & Wilding, 2000).

Otro rasgo conductual típico de los niños con SXF son ciertas estereotipias como morderse las manos en situaciones de estrés social (Ferrando-Lucas et al., 2003) o incluso pueden llegar a ser agresivos en situaciones excesivamente estimulantes o impredecibles para ellos, hasta el punto de incluso autolesionarse. En estos niños o adolescentes las autolesiones son más frecuentes, pero no más intensas que en los niños de su edad (Hall, Barnett, & Hustyi, 2016). Además, las mujeres suelen presentar fobias, obsesiones y ansiedad (Brun-Gasca, 2006), incluso hay evidencias de un subtipo que incluye trastorno obsesivo-compulsivo en mujeres portadoras (A. Schneider et al., 2016).

Tal como se ha comentado, alrededor del 30% de los pacientes SXF presentan comorbilidad con el síndrome de Prader-Willi, caracterizado por hiperfagia severa y que les lleva a sufrir obesidad (Dy et al., 2018a).

Tal como se indicaba al inicio de este apartado, tanto el sexo como si se trata de premutación o mutación completa, son factores que influyen en el fenotipo conductual. De esta forma, alrededor de un 25% de las mujeres con premutación de SXF suelen presentar depresión e inestabilidad emocional (Artigas Pallarés et al., 2001; Cornish et al., 2008).

En cambio, es importante destacar que estas personas también tienen puntos fuertes. Uno de estos es su gran capacidad para la imitación.

3.3.4. Manifestaciones Cognitivas

Tal y como se ha explicado anteriormente, el SXF es la primera causa de discapacidad intelectual de origen hereditario y la segunda de origen genético, después del Síndrome de Down. Pero la discapacidad intelectual no está presente en todas las personas con SXF o no lo está en la misma intensidad. Su presencia e intensidad depende de determinados factores como el sexo o la alteración genética (premutación o mutación completa).

Prácticamente todos los varones con mutación completa presentan discapacidad intelectual, que puede ir desde leve hasta severa. En el caso de las mujeres, la discapacidad intelectual se encontraría en el 70% de ellas. Por su parte, en las personas con premutación no se observa discapacidad intelectual, ni en varones ni en mujeres (Ferrando-Lucas et al., 2003). Estos mismos autores, sugieren que tal vez los resultados cognitivos están afectados por las dificultades en el lenguaje.

El razonamiento abstracto y la memoria verbal a corto plazo parecen estar bastante afectados en los niños con SXF; en cambio, el reconocimiento y vocabulario viso-perceptivo son procesos que están conservados en estos niños (Van der Molen

et al., 2010). En un estudio reciente, se comparaba las habilidades cognitivas y el potencial de aprendizaje en niños de preescolar con SXF frente a niños con Síndrome de Down. En este estudio se obtuvo que, tanto los niños con SXF como los niños con Síndrome de Down, presentan dificultades en memoria verbal; en cambio, los niños con SXF son mejores en tareas de memoria a corto plazo (Valencia-Naranjo & Robles-Bello, 2017).

En esta línea, hay estudios que demuestran que los niños con SXF durante una actividad de atención selectiva presentan un mejor procesamiento visual que auditivo (Van der Molen et al., 2012b) y que presentan importantes déficits en el bucle fonológico (Grau-Rubio et al., 2015). En este sentido, las mujeres presentan alteraciones en la cognición visual, es decir, en la percepción, atención y memoria visual (Grau-Rubio et al., 2015).

Por otro lado, se ha demostrado que las personas con SXF procesan de forma simultánea, mientras que tienen dificultades para el procesamiento secuencial (Grau-Rubio et al., 2015).

Son bastante habilidosos en memoria a largo plazo y muy buenos imitadores. Por contra, tanto hombres como mujeres presentan inflexibilidad cognitiva, que les lleva a un pensamiento rígido y, por tanto, dificultades para la resolución de problemas (Brun-Gasca, 2006).

Con la edad, se observa que los hombres obtienen menor puntuación en las escalas de funcionamiento cognitivo y adaptativo. Esto se debe, principalmente, no a un retroceso, sino a que presentan incapacidad para seguir el ritmo de su grupo de edad y, por tanto, se aprecia mayor distancia entre ambos grupos (Fisch et al., 1996).

3.3.5. Manifestaciones del Lenguaje

Los niños con SXF presentan un retraso en la adquisición y desarrollo del lenguaje con respecto a su grupo de edad cronológica, pero obtienen puntuaciones parecidas al grupo de su misma edad mental (Abbeduto, Brady, & Kover, 2007). La edad de aparición del lenguaje en los niños es entre los 3-5 años, pero cerca de un 10% de los varones con SXF a los cinco años aun no hablan. Además, en población española se ha encontrado que el 4% de los afectados de SXF no adquiere lenguaje en ningún momento de su vida y tan solo emitirán algunas palabras sueltas (Artigas Pallarés et al., 2001). Por ello, es posible que necesiten un sistema alternativo o aumentativo de comunicación como el Sistema de Comunicación por el Intercambio de Imágenes (PECS) que permitirá y facilitará la comunicación de estos niños con su entorno. Hay autores que consideran que esta ausencia del lenguaje se debe a la comorbilidad con autismo, mientras que otros sostienen que se debe a su discapacidad intelectual y no a los rasgos autistas como se creía en un principio (Brun-Gasca, 2006; Levy, Gottesman, Borochowitz, Frydman, & M., 2006). En cambio, en las niñas, aun teniendo retraso en el lenguaje, este aparece antes, alrededor del año y ocho meses y con menor nivel de alteración (C. Artigas Pallarés et al., 2001; Diez-Itza, López Martínez, Martínez, Miranda, & Huelmo, 2014).

Parece que el desarrollo del lenguaje en los niños con SXF tiene una trayectoria particular. Es un área bastante afectada en los primeros años de vida, pero a partir de los seis o siete años, se produce una mejora, incluso siendo el vocabulario un punto fuerte en esta edad. Incluso una intervención logopédica adecuada favorecería el desarrollo del lenguaje, potenciándolo por encima de su edad mental (Diez-Itza et al., 2014).

Los bebés con SXF presentan un déficit en el procesamiento del habla auditivo-visual, es decir, en el procesamiento que permite asociar un gesto de la boca con un sonido concreto. Hay autores que consideran que este déficit, influye en el retraso del desarrollo del lenguaje que presentan estos niños (D'Souza, D'Souza, Johnson, & Karmiloff-Smith, 2016), ya que dicho retraso es mayor en el lenguaje expresivo que en el comprensivo y esta diferencia aumenta con la edad (Visootsak, Warren, Anido, & Graham, 2005).

En el caso de los varones con premutación, también se observan algunas alteraciones en el lenguaje, en concreto en la dimensión pragmática, disfluencias y alteraciones en la entonación y retraso en la adquisición de vocabulario (Visootsak et al., 2005).

En resumen, el lenguaje en los niños con SXF está alterado prácticamente en todas las dimensiones: fonológica, semántica, morfosintáctica y pragmática (Ferrando-Lucas et al., 2003), aunque con la edad, algunas de ellas llegan a convertirse en puntos fuertes. De modo que, el perfil lingüístico de las personas con SXF no es simétrico, sino que cada dimensión del lenguaje presenta sus propias características (Diez-Itza et al., 2014).

A continuación, se explican las características de cada una de las dimensiones en los niños con SXF.

3.3.5.1. Dimensión Fonético-fonológica

A nivel fonológico, los niños con SXF presentan procesos de simplificación comunes, que coinciden con los esperados en el desarrollo típico, aunque con un desarrollo más tardío (Huelmo, Martínez, & Díez-Itza, 2017; López-Martínez, 2017).

Entre los procesos que se observan están las reducciones de grupos consonánticos, la omisión de consonante final o simplificación de las líquidas.

Respecto a las omisiones, se observa que los niños con SXF presentan baja incidencia de omisiones, a diferencia del Síndrome de Down y del perfil de desarrollo fonológico típico tardío. Además, los procesos fonológicos se dan más en aquellos sujetos donde hay mayor producción léxica, lo que para algunos autores, podría indicar que se debe a un problema de procesamiento lingüístico (Diez-Itza et al., 2014).

Así mismo, no se observan diferencias fonológicas entre niños con SXF con y sin TEA (Barnes et al., 2009). La mayoría presentan dificultades de articulación debido a su dificultad en la programación motora de los movimientos del habla (Brun-Gasca, 2006), presentando incluso los varones dispraxia oral. A pesar de estas dificultades articulatorias en el inicio del desarrollo lingüístico, parece que el nivel fonológico en el SXF es un punto de relativa fortaleza (López-Martínez, 2017) y que los casos con mayores dificultades fonológicas se corresponden con mayor discapacidad intelectual (Diez-Itza et al., 2014).

3.3.5.2. Dimensión Léxico-semántica

Los niños con SXF tienen relativa facilidad para la adquisición de vocabulario nuevo si se compara con los niños con TEA, aunque el nivel cognitivo de los primeros sea menor. La franja de edad de mayor adquisición de vocabulario se sitúa entre los cuatro años y la preadolescencia, a partir de este momento, la adquisición de nuevo léxico se ralentiza. Una explicación a este hecho, parece encontrarse en que es en esta etapa cuando las personas con SXF reducen sus interacciones sociales, lo que

va en detrimento de la adquisición de vocabulario (Brun-Gasca, 2006; Diez-Itza et al., 2014). El desarrollo semántico de los SXF es considerado un punto de fortaleza, tanto en vocabulario expresivo como comprensivo. Los adultos con SXF sobresalen frente a los sujetos de su mismo nivel cognitivo en pruebas de vocabulario de referencia directa como es el Peabody. En cambio, en aquellas pruebas en las que tienen que completar frases o comprender las relaciones semánticas se encuentran por debajo del nivel esperado (Diez-Itza et al., 2014; López-Martínez, 2017).

Por otro lado, parece ser que la gravedad de los síntomas de autismo y el inventario de consonantes están relacionados con el número posterior de palabras emitidas. Así mismo, también es un predictor del vocabulario receptivo el nivel cognitivo no verbal y de igual forma, el nivel de vocabulario comprensivo es un predictor del nivel de vocabulario expresivo (Fielding-Gebhardt & Warren, 2019; Haebig & Sterling, 2017).

3.3.5.3. Dimensión Morfosintáctica

Se observan dificultades en la dimensión morfosintáctica en las personas con SXF sobre todo en situaciones de conversación. En el ámbito morfológico producen errores en las formas pronominales, así como en los adjetivos posesivos, derivativos, comparativos y superlativos. También suelen tener dificultades en las formas verbales no personales. En cambio, van evolucionado hasta que alcanzan cierta fortaleza en realizar los morfemas flexivos de los verbos regulares, así como el género y número de los adjetivos y sustantivos (López-Martínez, 2017). Aunque en el caso de adolescentes con SXF y rasgos TEA presentan niveles bajos en el número de

pronombres personales y demostrativos, estos últimos en niveles semejantes a los adolescentes con autismo idiopático (Friedman, Lorang, & Sterling, 2019).

Los varones con SXF producen enunciados simples y más cortos que la población general (Levy et al., 2006). En cambio, las mujeres con SXF obtienen mejores puntuaciones que los varones en tareas morfosintácticas como el uso de pronombres indefinidos o de conjunciones (Finestack & Abbeduto, 2010). Parece que el nivel en el desarrollo morfosintáctico en el caso de las mujeres está relacionado con su nivel intelectual, de manera que las mujeres con SXF sin discapacidad intelectual pueden no tener errores morfosintácticos y en cambio, apreciarse dichos errores en mujeres cuyo nivel intelectual es menor (López-Martínez, 2017).

Estudios recientes consideran que estas pequeñas dificultades con la morfosintaxis en personas con SXF están relacionadas con su bajo dominio afectivo-social (Abbeduto et al., 2019). Por otro lado, parece que existe relación entre el desarrollo gramatical y el vocabulario (Sterling, 2018). A pesar de estas dificultades, parece que las personas con SXF son más hábiles en el uso morfosintáctico que las personas con síndrome de Down y en general en el uso del lenguaje (Finestack & Abbeduto, 2010).

3.3.5.4. Dimensión Pragmática

Los niños con SXF tienen afectadas las habilidades pragmáticas (Jessica Klusek, Martin, & Losh, 2014), es una de las dimensiones más afectadas tanto en varones como en mujeres (López-Martínez, 2017). Ahora bien, es cierto que se da con mayor frecuencia en varones con mayor discapacidad intelectual.

Estos niños presentan lenguaje repetitivo de palabras o incluso frases, más en situaciones de conversación que de narración. Estas repeticiones son más comunes en los hombres que en las mujeres (Diez-Itza et al., 2014).

También son frecuentes las ecolalias retardadas y las situaciones de aislamiento en las que hablan solos sobre sus propias vivencias (López-Martínez, 2017). Además, es frecuente también el lenguaje tangencial, es decir, responder de forma no pertinente al tema del que se está hablando y esta característica se da tanto en hombres como en mujeres. Además, no suelen respetar los turnos de palabra y usan expresiones estereotipadas de forma excesiva (Brun-Gasca, 2006; Diez-Itza et al., 2014; López-Martínez, 2017).

El lenguaje perseverativo, es decir hablar de sus temas favoritos, es otra característica que se encuentra en el 90% de los varones con SXF (López-Martínez, 2017). Este lenguaje les da seguridad, ya que se sienten cómodos porque controlan el tema. Por ello, continuamente reintroducen esos temas en la conversación, sin tener en cuenta el contexto o el desarrollo de la conversación. Parece que la perseveración está relacionada con situaciones sociales que les producen estrés, ya que en situaciones familiares y estructuradas se reduce la perseveración, así como en tareas narrativas con apoyo visual de imágenes (Diez-Itza et al., 2014). Este rasgo se hace más grave en aquellos casos en los que hay autismo (Friedman, Sterling, & Barton-Hulsey, 2018; López-Martínez, 2017). Y parece que no hay diferencias en cuanto a sexo, en estos casos de SXF más TEA, ni tampoco con las personas con TEA idiopático (G. E. Martin, Bush, Klusek, Patel, & Losh, 2018). Es importante comprender que estas personas con SXF, a diferencia de las personas con TEA, tienen disposición a mantener conversaciones, aunque muestran dificultades para iniciarlas.

Así mismo, dependiendo de la situación pueden mostrarse muy habladores o por el contrario presentar mutismo (Diez-Itza et al., 2014).

Otra característica del habla de las personas con SXF es la velocidad. Es común en los varones con SXF, tener un habla atropellada, rápida, con continuas ecolalias y repeticiones de sonidos, palabras e incluso frases, lo que les lleva a tener un habla poco fluida e inteligible tanto en habla espontánea como inducida. Esta forma de hablar puede ser debida a la ansiedad que les supone mantener una conversación (Barnes et al., 2009; Cornish, Sudhalter, & Turk, 2004; Herraiz Llongo et al., 2014; Visootsak et al., 2005).

Precisamente la velocidad del habla, parece ser la causa de las disfluencias que presenta las personas con SXF. Estas disfluencias son diferentes a las propias de la tartamudez. En el caso de los adolescentes con SXF, los bloqueos o repeticiones se producen en las palabras funcionales; mientras que en el caso de la disfemia (tartamudez), se producen en las palabras contenido (López-Martínez, 2017).

Hay que mencionar también, que su comprensión es muy literal, no tienen en cuenta las características del contexto ni comprenden la expresión facial del interlocutor, ni su intencionalidad, algo que también ocurre en las mujeres con SXF. Estas, además, debido a su excesiva timidez, suelen hablar demasiado bajo y se ríen nerviosamente mientras hablan (Brun-Gasca, 2006; Diez-Itza et al., 2014; López-Martínez, 2017).

Por otro lado, se ha comprobado que los niños que presentan SXF con TEA o sin TEA tienen dificultades para señalar la no comprensión de un mensaje poco claro (Martin et al., 2017; Thurman, Kover, Ted Brown, Harvey, & Abbeduto, 2017). En esta línea, hay autores que sugieren que las dificultades en el lenguaje pragmático y en la teoría de la mente estén relacionadas con una variante genética concreta, la FMR1,

ya que se observa en niños con autismo y en niños con SXF que cumplen criterios para el autismo (Losh, Martin, Klusek, Hogan-Brown, & Sideris, 2012)

3.3.6. Manifestaciones relacionadas con las Habilidades sociales

Los niños con SXF presentan una conducta social alterada, caracterizada principalmente por una pobre interacción social y evitación de la mirada. Son conductas que pueden recordar a rasgos autistas. Además, ante ciertas situaciones sociales que para ellos son estresantes, tienden a realizar aleteo de brazos; a veces incluso en situaciones que se pueden considerar agradables, como es una fiesta de cumpleaños, ya que sienten agobio ante las multitudes (Ferrando-Lucas et al., 2003). Por este motivo, son consideradas personas excesivamente tímidas. La severidad de estas conductas, tanto en hombres como en mujeres, se relacionan positivamente con niveles de cortisol en la saliva (Hessl et al., 2004).

Se sabe que las personas con SXF evitan la mirada por motivos diferentes a las personas con TEA. En el caso de los primeros se debe a su hipersensibilidad ante los estímulos; en cambio, las personas con TEA, evitan la mirada por incapacidad de comprender las situaciones sociales. Es más, las personas con SXF apenas evitan la mirada cuando se encuentran ante personas familiares o conocidas. Por tanto, los niños con SXF, a diferencia de los de TEA, sí que presentan mirada comunicativa (García-Nonell, Rigau-Ratera, & Artigas-Pallarés, 2006).

Otra característica en la que se observa diferencia entre las personas con SXF y las personas con TEA, es la ansiedad social, siendo más grave en hombres con TEA que en hombres con SXF (Roberts et al., 2018).

El caso de las mujeres merece una mención aparte, ya que muestran características propias en referencia a las habilidades sociales. En este sentido, las mujeres con mutación completa suelen mostrar hiperreactividad ante estímulos sociales específicos, no de forma generalizada (Williams, Langdon, & Porter, 2013). Además son personas tímidas y con dificultad para las relaciones sociales y de amistad, rasgos que parecen deberse a un problema en la comprensión y la interpretación de determinadas situaciones sociales (Medina Gómez, 2014). Esta dificultad en las relaciones sociales, la timidez y la conducta de evitación propia de las niñas con SXF, pasa a ser la causa de la posterior aparición de depresión en edades más avanzadas (Fernández Lozano, Puente Ferreras, Barahona Gomariz, & Palafox Bogdanovitch, 2010).

En cuanto a las mujeres con premutación, en una cuarta parte de ellas se observa una importante ansiedad social e inestabilidad emocional (Ferrando-Lucas et al., 2003), además de ser mujeres muy tímidas e incluso pueden llegar a sentir fobia social (Cornish et al., 2008).

3.4. Subfenotipos en la premutación

3.4.1. Síndrome de Temblor y Ataxia asociado a SXF (FXTAS).

El Síndrome de Temblor y Ataxia asociado a SXF es considerado un subfenotipo del SXF por algunos autores (Glober-López, 2006). Se trata de un trastorno neurológico multisistémico. Ocurre en pacientes con premutación y fue descrito por primera vez por Hagerman y otros en 2001 (Hagerman et al., 2001; Salcedo Arellano et al., 2019). Como ya se ha explicado, en el caso de la premutación los niveles de ARNm son altos y precisamente parece ser que esta excesiva cantidad

de ARNm provoca toxicidad en el organismo y acaba produciendo degeneración neuronal (Hagerman et al., 2001).

La prevalencia de este síndrome es mayor en hombres que en mujeres (Hagerman & Hagerman, 2004). En concreto está presente en el 16,5% de las mujeres portadoras y el 45,5% de los hombres premutados mayores de cincuenta años (Rodríguez-Revenge et al., 2009). En el caso de las mujeres, estas tienen mayor riesgo de padecer fibromialgia y alteraciones tiroideas (Milá et al., 2014).

El Síndrome de Temblor y Ataxia asociado a SXF presenta una serie de síntomas que pueden variar dependiendo de la edad, el sexo y el número de repeticiones del codón CGG. Así, podemos observar ataxia cerebelosa o dificultades en la marcha, a veces acompañadas también de dificultades en el habla, deterioro en la motricidad fina, temblor de intención, que están presentes en el 90% de los afectados (Milá et al., 2014). Otros rasgos menos frecuentes serían parkinsonismo, dolor, debilidad y entumecimiento en las extremidades inferiores e incontinencia urinaria e intestinal. También se observó en algunos pacientes, problemas cardiovasculares y deterioro cognitivo (Jacquemont et al., 2003). La edad estimada de aparición de los síntomas es alrededor de los 55 años, produciéndose un aumento de estos con la edad (Jacquemont et al., 2004). Por otro lado, estos pacientes son susceptibles de padecer una enfermedad neuropsiquiátrica (Bourgeois, 2016) cuyo fenotipo incluye depresión, irritabilidad, hostilidad, hiperactividad y déficit de atención (Grigsby et al., 2016) y que recientemente ha sido considerado como otro subtipo de premutación (Hagerman et al., 2018).

Es habitual encontrar pacientes que no están diagnosticados o los están de otras patologías, aun cumpliendo los criterios para este síndrome. Por tanto, se trata de una patología de difícil diagnóstico. Por ello, es fundamental que se realice el

cribado genético de los familiares próximos a un paciente con SXF, así como, el diagnóstico diferencial en aquellos pacientes que presenten ataxia cerebelosa, temblor intencional o parkinsonismo, para comprobar o descartar que no se trata de este síndrome. El buen diagnóstico facilitará una intervención de prevención, en la que incluye hacer deporte, alimentación saludable o evitación de sustancias tóxicas, ya que no existe un tratamiento que cure totalmente esta patología (Salcedo-Arellano et al., 2019).

3.4.2. Fallo Ovárico Precoz (FXPOI).

Consiste en un desorden ginecológico que provoca que los ovarios de la mujer dejen de funcionar antes de los cuarenta años y aparece la amenorrea. No es una menopausia, ya que es posible que, después de un tiempo sin regla, esta regrese y pueden quedarse embarazadas, ya que vuelven a fabricar ovocitos. No obstante, es cierto que suelen tener la menopausia antes que la población general (Tejada, 2006). Este trastorno aparece en algunas mujeres (alrededor del 19%) con premutación de SXF (Rodríguez-Revenga, y otros, 2009). Sin embargo, es curioso y aun no se sabe el motivo, el hecho de que las mujeres con mutación completa no presentan este trastorno (Tejada, 2006). Algunos estudios parecen indicar que está relacionado con el número de repeticiones del trinucleótido CGG. A partir de las ochenta repeticiones, encontramos que, a mayor número de repeticiones, más probabilidad de padecer fallo ovárico precoz. Pero las investigaciones también parecen indicar que a partir de las cien repeticiones esta probabilidad empieza a disminuir (Sullivan, y otros, 2005).

3.4.3. Síndrome de X Frágil asociado a desórdenes neuropsiquiátricos (FXAND)

Recientemente ha sido descrito otro nuevo subtipo en personas con premutación, se trata del SXF asociado a desórdenes neuropsiquiátricos (FXAND) muy comunes en los portadores de SXF. Los desórdenes más habituales son ansiedad, depresión, TDAH ligado al abuso de sustancias, dolor crónico y fibromialgia, fatiga crónica y problemas del sueño (Hagerman et al., 2018).

3.5. Síndrome de X Frágil y Autismo

El síndrome de X frágil es la causa monogénica más común de autismo. Entre el 4% y el 6% de las personas con autismo además presentan SXF (Artigas-Pallarés, Gabau, & Guitart, 2005; Reddy, 2005) y el 30% de los pacientes con SXF tienen autismo (Kaufmann et al., 2004; Reddy, 2005; Rogers, Wehner, & Hagerman, 2001). Pero hay estudios que demuestran que una proporción significativa de niños con SXF, que cumplen los criterios diagnósticos de autismo, no se identifican clínicamente (Klusek, Martin, & Losh, 2014).

En general, las personas con SXF que tienen rasgos TEA presentan problemas conductuales más graves que aquellas personas sin TEA (Niu et al., 2017). Además, los niños con SXF y TEA obtienen puntuaciones inferiores en inteligencia y en desarrollo del lenguaje, en comparación con el grupo de SXF sin TEA (Rogers et al., 2001), así como mayores niveles de ansiedad y dificultad en la imitación (Philofsky, Hepburn, Hayes, Hagerman, & Rogers, 2004).

Una característica de las personas con autismo es su déficit en la Teoría de la Mente. Las personas que están dotados de teoría de la mente se entiende que posee

la capacidad de comprender y reflexionar sobre su propio estado mental y sobre el de otra persona, así como sobre las propias sensaciones y las del prójimo, siendo consciente así de que los pensamientos de uno mismo no tienen por qué ser iguales a los de otra persona. En este sentido, los niños con SXF asociado a autismo presentan estas mismas deficiencias, algo que no ocurre en los niños con solo SXF. El hecho de tener dificultades en la teoría de la mente, influye en las habilidades pragmáticas, por lo que estos niños presentan problemas importantes en este ámbito (Losh et al., 2012). No obstante, las dificultades en la comunicación y en las interacciones sociales son menores en los niños con SXF y TEA combinado que en el caso de los niños con TEA idiopático (McDuffie, Thurman, Hagerman, & Abbeduto, 2015; Niu et al., 2017). En ambos casos, y debido a estos déficits en comunicación, frecuentemente es necesario proporcionarles un Sistema Alternativo de Comunicación (SAAC), como la Comunicación Total de Benson Schaeffer o el Sistema de Intercambio de Imágenes (PECS), que les ayude o potencie dicha comunicación (Grau-Rubio et al., 2015).

Una de las características común, en las personas con TEA y en las personas con SXF, es la evitación de la mirada. Pero, esta conducta no es igual en ambos casos. Los niños con TEA evitan la mirada siempre, en cualquier situación, en cambio, los niños con SXF tienen mirada comunicativa y solo la evitan cuando alguien les mira directamente o con personas desconocidas, es decir, es debida a ansiedad social (Cohen, Vietze, Sudhalte, Jenkins, & Brown, 1991).

En el caso de los hombres premutados, se aprecia una mayor tasa de manifestaciones del espectro autista (Schneider et al., 2016). Esta relación entre premutación y autismo parece deberse a un aumento de ARNm que, en dosis altas, se convierte en tóxico en las células nerviosas o puede influir en otros genes (García-

Nonell et al., 2006). Pero, en general, los pacientes que presentan SXF con mutación completa y TEA, no parece que la causa se deba a un aumento de repeticiones de CGG, ni de FMRP, ni tampoco de ARNm, por lo que es posible que se deba a otro factor genético que favorezca la aparición del autismo (Artigas-Pallarés et al., 2005).

3.6. Aspectos educativos

Los niños con SXF tienen dificultades de aprendizaje relacionadas con su discapacidad intelectual, su déficit de atención y su forma de procesamiento de la información (Brun-Gasca, 2006). El hecho de que las mujeres tengan un mejor nivel cognitivo, favorece la adquisición de los primeros aprendizajes, en comparación con los varones. Así, las dificultades en el ámbito académico aparecen más tarde en ellas y son menos acentuadas. En el caso de las mujeres con premutación, estas dificultades son similares a las de mutación completa, pero no tan acentuadas (Medina-Gómez, 2014).

A continuación, repasaremos las dificultades más destacadas en lectoescritura y cálculo.

3.6.1. Lectura y Escritura

Tal como se ha explicado en el apartado anterior, los niños con SXF presentan dificultades en el lenguaje y el habla. Son estas dificultades las que podrían explicar algunos de los problemas lectores que tienen estos niños (Fernández-Lozano, Puente-Ferreras, & Ferrando-Lucas, 2011). Según un estudio reciente, los adolescentes con SXF tendrían un nivel lector equiparable a un niño de cinco o seis años (Puente, Alvarado, Jiménez, & Martínez, 2017). Más aún si hay presencia de

autismo, en cuyo caso puede incluso puede llegar a ser imposible el aprendizaje de la lectura (López-Martínez, 2017).

Una característica de las personas con SXF son las alteraciones en los movimientos sacádicos de los ojos que influyen en la comprensión y la velocidad lectora (Grau-Rubio et al., 2015).

En el caso de los hombres y en referencia a la lectura, se distinguen tres grupos. Por un lado, existe un pequeño grupo que nunca llega a leer, otro grupo que lee palabras sueltas o frases o pequeños textos y un tercer grupo que son hiperléxicos, esto es que son capaces de leer capítulos de libro o revistas y que son relativamente lectores hábiles. Estos últimos, a pesar de ser buenos decodificando la palabra, presentan dificultades en comprensión lectora. Principalmente, suelen tener problemas para responder a preguntas inferenciales, no directas (Diez-Itza et al., 2014; Fernández-Lozano, Puente, & Ferrando, 2010; López-Martínez, 2017). En general, los varones con SXF tienen un desarrollo inferior en conciencia fonológica y déficits en el bucle fonológico que provoca dificultades a la hora de leer pseudopalabras. Les resulta prácticamente imposible reconocer los fonemas que componen una palabra, construir palabras a partir de sus fonemas o reconocer si dos palabras riman. Es por este motivo, que todos los expertos aconsejan que el método más idóneo de aprendizaje de la lecto-escritura en el caso de las personas con SXF es el método global o visual y no a través del fonológico o silábico (Fernández et al., 2010; Grau-Rubio et al., 2015; Johnson-Glenberg, 2003; López-Martínez, 2017; Roberst, Chapman, & Warren, 2008).

En el caso de la escritura, la mayoría de ellos presentan disgrafía, es decir, dificultades para escribir, copiar o dibujar incluso. Esto se debe a sus problemas en la planificación y ejecución motora, a causa de que no procesan de forma secuencial y

a sus problemas de hipotonía (Fernández-Lozano et al., 2011; Buscá-Safont-Tria, 2001), por lo que la escritura a mano es bastante dificultosa para ellos (López-Martínez, 2017). Además, añadiríamos también el retraso en la adquisición y desarrollo del esquema corporal (Buscá-Safont-Tria, 2001), que les lleva a esas dificultades en la realización de los dibujos.

Otra dificultad que presentan, relacionada con la escritura, es la redacción o construcción de textos, debido a su problema con la pragmática y con la secuenciación. En cambio, suelen ser bastantes buenos en ortografía gracias a su buen procesamiento visual (López-Martínez, 2017).

En el caso de las mujeres, la lectura suele ser un punto relativamente fuerte, ya que son buenas en la decodificación grafema-fonema y apenas presentan dificultades en la comprensión lectora que conlleva una interpretación literal. No obstante, les resulta complicado hacer inferencias. Así mismo, las mujeres con premutación parecen puntuar bajo en la lectura y en la escritura respecto a la población general aunque no presentan discapacidad intelectual (Fernández-Lozano et al., 2011; Fernández-Lozano et al., 2010; Ferrando-Lucas et al., 2003).

3.6.2. Conceptos matemáticos y Cálculo

Los niños con SXF presentan retraso en la comprensión del recuento numérico, lo que afecta al desarrollo matemático (Regina, Rosso, & Dorneles, 2012). Este retraso es debido a su dificultad en el procesamiento secuencial.

Las mujeres con premutación presentan un rendimiento más bajo que el resto de la población en cálculo (Ferrando-Lucas et al., 2003). Al parecer, presentan una alteración en la activación cerebral durante la realización de tareas aritméticas, ya que

en la población general, durante estas tareas se activan el lóbulo parietal, el córtex prefrontal y el cerebelo, en cambio en las mujeres con SXF solo se activa la corteza prefrontal (Rivera, Menon, White, Glaser, & Reiss, 2002).

RESUMEN

El SXF presenta un fenotipo variado y aunque existen manifestaciones físicas, neurológicas, psicoconductuales, cognitivas y del lenguaje propias, no todas las personas presentan el cuadro sindrómico completo.

De esta manera, encontramos rasgos físicos comunes, como cara alargada, orejas grandes, mentón prominente, paladar ojival, hiperlaxitud hipotonía y retraso motor, siendo siempre menos evidentes en mujeres.

También presentan insomnio y en algunos casos epilepsia. Suelen tener problemas de integración sensorial, hiperactividad, impulsividad y estereotipias. Tienen buena memoria a largo plazo y son grandes imitadores. Presentan dificultad en el razonamiento abstracto y en memoria verbal. Su procesamiento es simultáneo. Lo que les lleva a tener dificultades del aprendizaje.

Los varones tienen retraso en la adquisición del lenguaje y dificultades morfosintácticas. Su lenguaje se caracteriza por abundantes ecolalias, repeticiones y lenguaje tangencial. Su habla es atropellada y evitan la mirada, pero no por motivos comunicativos, sino por ansiedad. El 30% de las personas con SXF presenta también autismo.

Existen tres subtipos: asociado a temblor-ataxia, a fallo ovárico precoz y a desórdenes neuropsiquiátricos.

3.7. Diagnóstico

Al tratarse de una enfermedad genética, la única forma actual de poder diagnosticar el SXF es mediante una prueba genética. El problema está en llegar a la realización de esta prueba, ya que no siempre son evidentes los síntomas. La mayoría de los neonatos, no presentan rasgos físicos que lleven a pensar en un posible SXF, sino que es alrededor del año, cuando los padres observan dificultades en la marcha y después, con las dificultades en la aparición del lenguaje, cuando surgen las primeras alertas (Medina-Gómez, 2014). De esta forma, el diagnóstico no es sencillo. El tiempo medio para llegar al diagnóstico de SXF, en el caso de los varones, es entre los dos y tres años; aunque hay casos de más tiempo. Este último estudio, indica que alrededor del 25% de las familias con un hijo con mutación completa de SXF, recibieron el diagnóstico, después de haber tenido un segundo hijo también con dicha mutación. (Bailey, Raspa, Bishop, & Holiday, 2009). Por todo ello, la mayoría de los niños con SXF son diagnosticados, en un principio, como trastorno del desarrollo (Ferrando-Lucas et al., 2003).

En el caso de las mujeres, el diagnóstico aún se complica más, ya que ellas no presentan los síntomas de forma tan evidente como los hombres. Incluso, en ocasiones, no poseen discapacidad intelectual, lo que lleva a que la mitad de ellas no sean diagnosticadas (Martínez-Castellano, 2006). Muchas son diagnosticadas cuando ya ha nacido otro hermano en la familia y la edad media de diagnóstico se sitúa alrededor de los tres años y medio (Bailey et al., 2009; Ferrando et al., 2004), .

Un estudio realizado en Portugal refleja que la entrada en la escuela infantil es uno de los detonantes para realizar el diagnóstico, ya que se hacen visibles las dificultades que presenta el niño (Franco, Santos, & Pires, 2013). Así mismo, los síntomas de temblor y ataxia, junto con hipotonía en los niños, justificarían la

realización de la prueba de diagnóstico del SXF (Renda et al., 2014). También lo justificaría, en el caso de mujeres adultas, el presentar fallo ovárico precoz o, en el caso de hombres, temblor/ataxia. De esta forma se descartaría que sean portadores y así podrían decidir si quieren llevar a cabo selección genética a la hora de ser padres (Gabau, 2006).

Por tanto, antes de poder realizar una prueba genética son necesarias ciertas evidencias que justifiquen la realización de dicha prueba. Se consideran indicios de posible SXF la hipotonía al nacer y el retraso en el inicio de la marcha y en el desarrollo del lenguaje (Artigas-Pallarés et al., 2001). En algunos casos, un retraso en el desarrollo, dificultades en el aprendizaje o problemas de conducta e hiperactividad, pueden ser razones para llevar a cabo un estudio genético (Glover, Bernabé, & Carbonell, 2001). El retraso en el desarrollo es bastante evidente en los bebés varones con SXF y, en niños más mayores, sobre todo lo es las dificultades en el lenguaje expresivo y la recepción visual (Roberts, McCary, Shinkareva, & Bailey, 2016).

Para ayudar a la detección de estos síntomas, existen varias herramientas que se pueden utilizar como cribado, para la comprobación de que el sujeto cumple con ciertas características propias del SXF. La primera herramienta que apareció fue la Checklist de Hagerman (Hagerman, Amiri, & Cronister, 1991). Consiste en una escala de trece ítems, con una valoración de 0, 1, 2; según si la conducta o el rasgo no está presente en el niño, es dudosa su presencia o sí está presente. Una puntuación igual o superior a 16 es un indicador de probabilidad de que el sujeto padezca SXF y, por tanto, justifica la derivación del paciente para la realización de la prueba genética.

Otro instrumento para el cribado de SXF es la Phenotypic checklist to screen for fragile X syndrome in people with mental retardation (Maes, Fryns, Ghesquière, & Borghgraef, 2000). Y una herramienta elaborada en nuestro país es la HRD-2 (García-

Alonso & Medina-Gómez, 2008). Esta última se utiliza para la preselección de adultos con SXF. Estos instrumentos permiten la detección o cribado de posibles casos de SXF que deben ser comprobados mediante la prueba genética.

En cuanto al análisis genético, los laboratorios utilizan principalmente dos técnicas. Por un lado, la Reacción en Cadena de Polimerasa (PCR), que consiste en la ampliación enzimática cuantificando el número exacto de repeticiones de CGG. En este caso no es necesario gran cantidad de material genético. Otra técnica es el Southern blot, que permite saber de forma aproximada el número de repeticiones (Amaral & Melo, 2017). Estas técnicas van a permitir el asesoramiento genético regulado por la Ley 14/2007. Este consiste en informar a los padres de las consecuencias para ella y para su descendencia y asesorarla en las posibles alternativas según los resultados obtenidos en el análisis o cribado genético. Pero también se puede realizar consejo genético antes de realizar los análisis e incluso sin realizarlos (Ministerio de Sanidad, 2013).

Es evidente que un diagnóstico temprano permite comenzar la intervención antes, pudiendo ofrecer al paciente todos aquellos profesionales que necesita para la mejora de su calidad de vida, así como para potenciar la integración social (Amaral & Melo, 2017). Además, el diagnóstico temprano y el asesoramiento genético a la familia permite que se puedan tomar decisiones sobre selección genética para próximos embarazos, evitando así nuevos casos de SXF (Amaral & Melo, 2017). Con todo, algunos autores (Bailey, 2014) reflexionan sobre posibles consecuencias negativas de la facilitación de información a la familia, como sentimientos de permisibilidad o de culpa e, incluso, estigmatización del niño. Igualmente señalan controversias aun existentes sobre las decisiones reproductivas que se pueden tomar por un diagnóstico temprano.

Sea como sea, las familias se quejan de falta de información y de sensibilidad a la hora de transmitirles el diagnóstico y de sentimientos de soledad en el momento de recibir ese diagnóstico (Ferrando-Lucas et al., 2003). En este sentido, es recomendable formar a los profesionales implicados en estrategias para la adecuada transmisión de las primeras noticias sobre la posible discapacidad de un menor (Grupo de Atención Temprana-GAT, 2011)

3.8. Tratamiento

El SXF es una patología que no tiene curación, pero es posible evitar o paliar ciertos síntomas mediante diferentes tipos de tratamiento. En este sentido, encontramos el diagnóstico preimplantacional y preconcepcional que evita la transmisión del síndrome. También, se pueden paliar ciertos síntomas mediante tratamiento farmacológico. Por último, existen también terapias o intervenciones para mejorar ciertas manifestaciones propias del niño o adulto con SXF. Estas son las terapias conductuales, intervenciones logopédicas, la atención temprana y las intervenciones educativas.

3.8.1. Diagnóstico Preimplantacional y preconcepcional

Es una técnica que consiste en el estudio genético del óvulo antes de ser fecundado. Una vez seleccionados los óvulos sanos, se realiza una fecundación in vitro. De esta forma, el embrión resultante será sano para SXF y tampoco será portador. Esta técnica, de utilidad cuando se han detectado portadores en la pareja, evita incertidumbre y miedos por parte de los padres. Además, reduce la incidencia

de la patología. En estos casos, hay que tener en cuenta que no siempre la fecundación in vitro es exitosa y cabe la posibilidad de pérdida del cigoto introducido por no implantación en el endometrio. Por otro lado, el hecho de que algunas mujeres portadoras padezcan fallo ovárico precoz hace que la edad reproductiva sea inferior a lo normal y, por tanto, a veces es difícil conseguir óvulos para la fecundación in vitro (Milà-Recasens, 2006).

3.8.2. Farmacológico

No existe un tratamiento farmacológico que cure el SXF, aunque se utilizan medicamentos para paliar algunos síntomas, como antipsicóticos para reducir la agresión; estimulantes para mejorar la distracción, la hiperactividad y la impulsividad; y antidepresivos para la ansiedad, el trastorno obsesivo-compulsivo y la desregulación de los estados de ánimo (Berry-Kravis & Potanos, 2004). Ciertos estudios han hallado un uso elevado y continuado de medicamentos psicotrópicos y no psicotrópicos en adolescentes y adultos con SXF (Laxman et al., 2017). En la tabla 5 se recogen los principales fármacos utilizados para paliar síntomas.

Tabla 5

Fármacos y síntomas

Déficits de atención/hiperactividad	Ansiedad y depresión
Metilfenidato	Fluoxetina
Adderall	Fluvoxamina
Clonidin	Paroxetina
Risperidona	Sertralina
Problemas obsesivos	Agresividad
Fluoxetina	Clonidina
Fluvoxamina	Risperidona
Sertralina	Fluvoxamina
Risperidona	Olanzapina
Mutismo selectivo	Psicosis
Fluoxetina	Risperidona
	Olanzapina
Intestabilidad emocional	Tics/estereotipias
Valproato	Clonidina
Carbamazepina	Pimozide
Gabapeutina	Risperidona
Tiagabina	
Litio	Problemas para dormir
	Melatonina
	Clonidina

Nota. Tomada de García Guirado, F, de Diego Otero, Y (2014)

Entre los estimulantes utilizados durante la etapa escolar, para el tratamiento de la hiperactividad, la impulsividad y el déficit de atención, se encuentran el metilfenidato, dextroanfetamina o la pemolina. Entre un 60-70% de pacientes que son medicados con alguno de estos estimulantes ven reducida la hiperactividad y mejorada la atención y la coordinación visomotora. Pero esta medicación tiene efectos secundarios importantes, como son el aumento de la presión arterial y del ritmo cardiaco, problemas de sueño y de crecimiento, pérdida del apetito y empeoramiento de los tics motores (Calvani et al., 2001).

A pesar de no existir aun tratamiento farmacológico, es cierto que hay varias líneas de investigación en este sentido. Una de ellas, relaciona la sintomatología del SXF con el desarrollo vascular del paciente, abriendo así una puerta a posibles intervenciones terapéuticas (Belagodu, Fleming, & Galvez, 2017). Otra línea que busca un tratamiento para el SXF, propone el uso de metformina, un medicamento indicado para la diabetes tipo 2 y que podría ser eficaz en el tratamiento de la obesidad, pero también mejorar el comportamiento y el lenguaje en niños y adultos con SXF (Dy et al., 2018b).

Otra investigación abierta y que está teniendo resultados positivos consiste en la inyección de un fragmento de proteína FMRP. Se ha observado un aumento de los niveles de esta proteína en el cerebelo y cerebro de ratones y una reducción de la hiperactividad durante un día aproximadamente (Zhan et al., 2020).

Mientras que no existe un tratamiento que “cure” el SXF, una forma de hacer frente a esta patología es a través del asesoramiento genético (Fernández-Lozano et al., 2010).

3.8.3. Atención Temprana

Tal como se ha indicado anteriormente, es fundamental que los niños con SXF sean detectados y diagnosticados de forma precoz. De tal forma, que se pueda iniciar una intervención adecuada de Atención Temprana, que potencie el desarrollo integral de estos niños. Se sabe que los niños con SXF que reciben Atención Temprana mejoran su desarrollo en todas las áreas, aunque si bien es cierto que no se consigue igualar la edad cronológica a la edad equivalente, pero los resultados son positivos (Robles-Bello & Sánchez-Teruel, 2013). Por supuesto, es imprescindible que, durante el tiempo de espera del diagnóstico, se comience un proceso de estimulación del desarrollo del niño (Apolónio & Franco, 2013).

Es importante que los padres sientan apoyo y coordinación desde los diferentes servicios de salud, sociales y educativos que atienden necesidades del niño, para evitar el sentimiento de aislamiento al que a veces se ven sometidos en esta etapa. Sobre todo, es importante que estos apoyos se den en los contextos naturales del niño y se utilicen las rutinas diarias para estimular su desarrollo (Apolónio & Franco, 2013; Vitor Franco, 2014; García-Sánchez, Escorcía, Sánchez-López, Orcajada y Hernández, 2014).

Los padres demandan como fundamental que, en las escuelas infantiles, los educadores estén bien informados y preocupados por el SXF y que mantengan una relación estrecha con la familia (Franco et al., 2013). Los equipos de atención temprana deben aportar información y apoyo emocional a las familias en su proceso de aceptación del diagnóstico (Apolónio & Franco, 2013). A la vez, deben colaborar estrechamente con la familia, para conseguir el desarrollo de las competencias de los cuidadores principales del menor y capacitarlos para favorecer su desarrollo evolutivo y prevenir problemas de conducta (García-Sánchez, et al., 2014).

3.8.4. Conductual y psicológico

Es fundamental, con estos niños, trabajar los problemas de conducta que aparecen durante la infancia y adolescencia. Según algunos estudios, la intervención conductual, basada en el análisis funcional, produce una reducción de más del 85% de la conducta problemática generaliza a diferentes contextos (Kurtz, Chin, Robinson, O'Connor, & Hagopian, 2015). Las técnicas de modificación de conducta, como son la economía de fichas, el modelado, el tiempo fuera y el refuerzo positivo suelen ser muy útiles con los niños con SXF (Grau-Rubio et al., 2015). Otra técnica que les ayuda a modificar la conducta son las historias sociales acompañadas de imágenes. A través de estas historias, comprenden mejor las relaciones sociales y aprender a llevar a cabo una conducta adecuada ante cualquier conflicto social (Martos-Pérez & Llorente-Comí, 2013).

Tal y como se ha explicado anteriormente, los problemas de conducta pueden verse favorecidos por posibles problemas de integración sensorial, por lo que hay profesionales que defienden la intervención psicomotriz de estimulación sensorial para mejorar así la conducta del niño. La intervención en integración sensorial consiste en realizar ejercicios o juegos sobre cada órgano sensorial y luego de forma global, incluidos el gusto y el olfato que se trabaja en colaboración con la familia. Se va introduciendo de forma paulatina el estímulo que causa rechazo hasta que el niño es capaz de aceptarlo (Buscá-Safont-Tria, 2001). Este tipo de terapias deben realizarse como complemento a otras y no como la panacea que resuelva todos los problemas que tiene el niño con SXF.

Por último, los problemas de conducta de las personas con SXF afectan a la salud mental de las madres y por tanto hay estudios que defienden trabajar también con ellas para mejorar su salud mental (Baker, Seltzer, & Greenberg, 2012).

3.8.5. Educativo

Debido a su fenotipo tan variado, donde son diversas las áreas afectadas, la atención educativa a estos niños debe ser abordada por diferentes profesionales: maestro de Audición y Lenguaje (AL), maestro de Pedagogía terapéutica (PT), profesor de educación física adaptada, especialista en terapia ocupacional, auxiliar educativo y psicólogo. Pero también es fundamental que esta colaboración se dé entre todos estos profesionales con los alumnos, familias y comunidad (T. Costa, 2013).

Está demostrado que la intervención cognitiva en niños con dificultades de aprendizaje, como son los niños con SXF, junto con la medicación, mejora el desarrollo de habilidades necesarias para el aprendizaje (Barro da Cunha & Magalhaes, 2012).

Para una respuesta educativa de calidad, es necesario que, para establecer los objetivos del programa de intervención, se parta de los puntos fuertes y débiles de cada niño (Fernández-Lozano et al., 2010). Junto a ello, por supuesto es fundamental que dichas intervenciones sean específicas para cada sujeto (Medina-Gómez, 2014).

En primer lugar, se debe tener en cuenta el lugar donde el niño va a pasar prácticamente la mitad del día, el aula. Debido a su trastorno de integración sensorial, el aula debería tener pocos estímulos visuales, evitar los ruidos excesivos y permitir una zona aislada para que el niño pueda calmarse cuando se encuentre demasiado excitado (Fürgang, 2001; Grau-Rubio et al., 2015) o pueda trabajar de forma individual sin la mirada del resto de compañeros (López-Martínez, 2017). Además, estos niños tienen problemas de atención, aspecto que se debe tener en cuenta para prestar atención a detalles como colocarlos en el aula de espaldas a la puerta o poner cortinas en las ventanas con el fin de que no se distraigan con lo que ocurre en la calle.

Así mismo, es mejor trabajar con grupos reducidos e indicarles de forma clara a qué estímulos deben atender y qué deben ignorar. Por supuesto, se les debe exigir tareas que requieran tiempos cortos y hacer descansos entre ellas (Grau-Rubio et al., 2015). Para conseguir que el alumno realice adecuadamente la tarea requerida es necesario que el docente se asegure de que están atendiendo a las instrucciones. Para ello, se utilizará un lenguaje claro y sencillo y se les repetirá las veces necesarias (Apolónio & Franco, 2013), además de aumentar el tiempo de espera para el procesamiento de la respuesta (Fürgang, 2001).

Una buena estrategia para utilizar en el aula con alumnos con SXF es el aprendizaje entre compañeros, es decir, emparejar a un compañero con mejor habilidad verbal, cognitiva, etc., a otro con necesidades educativas. Varios estudios han demostrado que utilizar esta dinámica resulta beneficioso tanto para los alumnos con discapacidad como sin discapacidad (Fernández-Lozano et al., 2010).

Otra estrategia facilitadora del aprendizaje con personas con SXF es a través de la imitación. Estos niños, son buenos imitando, aprenden por lo que ven hacer y no por lo que oyen. En cambio sienten ansiedad cuando se le pregunta directamente y tienen que dar una respuesta (Fernández-Lozano et al., 2010). Por tanto, es interesante introducir en el aula este tipo de estrategias que facilitan el aprendizaje de estos niños y por tanto favorecen la inclusión.

Teniendo en cuenta que las personas con SXF procesan mejor la información visual que la auditiva, sería fundamental que, en el aula, se presentara la información por la vía visual, para así facilitarle el procesamiento y el aprendizaje. Es recomendable que en el aula se le anticipe las tareas que se van a realizar a lo largo de la jornada escolar, mediante la agenda de pictogramas y el establecimiento de rutinas que favorece la seguridad en estos niños (Grau-Rubio et al., 2015; López-

Martínez, 2017). Además, se deberían potenciar las tareas que requieran un procesamiento simultáneo frente a las de un procesamiento secuencial, ya que son más hábiles en ellas.

Debido a esta forma de procesamiento, mediante la vía visual y simultáneo, es importante que el maestro conozca que el método de aprendizaje de la lecto-escritura más adecuado para los niños con SXF es el método global. El método fonológico, en este caso, no es adecuado. Más aun, cuando se sabe que estos niños muestran importantes dificultades en el bucle fonológico (Grau-Rubio et al., 2015). Es conveniente, comenzar el proceso de aprendizaje de la lectura con palabras que forman parte de su vocabulario receptivo, asociando la imagen a su palabra. En un segundo momento, se utilizarán palabras diferentes desde el punto de vista fonético y visual. Posteriormente, se iniciarían pequeñas frases o sintagmas nominales y, por último, pequeños textos, al ser posible relacionados con su experiencia personal, en ambos casos apoyados con imágenes que facilitan la comprensión (Fernández-Lozano et al., 2011).

Pero el aprendizaje de la lectura y escritura, también se refiere a la velocidad y la comprensión, aspectos que están afectados en las mujeres con SXF debido a una alteración en los movimientos sacádicos. Por tanto, es fundamental entrenar a estas niñas en ejercicios sacádicos que lleven a mejorar la comprensión y la velocidad lectora (Grau-Rubio et al., 2015). Algunas actividades que facilitan la comprensión sería comenzar con lecturas funcionales, es decir, lecturas que tengan una función, que no sea leer por leer, sino que el niño lea con un fin claro.

En edades más avanzadas, en ocasiones ocurre que tienen dificultades para comprender los prefijos y sufijos de las palabras. Para ello, hay que descomponer dichas palabras y trabajar el significado del prefijo o sufijo, aunque nunca se deben

separar con guiones, porque puede distorsionar la percepción de la palabra. Por ello se recomienda el espacio en blanco.

Así mismo, se recomienda que en edades preescolares se realicen con los niños con SXF tareas de conciencia fonológica, ya que se ha demostrado que en estos casos se facilita la posterior adquisición de la lectura (Fernández-Lozano et al., 2011).

Debido a su disgrafía es conveniente trabajar la escritura mediante soporte digital, es decir a través de ordenador o tablet. De esta manera, se les facilita el aprendizaje y evitamos su limitación, e incluso pueden corregir los errores de forma más sencilla, lo que les produce más seguridad. Aun así, es importante trabajar la motricidad fina de estos niños, mediante tareas monomanuales y bimanuales que favorezcan, en un futuro, la utilización del lápiz (Buscá-Safont-Tria, 2001).

En resumen, las estrategias educativas deben centrarse en los aspectos positivos, es decir en las fortalezas de estos niños, como el procesamiento simultáneo, la memoria a largo plazo o la información visual, entre otras (Grau-Rubio et al., 2015). De esta forma, se conseguirá que estos niños vayan alcanzando los aprendizajes y no se sientan frustrados o diferentes a los demás.

3.8.6. Lenguaje

Es crucial para el desarrollo del lenguaje que se produzca una intervención lo más temprana posible y enfocada tanto en la producción como en la expresión y que potencie todas las dimensiones (fonológica, morfosintáctica, semántica y pragmática). Pero la intervención logopédica, debe prolongarse en el tiempo, ya que, las dificultades en el lenguaje se siguen produciendo en la edad escolar, la adolescencia y la adultez. Aun así, es cierto que dichas dificultades son diferentes en cada una de

estas etapas. En el caso de la adolescencia y edad adulta, el tratamiento logopédico se centraría principalmente en las habilidades pragmáticas que le proporcionen las herramientas necesarias para la integración social y el acceso laboral (López-Martínez, 2017; Rigau-Ratera & Garcia-Nonell, 2006).

Igualmente, en aquellos casos donde no hay lenguaje hablado, la intervención logopédica estaría encaminada a la potenciación de la comunicación mediante el uso de algún Sistema Alternativo o Aumentativo de Comunicación, con el objetivo de estimular la independencia, la inclusión y la socialización de estas personas (Costa & Sílvia, 2013; Rigau-Ratera & Garcia-Nonell, 2006). Dicho esto, la evidencia científica sostiene que la intervención logopédica continuada en el tiempo, en personas con SXF, mejora su lenguaje y también su desarrollo cognitivo (López-Martínez, 2017).

3.9. Inclusión Educativa de los alumnos con SXF

La entrada a la escuela es un momento de estrés y de enfrentamiento a la discapacidad para los padres de los alumnos con SXF. Con frecuencia buscan aquellos centros donde hay pocos alumnos y suficientes profesionales especialistas de apoyo. Pero los padres se quejan de que no siempre hay apoyo especializado o no es suficiente el tiempo dedicado al niño. Además, añaden que no siempre el docente tiene conocimientos suficientes sobre SXF, hasta el punto de tener que buscar profesionales externos para ayudar a sus hijos en la adquisición de los contenidos escolares. Además, valoran que esta ayuda es más beneficiosa para sus hijos que la que ofrece la propia escuela (Franco et al., 2013).

Al mismo tiempo, se sabe de la importancia que tiene la instrucción, formación y motivación del profesorado, así como la calidad ambiental para el rendimiento

escolar del alumno con SXF (López-Martínez, 2017). Los propios profesores y padres reconocen la necesidad de una política de formación continua para el profesorado, ya que ellos mismos perciben que no están suficientemente formados en discapacidad. Muchos docentes presentan buena disposición ante la inclusión pero les falta información y formación suficiente al respecto (Álvarez et al., 2005; Ozorio, 2019; Lledó & Arnaiz, 2010).

Aun estando en el grupo-clase, encontramos que muchos niños con SXF están separados. El tutor y el PT son fundamentales en la calidad de la inclusión. En aquellos casos en los que ambos eran profesionales dedicados, involucrados, sensibles, que se formaban continuamente en el SXF y que comprendían a los padres, la inclusión se produjo de forma exitosa. Pero los padres se quejan de que estos profesionales no siempre están motivados y que su dedicación no siempre es suficiente ni adecuada. Lo que les lleva a sentir incompreensión hacia sus hijos por parte de los docentes (Franco et al., 2013).

En etapas superiores, los alumnos con SXF tiene que realizar un mayor esfuerzo ya que se tienen que adaptar continuamente a situaciones nuevas, por ejemplo, a causa de los cambios de profesor según las materias, cambios de aulas o conocer compañeros nuevos, entre otras. A esto se suma que, frecuentemente se encuentran con que gran cantidad de profesores que no son partidarios de la escuela inclusiva y que no tienen formación en atención a la diversidad o en discapacidad. Estas circunstancias provocan situaciones difíciles para los alumnos con SXF. Los estudios demuestran, en cambio, que cuando, el proceso de inclusión se hace de forma satisfactoria, respondiendo adecuadamente a las necesidades de todos los alumnos, respetando las diferencias y aceptando la diversidad, estas dificultades desaparecen (Franco et al., 2013).

A todos estos inconvenientes hay que sumar la angustia a la que se tienen que enfrentar los padres en las transiciones escolares, donde se ponen de relieve las supuestas dificultades adaptativas del alumno con SXF y donde, ante la posibilidad de cambio de escolaridad, se orienta hacia la conveniencia de otra modalidad educativa. En el mejor de los casos esta sería la combinada, pero con frecuencia se recomienda la educación especial, llevando de esta forma a la exclusión educativa (Vitor Franco, 2014; Gaintza et al., 2015).

La calidad de la inclusión no depende del número de profesionales, ni del dinero ni de la equipación especial del aula. Se trata más bien, de que los profesionales estén bien formados, no se preocupen tanto por los niveles funcionales de los alumnos y ofrezcan un entorno de aprendizaje adecuado (Fernández-Lozano et al., 2011). Frecuentemente, los docentes se preocupan demasiado por la transmisión de contenidos y no tanto por favorecer un buen ambiente de aprendizaje que favorezca la inclusión educativa y por ende social de todos los alumnos.

Los niños con SXF que tienen un buen proceso de inclusión educativa son los que consiguen éxito en el aprendizaje. Para los padres un buen proceso de inclusión está vinculado a cuatro aspectos: formación inicial y continua del docente; adaptación curricular del alumno, siendo esta un mecanismo de facilitación de aprendizajes; existencia de un profesor de apoyo en el aula; y tamaño del espacio físico y número de alumnos en el aula, que debe ser reducido para facilitar las relaciones interpersonales (Ozorio, 2019).

RESUMEN

El SXF solo puede ser diagnosticado mediante una prueba genética. En los casos en que los rasgos físicos no son demasiado evidentes (como ocurre en las mujeres), suele haber dificultad para el diagnóstico, retrasándose hasta edades avanzadas. La edad medio de diagnóstico se sitúa cerca de los 3 años. El diagnóstico preconcepcional evita la transmisión del síndrome. Existen medicamentos para paliar algunos síntomas como la hiperactividad, el déficit de atención, la ansiedad, el insomnio, pero no para curar.

La atención temprana debe proporcionarse en el contexto natural del niño y la familia debe sentir el apoyo de los profesionales que deben ayudarla a desarrollar sus competencias para favorecer la actividad y participación del niño en su entorno natural.

El tratamiento psicoconductual también es importante, mediante la utilización de técnicas de modificación de conducta, así como el logopédico para mejorar las dificultades del lenguaje.

En el aula, es importante que no haya demasiados distractores, se trabaje con tareas cortas y haciendo descansos. Utilizar el canal visual para la presentación de la información y el método global en el aprendizaje de la lectura.

Un buen proceso de inclusión educativa lleva al éxito en el aprendizaje del alumno con SXF. Para alcanzar la inclusión es necesario que los docentes estén bien formados.

MARCO EMPÍRICO

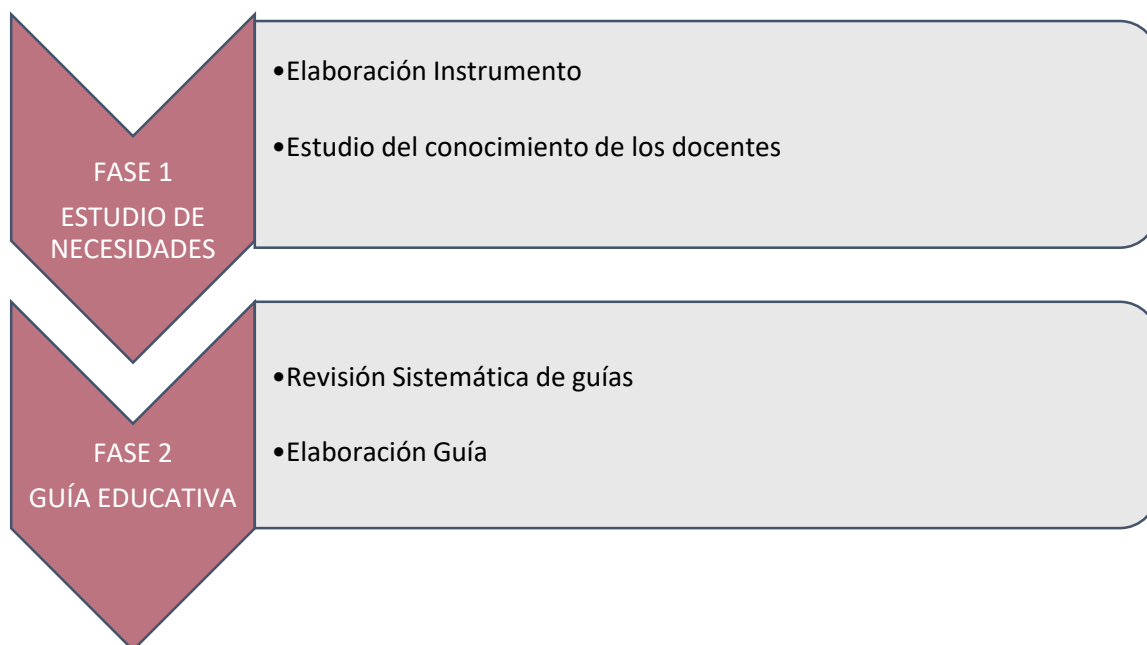
El marco empírico de este trabajo consta de dos fases. La Fase 1 consiste en un Estudio de Necesidades y engloba los capítulos cuarto y quinto. El objetivo principal de esta fase es conocer y analizar los conocimientos sobre SXF que poseen los docentes de la Región de Murcia.

La Fase 2 se titula Guía Educativa. Esta fase consta de los capítulos séptimo y octavo y su objetivo principal es la Elaboración de una Guía sobre SXF para docentes.

En la Figura 2 se muestra un esquema sobre las fases que conforman el Marco Empírico.

Figura 2

Esquema de las fases del Marco Empírico



Por tanto, la finalidad de esta investigación es doble. Por un lado, comprobar si las percepciones que tienen los padres de alumnos con SXF respecto a los conocimientos y formación de los docentes de sus hijos, es cierta. Por otro lado, contribuir a la mejora de la situación existente.

OBJETIVOS DEL PROYECTO DE INVESTIGACIÓN

Para llevar a cabo el estudio es necesario establecer unos objetivos que guíen el desarrollo de la investigación. Unos de carácter general, donde se recogen los aspectos más globales y que aluden a las preguntas a las que queremos dar respuesta, y otros específicos, los cuales hacen referencia a tareas más concretas

del propio proceso investigador. En la Tabla 6 se recogen todos los objetivos, Generales y Específicos, de este trabajo.

Tabla 6

Objetivos Generales y Específicos del Estudio

Objetivos Generales	Objetivos Específicos
<p>1. Conocer y comparar el grado de conocimiento que tienen los docentes de Infantil, Primaria y Secundaria de los centros educativos de la Región de Murcia en relación al Síndrome de X-Frágil, sus características y posibles estrategias para favorecer su integración e inclusión en el aula.</p>	<p>1.1. Diseñar un instrumento para conocer el grado de conocimiento que tiene el profesorado de la Región de Murcia sobre el Síndrome de X-Frágil, y respecto a cómo actuar ante los síntomas de dicho trastorno (hiperactividad, autismo y discapacidad intelectual)</p> <p>1.2. Validar el contenido del instrumento diseñado para la recogida de información.</p> <p>1.3. Constatar la aplicabilidad del instrumento que se ha diseñado para la recogida de información</p> <p>1.4. Conocer el grado de conocimiento que tiene el profesorado de Infantil/ Primaria de la Región de Murcia sobre el Síndrome de X-Frágil, y respecto a cómo actuar ante los síntomas de dicho trastorno (hiperactividad, autismo y discapacidad intelectual)</p> <p>1.5. Conocer el grado de conocimiento que tiene el profesorado de Secundaria de la Región de Murcia sobre el Síndrome de X-Frágil, respecto a cómo actuar ante los síntomas de dicho trastorno (hiperactividad, autismo y discapacidad intelectual)</p> <p>1.6. Comprobar si existe diferencia entre el conocimiento que posee el profesor de Infantil/Primaria y el de Secundaria con respecto al Síndrome de X-Frágil y sobre las posibles estrategias para trabajar con este tipo de población.</p> <p>1.7. Comprobar si hay diferencia entre el conocimiento que poseen los distintos perfiles profesionales que encontramos en el centro educativo: docentes en Audición y Lenguaje y en Pedagogía Terapéutica, orientadores y docentes no especialistas en discapacidad.</p> <p>1.8. Analizar si hay diferencias en cuanto a conocimientos entre los docentes de centros educativos públicos y concertados.</p> <p>1.9. Comprobar si hay relación entre el conocimiento de los docentes y sus años de experiencia docente.</p>

- 1.10. Comprobar si hay relación entre el conocimiento de los docentes y la percepción que tienen ellos mismos sobre su capacidad.
 - 1.11. Comprobar si hay relación entre el conocimiento de los docentes y a su formación inicial y/o continua.
 - 1.12. Comprobar si hay relación entre el conocimiento que poseen los docentes sobre el Síndrome de X-Frágil y el hecho de haber tenido alumnos con este síndrome o con los trastornos afines.
2. Diseñar una guía educativa sobre el Síndrome de X-Frágil que resulte práctica para los docentes, que se base en un estudio de necesidades de esos docentes, sea clara y concisa, incluya estrategias didácticas de utilidad en el aula y suponga una mejora sobre el material existente de este tipo en literatura disponible.
 - 2.1. Realizar una revisión sistemática de diferentes guías educativas sobre el Síndrome de X-Frágil publicadas en España u otros países.
 - 2.2. Diseñar una guía educativa sobre el Síndrome de X-Frágil, en base al estudio de necesidades y a la revisión de guías realizados, que pueda contribuir a ampliar el conocimiento de los docentes sobre el síndrome y sus características y mejorar, así, su práctica educativa.
 - 2.3. Valorar, a través de un juicio de expertos, la utilidad práctica de la guía diseñada, su claridad y sencillez, así como la adecuación de su contenido para el objetivo de mejorar la práctica educativa del docente

FASE 1. ESTUDIO DE NECESIDADES

Muchos de los profesionales que trabajan o han trabajado con niños con SXF suelen tener experiencias en las que los padres muestran su desencanto y decepción hacia el sistema educativo. Habitualmente se lamentan de falta de comprensión y formación por parte de los docentes que atienden a sus hijos (Vitor Franco et al., 2013; Gaintza et al., 2015). Esto nos llevó a diseñar un proyecto de investigación para analizar esta situación y comprobar si se trataba de una mera percepción subjetiva o respondía a una realidad constatable. Y en el caso de que, efectivamente, el descontento de las familias respondiese a carencias en la formación de los docentes, poder aportar soluciones para la mejora de la participación de los niños con SXF en la vida escolar.

Además, tal como indica el estudio ENSERIO (FEDER, 2018) la mayor parte de los niños con alguna enfermedad de baja prevalencia están escolarizados en centros ordinarios, lo que nos lleva a pensar que los docentes deberían estar bien formados y dominar las características que presentan estos niños para poder dar una respuesta educativa adecuada a sus necesidades. Tal como se ha explicado anteriormente, son varios los estudios que señalan la necesidad de formación de los docentes en el ámbito de discapacidad (M. Álvarez et al., 2005; Vitor Franco et al., 2013; Lledó & Arnaiz, 2010; Ozorio, 2019) y como esta formación es un factor decisivo para el éxito escolar del niño (López-Martínez, 2017; Tenorio, 2011).

Por otro lado, desde la Convención sobre los Derechos de las Personas con Discapacidad, la inclusión educativa es un derecho de todos los niños, y los estados

miembros de las Naciones Unidas deben asegurar dicha inclusión (Organización de las Naciones Unidas, 2016). Por tanto, los niños con SXF o cualquier otra enfermedad de baja prevalencia deben ser escolarizados en centros ordinarios y garantizarles una enseñanza de calidad y gratuita, en igualdad de condiciones que los demás, respondiendo a sus necesidades y garantizando la igualdad de oportunidades. De esta manera, los profesionales de los centros educativos deben estar plenamente formados en las distintas formas de discapacidad, en las características de sus alumnos y por supuesto en la filosofía que vertebra la educación inclusiva.

Al mismo tiempo, la Universidad y los docentes universitarios, como responsables últimos de la formación de los futuros maestros, psicólogos, pedagogos y logopedas que atenderán a los niños con SXF y sus familias, deben asumir la responsabilidad de dar la mejor formación basada en la evidencia. Realizando, si fuera necesario, los cambios pertinentes en los planes de estudio oportunos. Desde esa perspectiva de responsabilidad, también desde el ámbito de la investigación, se hace necesario evidenciar la realidad o no de esas carencias, invitando a la reflexión y a la toma de las oportunas decisiones donde corresponda.

De acuerdo con todo ello, este proyecto de investigación se planteó para comprobar si esas percepciones que mostraban los padres, responden a problemas reales y constatables o no y, en el caso de que, existan problemas constatables, poder aportar posibles soluciones y propuestas de mejora.

Con esta finalidad, tal como se ha indicado anteriormente, los objetivos que se plantearon para esta fase fueron:

1.1. Diseñar un instrumento para conocer el grado de conocimiento que tiene el profesorado de la Región de Murcia sobre el Síndrome de X-Frágil, y respecto a

cómo actuar ante los síntomas de dicho trastorno (hiperactividad, autismo y discapacidad intelectual)

1.2. Validar el contenido del instrumento diseñado para la recogida de información

1.3. Constatar la aplicabilidad del instrumento que se ha diseñado para la recogida de información.

1.4. Conocer el grado de conocimiento que tiene el profesorado de Infantil/Primaria de la Región de Murcia sobre el Síndrome de X-Frágil, y respecto a cómo actuar ante los síntomas de dicho trastorno (hiperactividad, autismo y discapacidad intelectual)

1.5. Conocer el grado de conocimiento que tiene el profesorado de Secundaria de la Región de Murcia sobre el Síndrome de X-Frágil, respecto a cómo actuar ante los síntomas de dicho trastorno (hiperactividad, autismo y discapacidad intelectual)

1.6. Comprobar si existe diferencia entre el conocimiento que posee el profesor de Infantil/Primaria y el de Secundaria con respecto al Síndrome de X-Frágil y sobre las posibles estrategias para trabajar con este tipo de población.

1.7. Comprobar si hay diferencia entre el conocimiento que poseen los distintos perfiles profesionales que encontramos en el centro educativo: docentes en Audición y Lenguaje y en Pedagogía Terapéutica, orientadores y docentes no especialistas en discapacidad.

1.8. Analizar si hay diferencias en cuanto a conocimientos entre los docentes de centros educativos públicos y concertados.

1.9. Comprobar si hay relación entre el conocimiento de los docentes y sus años de experiencia docente.

1.10. Comprobar si hay relación entre el conocimiento de los docentes y la percepción que tienen ellos mismos sobre su capacidad.

1.11. Comprobar si hay relación entre el conocimiento de los docentes y a su formación inicial y/o continua.

1.12. Comprobar si hay relación entre el conocimiento que poseen los docentes sobre el Síndrome de X-Frágil y el hecho de haber tenido alumnos con este síndrome o con los trastornos afines.

Por ello, esta primera fase, consta de dos capítulos, el cuarto y el quinto. En el cuarto, titulado “Elaboración del Instrumento de Recogida de Información”, se presentará el proceso de elaboración de dicho instrumento, detallando los dos pasos principales llevados a cabo para ello: Juicio de Expertos y la Aplicación Piloto.

El capítulo quinto se titula “Estudio del Conocimiento que tienen sobre SXF el profesorado de Infantil, Primaria y Secundaria de la Región de Murcia”. A lo largo de este capítulo se explicará el proceso realizado para la recogida y análisis de los datos tras la aplicación del instrumento.

Capítulo 4. ELABORACIÓN DEL INSTRUMENTO

DE RECOGIDA DE INFORMACIÓN

“No existen preguntas sin respuesta,
Solo preguntas mal formuladas”

Morfeo (The Matrix)

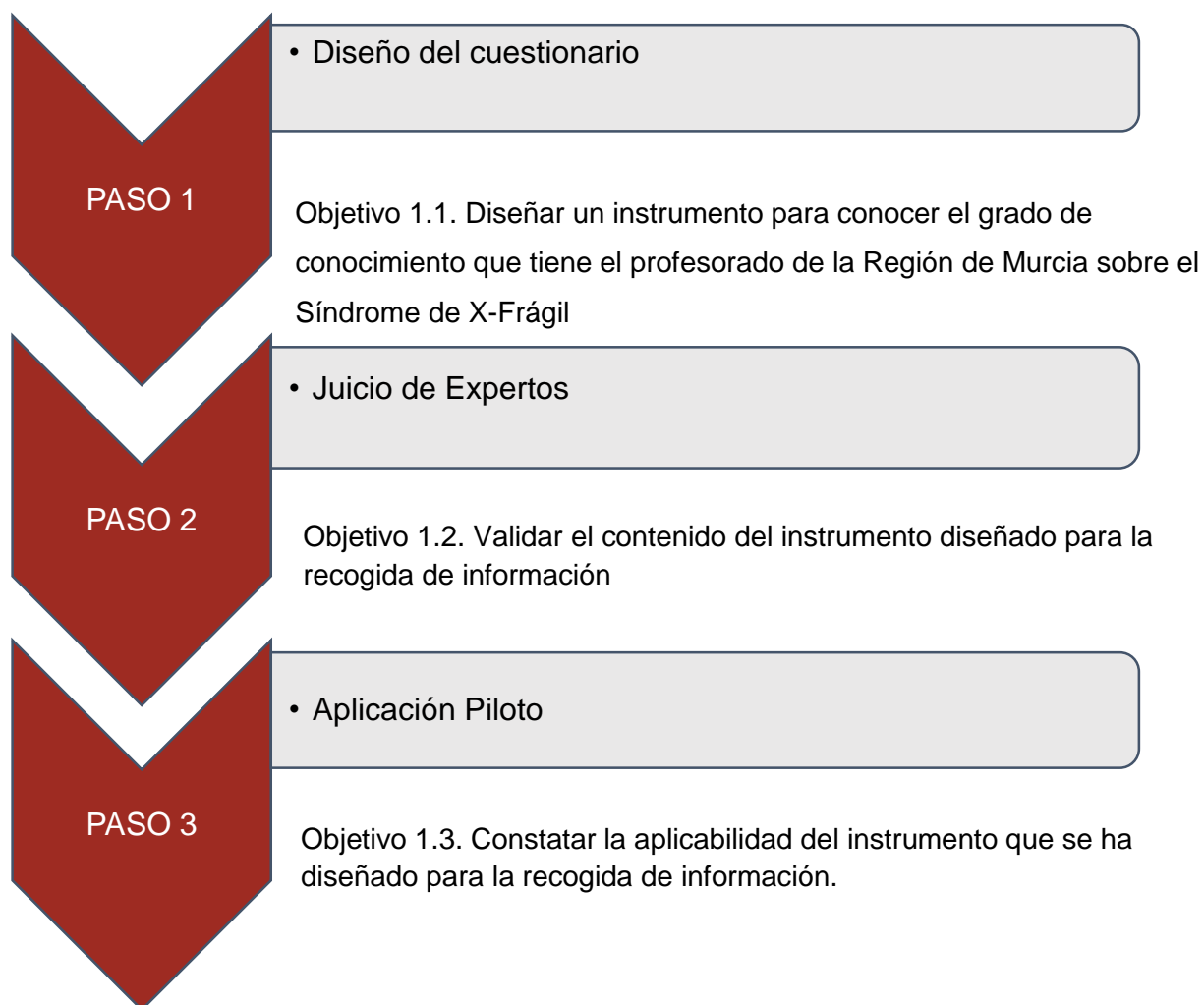
El objetivo de esta investigación es analizar el conocimiento que poseen los profesionales de la enseñanza respecto al SXF. Se planteó para ello un estudio descriptivo en el que se utilizara un procedimiento de cuestionario para obtener los datos. Tal como afirman Latorre, Del Rincón & Arnal (2003), la metodología descriptiva tiene que basarse en una observación sistemática del fenómeno a analizar, de esta manera se conseguirá una investigación basada en la evidencia empírica. Para conseguir esta observación sistemática, hemos realizado un esfuerzo metodológico, sistemático y exhaustivo, para el diseño y, especialmente, para la asegurar la validez de contenido y la aplicabilidad del instrumento de recogida de datos que necesitábamos emplear. Asegurar la validez de contenido de un instrumento de medida es una condición indispensable en la creación de este tipo de instrumentos y conlleva valorar la representatividad y la relevancia de los ítems, así como del título, de las instrucciones y de la baremación (Abad, Olea-Díaz, Ponsoda-Gil, & García-García, 2011; Ding & Hershberger, 2002). Así mismo, para constatar la aplicabilidad del instrumento se llevó a cabo una aplicación piloto.

Como se observa en la Figura 3 el proceso para asegurar la validez del contenido del instrumento de recogida de datos se divide en tres pasos claramente

diferenciados. En un primer momento, se diseñó un instrumento de recogida de datos a partir de la literatura consultada. Seguidamente, este instrumento se sometió a juicio de un grupo de expertos. A partir de la valoración del grupo de expertos, se tomaron las decisiones oportunas en el diseño del cuestionario y se realizó una aplicación piloto para asegurar con ello la validez del instrumento, tanto en su contenido como en su capacidad de ser implementado.

Figura 3

Pasos en la elaboración del instrumento de recogida de información



Tras la consulta y revisión de la literatura disponible acerca del SXF, se diseñó un primer instrumento de recogida de información que se tituló “Cuestionario sobre Conocimiento del profesorado de Primaria y Secundaria sobre el Síndrome de X Frágil” (PROFESXF). Este instrumento (ANEXO I) contaba con dos secciones bien diferenciadas.

Sección 1: Titulada *Información General* en la que se recogía información sociodemográfica (género, edad, años de docencia, etapa en la que imparte docencia y especialidad) y numerados con letras de la A a la E. Todos estos ítems eran de respuesta abierta a excepción de Género y Etapa, que se daban las respectivas opciones, en el caso de Género, las opciones eran Masculino o Femenino y en el caso de la Etapa, Primaria o Secundaria.

Subsección (Datos sobre la formación y experiencia en SXF y EERR): Dentro de esta primera parte, había un subapartado (F) en el que el encuestado tenía que responder Si o No en referencia a unas afirmaciones sobre su experiencia con alumnos con SXF u otra patología asociada (TDAH, autismo y discapacidad intelectual) y su formación sobre ello.

Sección 2: La segunda parte del PROFESXF se titulaba *Información sobre el Síndrome de X Frágil* y consistía en una escala de Likert formada por 23 ítems con 5 opciones, en las que 1 era Totalmente en desacuerdo; 2, En desacuerdo; 3, Indeciso; 4, De acuerdo y 5, Totalmente de acuerdo. Había dos tipos de ítems que consistían en afirmaciones sobre:

- la percepción que los profesores tenían los docentes sobre su formación, sus conocimientos y capacidades en el SXF y EERR,

- características del SXF y el resto de patologías (TDAH, autismo y discapacidad intelectual). Estos ítems estaban destinados a examinar los conocimientos que poseían los docentes sobre el SXF y las patologías afines (TDAH, TEA y Discapacidad Intelectual). El SXF presenta rasgos de estas tres patologías, por ello, se decidió incluir ítems sobre ellas, ya que, si un docente conoce las características del SXF y posee estrategias para su labor en el aula con estos alumnos, también será capaz de hacerlo para TEA, TDAH y Discapacidad Intelectual. Por este motivo, contenía ítems sobre las cuatro patologías y, se referían a rasgos físicos, pero, sobre todo, aspectos prácticos sobre la dinámica y el trabajo en el aula con estos alumnos. En ningún momento, se pretendió diseñar ítems muy difíciles, que requirieran un vasto dominio del síndrome, sino que el objetivo era constatar que los docentes poseían los conocimientos básicos para dar una respuesta educativa acertada.

4.1. Juicio de expertos

4.1.1. Metodología

El Juicio de Expertos es el método utilizado para asegurar la validez de contenido de un instrumento diseñado para la recogida de información, permitiendo conocer el grado de representatividad y relevancia del contenido del instrumento (Escobar-Pérez & Cuervo-Martínez, 2008), así como de claridad en la redacción de los ítems y demás elementos.

En este apartado, se explicará la muestra que participó en el proceso, el instrumento utilizado, el procedimiento llevado a cabo y el método de análisis de los datos.

4.1.1.1. Muestra

Para llevar a cabo el juicio de expertos, al que fueron sometidos los apartados y los ítems del PROFESXF, se empleó un grupo de diez jueces, de los cuales 8 eran mujeres y 2 eran varones. Dentro del grupo había tres subgrupos: uno formado por 4 investigadores del departamento de Métodos de Investigación y Diagnóstico de la Facultad de Educación de la Universidad de Murcia; otro grupo reunía a 3 profesionales dedicados a la atención a la diversidad, dos de ellos maestros de un centro de Educación Especial de Infantil y Primaria y, otro, maestro de un Equipo de Orientación Educativa y Psicopedagógica de la Consejería de Educación de la Comunidad Autónoma de la Región de Murcia y por tanto concedores del SXF. Por último, un tercer grupo estuvo constituido por 3 docentes, con amplia experiencia, y que englobaba a una profesora de Educación Secundaria, con 14 años de docencia; y dos maestras de Educación Primaria, una de ellas tutora, con 34 años de docencia, y la otra Profesora de Pedagogía Terapéutica, con 19 años de experiencia docente.

4.1.1.2. Instrumentos

Para recoger la valoración de los expertos se elaboró un instrumento específico (ANEXO II). En este instrumento se pedía a los jueces que valorasen, en las zonas sombreadas, en una escala Likert de 1 a 5, el grado de Claridad y Representatividad de cada elemento del PROFESXF, siendo 1 = Ninguna, 2 = Poca, 3 = Suficiente, 4 = Bastante y 5 = Total. Se eligió este número de posibles respuestas atendiendo a los resultados de Dalmoro y Vieira (2014), según los cuales la escala Likert de 5 opciones fue la mejor valorada en su estudio.

Así mismo, se les solicitó a los jueces participantes que valorasen cualitativamente la adecuación del título “Cuestionario sobre Conocimientos del profesorado de Primaria y Secundaria sobre el Síndrome de X Frágil” y que propusiesen otro distinto si no les parecía adecuado.

De igual manera, se les solicitaba que indicasen si las instrucciones para la cumplimentación del cuestionario eran claras y se facilitaba un espacio para que pudiesen reformularlas si no les parecía correctas.

Seguidamente, se les pedía que valorasen las preguntas iniciales, referidas a información sociodemográfica, indicando si les parecían claras y si añadirían alguna más.

En la parte inferior del instrumento de evaluación, se facilitó un espacio para que llevaran a cabo propuestas de mejora para cada elemento del PROFESXF y otro espacio para sugerencias o recomendaciones para mejorar la calidad del instrumento de forma global. En la Figura 4, se muestra un ejemplo de un par de ítems para su valoración.

Figura 4

Parte del cuestionario utilizado en el Juicio de Expertos

							Claridad	Representatividad
		Totalmente en desacuerdo (1)	En desacuerdo (2)	Indeciso (3)	De acuerdo (4)	Totalmente de acuerdo (5)		
1	Soy consciente de cuáles son los rasgos principales del SXF.							
2	Considero que tengo un conocimiento suficiente del Síndrome X-Frágil (SXF)							

4.1.1.3. Procedimiento

En un primer momento, se estableció contacto telefónico con los expertos, para solicitar su participación en la valoración del PROFESXF. Tras su consentimiento, se procedió a enviar un correo electrónico, presentando el proyecto y solicitando su colaboración para la revisión del instrumento según las instrucciones facilitadas. En un archivo adjunto se les facilitaba el instrumento de validación con una explicación sobre cómo proceder a su cumplimentación (ANEXO II). Se estableció un plazo de devolución del instrumento cumplimentado de quince días y mediante correo electrónico, lo que hace que no fuera anónimo.

4.1.1.4. Análisis de los datos

Para analizar los datos obtenidos en la valoración del instrumento por parte del grupo de expertos se utilizó el programa estadístico SPSS v. 19 (Statistical Package

for the Social Sciences). Se analizó la representatividad y la claridad del cuestionario, calculando los estadísticos descriptivos de las valoraciones emitidas por los jueces (media, desviación y el valor máximo y mínimo). Por último, se calculó el Coeficiente de Validez de Contenido (Hernández-Nieto, 2002).

4.1.2. Resultados

Este apartado consta de dos subapartados: Valoración de los ítems y Valoración del resto de elementos del PROFESXF. En ellos, se realizará una exposición de los resultados obtenidos en el Juicio de Expertos.

4.1.2.1. Valoración de los ítems

En la Tabla 7 se recogen las frecuencias de valoración para cada ítem y su porcentaje.

Tabla 7

Frecuencias y porcentajes de la valoración de cada ítem por los jueces

Item	Claridad			Item	Representatividad		
	Valoración	N	%		Valoración	N	%
1	Suficiente	2	20	1	Poca	1	10
	Bastante	3	30		Bastante	1	10
	Total	5	50		Total	8	80
2 y 3	Suficiente	1	10	2	Poca	1	10
	Bastante	3	30		Suficiente	1	10
	Total	6	60		Bastante	2	20
4 y 10	Total	10	100	Total	6	60	
5	Suficiente	2	20	3 y 9	Poca	1	10
	Bastante	2	20		Suficiente	1	10
	Total	6	60		Bastante	1	10
				Total	7	70	

6, 11 y 19	Bastante	3	30	4,5,7,16,18,20 y 21	Bastante	1	10
	Total	7	70		Total	9	90
7, 8, 9, 13, 14 y 18	Suficiente	1	10	6 y 19	Bastante	3	30
	Total	9	90		Total	7	70
8 y 9	Bastante	1	10	8	Suficiente	1	10
	Total	9	90		Bastante	2	20
12 y 20	Suficiente	1	10	10	Total	7	70
	Bastante	2	20		Poca	1	10
15 y 16	Total	7	70	Suficiente	1	10	
	Bastante	2	20	Total	8	80	
17	Total	8	80	11	Poca	1	10
	Poca	1	10		Bastante	1	10
21	Suficiente	2	20	12,13,14,15 y 22	Total	8	80
	Bastante	4	40		Suficiente	2	20
22	Total	3	30	17	Total	8	80
	Suficiente	1	10		Bastante	4	40
22	Bastante	1	10	17	Total	6	60
	Total	8	80		Suficiente	4	40
22	Suficiente	4	40	17	Total	6	60
	Total	6	60		Suficiente	4	40

En la Tabla 8 se recogen los estadísticos de puntuación mínima, máxima, media y desviación típica alcanzadas por las valoraciones de Claridad y Representatividad para cada ítem, en la segunda parte del PROFESXF titulada “Información sobre SXF” y que estaba destinada a saber los conocimientos sobre SXF y patologías afines que tienen los docentes, así como su percepción sobre los conocimientos en relación a SXF y EERR y su formación.

Tabla 8

Estadísticos descriptivos para las variables de Claridad y Representatividad de los ítems del cuestionario

	Claridad				Representatividad			
	Min	Máx	Media	dt	Min	Max	Media	dt
1.Soy consciente de cuáles son los rasgos principales del SXF.	3	5	4.3	.82	2	5	4.6	.97
2.Considero que tengo un conocimiento suficiente del Síndrome X-Frágil (SXF)	3	5	4.3	.82	2	5	4.3	1.06
3.Si hoy en día, me llegara a mi aula un alumno con SXF, sabría cómo tengo que trabajar con él.	3	5	4.5	.71	2	5	4.4	1.08
4.Los niños con SXF presentan dificultades en motricidad fina que afecta a la escritura.	5	5	5.0	0	4	5	4.9	.32
5.Los niños con SXF presentan dificultades importantes en conciencia fonológica.	3	5	4.4	.84	4	5	4.9	.32
6.Los niños con SXF tienen dificultades para contar objetos uno a uno.	4	5	4.7	.48	4	5	4.7	.48
7.Es importante la anticipación de la tarea cuando trabajamos con niños con SXF.	3	5	4.8	.63	4	5	4.9	.32
8.En mi aula, sé cómo actuar con un niño con autismo	4	5	4.9	.32	3	5	4.6	.70
9.En mi aula, sé cómo actuar con un niño con TDAH	4	5	4.9	.32	2	5	4.4	1.08
10.En mi aula, sé cómo actuar con un niño con discapacidad intelectual.	5	5	5.0	.00	2	5	4.5	1.08

11.Me gustaría recibir más formación sobre el manejo en el aula de niños con Síndrome de X-Frágil.	4	5	4.7	.48	2	5	4.6	.97
12.La técnica del "tiempo fuera" (sacar al niño del aula o apartarlo del grupo) es una opción para que los niños con TDAH aprendan a controlarse.	3	5	4.60	.70	3	5	4.60	.84
13.El entrenamiento en habilidades sociales es fundamental en los niños con TDAH.	4	5	4.90	.32	3	5	4.60	.843
14.Es conveniente que en el aula exista un rincón donde el alumno con autismo pueda acudir para relajarse y estar solo.	4	5	4.90	.32	3	5	4.60	.843
15.Es conveniente asegurar el éxito del alumno con autismo cuando realiza una actividad, evitando así que cometa errores.	4	5	4.80	.42	3	5	4.60	.84
16.La utilización de dispositivos tecnológicos como tablets o ipads ayuda al aprendizaje de los alumnos con discapacidad intelectual.	4	5	4.80	.42	4	5	4.90	.32
17.La vivenciación favorece el aprendizaje en los niños con discapacidad intelectual.	2	5	3.90	.99	4	5	4.60	.52
18.El trabajo en pequeños grupos favorece el aprendizaje de los alumnos con discapacidad intelectual	4	5	4.90	.32	4	5	4.90	.2
19.La repetición de una misma tarea es una técnica adecuada para los niños con discapacidad intelectual.	4	5	4.70	.48	4	5	4.70	.48
20.Para facilitar el aprendizaje de niños con discapacidad	3	5	4.60	.70	4	5	4.90	.32

intelectual, creo necesario secuenciar la tarea a realizar en pasos más sencillos.

21.En general, la utilización de un apoyo visual (dibujos, fotos, pictogramas..) ayuda a la comprensión en niños con autismo y discapacidad intelectual.	3	5	4.70	.68	4	5	4.90	.32
22.El apoyo entre alumnos sin discapacidad que ayudan a los alumnos con discapacidad produce mejores resultados en cuanto a autoestima, rendimiento e interrelaciones sociales en los primeros.	3	5	4.20	1.03	3	5	4.56	.88

Los ítems que recibieron menos veces la valoración *Total* con respecto a la Claridad fueron los ítems 1, 2, 3, 5, 17 y 22. En el caso de los dos primeros, solo la mitad de los expertos consideraron que tenía una claridad *Total*, mientras que, para el 1, 5 y 22, fue el 60%. En el caso del ítem 17, solo el 30% de los expertos considera que la Claridad es *Total* y con una media de 3.9 puntos, siendo esta la más baja de todas.

Tras analizar los resultados obtenidos en la variable de Representatividad, Tabla 7, se observó que los ítems 2, 3, 9 y 10 puntuaron más bajo. En el ítem 2, el 60% de los expertos consideraron que era representativo para la información que se espera obtener con la aplicación del instrumento.

Para el ítem 3, un 70% de los expertos coincidieron en que el ítem presentaba una representatividad *Total*, un 10% opinó que era *Bastante* representativo, otro 10% lo consideró *Suficiente* y el otro 10% que era *Poco* representativo.

El ítem 9 obtuvo una media de 4.40 puntos en la valoración del grado de Representatividad. Al analizar los porcentajes de frecuencias, se observó que un 70%

de los expertos consideraba que este ítem tiene un grado de representatividad *Total* respecto a los objetivos que se pretendían alcanzar, un 10% consideró que era *Bastante* representativa, otro 10% que el grado de representatividad era *Suficiente* y un 10% opinó que la representatividad era *Poca*.

Además, se calculó el Coeficiente de Validez de Contenido para cada ítem y el error asignado a cada índice, cuyas fórmulas son (Hernández-Nieto, 2002):

$$CVC_i = M_x/V_{max},$$

donde M_x es la puntuación media que han dado los expertos a ese ítem y M_x es el valor máximo que puede obtener.

$$Pe_i = (1/j)^j$$

Donde Pe es el error asignado a cada ítem y j es el número de expertos que participan.

Por último, el CVC se calcula mediante la diferencia de CVC_i y el error asignado. En la Tabla 9 se recogen los coeficientes para cada ítem.

Tabla 9

Coefficientes de Validez de contenido para cada ítem

Ítem	CVC de Claridad	CVC de representatividad
1	0.86	0.92
2	0.86	0.86
3	0.9	0.88
4	1	0.98
5	0.88	0.98

6	0.94	0.94
7	0.96	0.98
8	0.98	0.92
9	0.98	0.88
10	1	0.9
11	0.94	0.92
12	0.92	0.92
13	0.98	0.92
14	0.98	0.92
15	0.96	0.92
16	0.96	0.98
17	0.78	0.92
18	0.98	0.98
19	0.94	0.94
20	0.92	0.98
21	0.94	0.98
22	0.84	0.91

4.1.2.2. Valoración del resto de elementos

Además de los ítems que recogían los conocimientos de los docentes sobre SXF, TDAH, TEA y discapacidad intelectual, también se sometieron a juicio el resto de apartados del PROFESX, como el título, la información demográfica o las instrucciones para su cumplimentación. A continuación, se enumeran todas las sugerencias que los expertos propusieron:

- El 50% de los expertos (5/10) sugirieron modificaciones en el título (Cuestionario sobre conocimientos del profesorado de Primaria y Secundaria sobre el Síndrome de X-Frágil).

- Respecto a la información demográfica, un experto sugirió cambiar los términos “masculino” y “femenino” por “hombre” y “mujer”, ya que los términos anteriores pueden tener matices subjetivos y por eso propone modificarlos.

- En la pregunta “Señale en el siguiente cuadro, indicando SI o NO, si tiene o ha tenido niños con alguna de las problemáticas señaladas”, un experto sugirió cambiar “problemáticas” por discapacidades.

- Otra propuesta para el apartado Información Demográfica fue añadir ítems sobre la Titularidad del centro, si es público, concertado o privado, así como la ubicación geográfica, lo que permitiría mayor concreción en el análisis de datos.

- Respecto al apartado de Formación del Profesorado, dos expertos (20%) sugirieron conocer el organismo que ha facilitado esa formación, si se recibe en la formación inicial o en la formación continua.

- Dos jueces (20%), resaltaron la conveniencia de cambiar los términos TGD y Autismo por TEA.

- Tres expertos (30%) sugirieron la necesidad de aumentar el número de ítems sobre el SXF y no preguntar tanto por el resto de trastornos.

- Por otro lado, a partir de una sugerencia de un juez, se creyó conveniente reorganizar el orden de los ítems, para que fuesen de lo más general a lo más particular.

4.1.3. Discusión y Conclusiones

Siguiendo la estructura de exposición llevada a cabo en el apartado Resultados, en este caso, también se van a exponer las conclusiones, en dos apartados: Valoración de los ítems y Valoración del resto de elementos.

4.1.3.1. Valoración de los ítems

Se estableció como criterio que todos aquellos ítems que obtuvieran una puntuación media inferior a 4.6 puntos serían revisados y modificados atendiendo, si se consideraba oportuno, a las posibles sugerencias realizadas por los jueces. Así, para la variable de Claridad, los ítems 1, 2, 3, 5, 17 y 22 fueron considerados para la revisión.

Para el ítem 1, se obtuvo que tan solo un 50% de los expertos valoraron que la claridad del ítem era *Total*, un 30% opinó que la claridad del ítem era *Bastante* y un 20% que era *Suficiente*. Por este motivo, se consideró necesario modificar el ítem 1 atendiendo a las sugerencias aportadas por los expertos. Ello a pesar de que su CVC es superior a 0.80 (Hernández-Nieto, 2002).

Para el ítem 2, el porcentaje de expertos que consideraron que la claridad del ítem era *Total* fue del 50%; el 30% de los expertos valoraron que la claridad era *Bastante* y un 20 % que era *Suficiente*. Por otro lado, su CVC es superior a 0.80. Tal como ocurre en el ítem 1, se entendió necesario reformular el enunciado de este ítem atendiendo a las sugerencias aportadas por los expertos.

En el ítem 3, el 60% de los expertos consideró que la claridad era *Total*, un 30% creyó que era *Bastante* y un 10% valoró que era *Suficiente*. Con estos datos, se determinó la conveniencia de modificar el enunciado del ítem, a pesar de que su CVC es superior a 0.80

El ítem 5, también obtuvo una puntuación media inferior a 4.5 puntos y al igual que en el ítem 3, el 60% de los expertos consideró que la claridad era *Total*, el 20% opinó que la claridad era *Bastante* y otro 20%, suficiente. Al igual que en el ítem 3, se realizaron las modificaciones oportunas propuestas por los expertos.

El ítem 17, fue el peor valorado por los expertos, obteniendo una media de 3.9 puntos, muy por debajo del 4.6 donde se estableció el corte. Por otro lado, tan solo el 30% de los expertos consideraron que la claridad del ítem era *Total*. Además, su CVC (0.78) no superó el 0.80 que se necesita para mantener un ítem (Hernández-Nieto, 2002; Pedrosa & García-cueto, 2014). Con todos estos datos, no cabía duda de la necesidad de modificar este ítem, tal y como se hizo.

En el ítem 22, un 60% de los expertos consideraron que la claridad del enunciado era *Total*, en cambio un 49% se situó en una valoración de *Suficiente*, no existiendo ninguna puntuación intermedia. Su CVC era de 0.84, muy próximo al límite necesario. Con estos datos se decidió reformular el enunciado del ítem.

Respecto a la variable Representatividad, se analizaron igualmente todos los ítems e, igualmente, todos los que obtuvieron una puntuación media inferior a 4.6 puntos fueron revisados y modificados atendiendo a las sugerencias propuestas por los expertos.

Tras analizar los resultados obtenidos en la variable de Representatividad, se observó que los ítems 2, 3, 9 y 10 puntuaron su media por debajo de 4.6 puntos.

En el ítem 2, un experto estimó que se trataba de una valoración personal y subjetiva y tan solo aportaba la percepción que el propio profesorado tiene sobre su formación y no tanto la formación real que posee. Efectivamente, este era uno de los aspectos que se quería medir, conocer si la percepción que los docentes tienen sobre su propio conocimiento en SX.

A tenor de los resultados del ítem 2 y visto que el ítem 3 habla de lo mismo, se decidió que el ítem 2 debía ser omitido en el cuestionario.

El ítem 9 también obtuvo una media inferior a 4.6 puntos en la valoración del grado de Representatividad, pero al igual que ocurrió en el ítem 3, un porcentaje muy alto consideró que el ítem era representativo, por este motivo, se decidió mantenerlo en el instrumento.

En el ítem 10, se obtuvo también una puntuación media inferior a 4.6 puntos en la valoración de los expertos por lo que fue sometido a análisis. Al comprobar el porcentaje de frecuencias para cada valor, se observó que el 80% de los expertos consideraron que el ítem era representativo para los objetivos propuestos en la investigación. Por tanto, con este porcentaje tan alto, se decidió mantenerlo en el instrumento, ya que tal como indican los estudios realizados al respecto, cuando el 80% de los expertos consideran válido un ítem, este puede ser incorporado al instrumento (Hyrkäs, Appelqvist-Schmidlechner, & Oksa, 2003).

4.1.3.2. Valoración del resto de elementos

Con respecto al resto de elementos del PROFESXF, se llegaron a las siguientes conclusiones.

Debido a que la mitad de los expertos sugirieron modificaciones en el título del cuestionario se valoró las diferentes posibilidades de modificación, determinando finalmente la conveniencia de realizar cambios en el título. En este sentido, se concluyó que el título más indicado era “Necesidades de Formación del Profesorado sobre el Síndrome de X-Frágil” (NECEFORMXF).

También se aceptó la sugerencia de modificar los términos “masculino” y “femenino” por “hombre” y “mujer”. Así mismo, se cambió también “género” por “sexo”.

Respecto a la propuesta de modificar la palabra “problemáticas” por “discapacidades”, se valoró que dicho término era más acertado, ya que está en sintonía con la nueva terminología y por esta razón, se procedió a su modificación.

Otra propuesta para el apartado *Información Demográfica* fue añadir ítems sobre la Titularidad del centro, si es público, concertado o privado, así como la ubicación geográfica, lo que permitiría mayor concreción en el análisis de datos. En este sentido, se determinó que estos ítems podrían aportar información útil a la investigación, así como a la hora de la aplicación del programa de formación del profesorado y se decidió su incorporación añadiendo un ítem nominado Municipio y otro Titularidad del centro.

Respecto al apartado de *Formación del Profesorado*, dos expertos sugirieron conocer el organismo que ha facilitado esa formación, si se recibe en la formación inicial o en la formación continua. Se consideró que este tipo de información podría

ser de gran valor para la investigación y se decidió incorporar un apartado que la recogiera.

Así mismo, se aceptó cambiar los términos TGD y Autismo por TEA que es el término que actualmente aparece recogido en el DSM-V, ya que los términos anteriores se encuentran ya desfasados.

Respecto a la necesidad de aumentar el número de ítems sobre el SXF y no preguntar tanto por el resto de trastornos, se determinó que las preguntas sobre TDAH y TEA se iban a modificar para hablar de rasgos de estos niños y no como una generalidad del trastorno y se incorporaron al cuestionario 6 preguntas más, relacionadas con el SXF.

Por otro lado, se creyó conveniente reorganizar el orden de los ítems, para que fuesen de lo más general a lo más particular y separar los ítems que formaban el examen sobre conocimientos de las patologías, de los ítems sobre la formación y la percepción en dos secciones diferentes.

Finalmente, se revisó de nuevo todo el cuestionario y se consideró necesario modificar las opciones de respuestas del apartado *Información sobre SXF*, ya que la escala de valores no se adecuaba del todo al tipo de preguntas que se estaban planteando. De esta manera, se modificaron las opciones de respuesta, eliminando la escala Likert con una valoración de 1 a 5 e incorporando las opciones: SI, NO, NS/NC. De esta manera, el último apartado del instrumento consistía en un examen que valoraba los conocimientos de los docentes respecto al SXF y a algunas de las patologías afines. En la Tabla 10, se recoge el porcentaje de ítems que fueron modificados, añadidos o eliminados a partir de la valoración realizada por el grupo de expertos al que se sometió el cuestionario. En cuanto a los ítems eliminados, los

porcentajes no superaron el 30%, encontrándose el más elevado en el apartado de Información General. En cuanto, a la modificación de ítems, el apartado de Información sobre SXF fue el que mayor porcentaje obtuvo, no superando tampoco el 30%. Los ítems nuevos introducidos tras la valoración del grupo de expertos en general, fueron de alrededor el 15%, no habiéndose modificado ningún ítem en el apartado Información sobre el SXF.

Tabla 10

Frecuencia y porcentaje de ítems del cuestionario modificadas a partir del Juicio de Expertos

Parte	Eliminados		Redacción modificada		Nuevos	
	Frec.	%	Frec.	%	Frec.	%
Información general	3	25	1	8.33	6	50
Información SXF	2	7.69	7	26.92	0	0
Total	5	13.12	8	21.05	6	15.79

En el Anexo III, se puede consultar el instrumento que surgió tras las modificaciones realizadas en el Juicio de Expertos y titulado “Necesidades de Formación del Profesorado sobre el Síndrome de X-Frágil” (NECEFORMXF-v1).

4.2. Prueba Piloto

4.2.1. Metodología

En todo estudio como el que nos hemos propuesto sería imprescindible la realización de una Prueba Piloto. Una Prueba Piloto consiste en un pequeño estudio

preliminar que se realiza para evaluar la viabilidad y aplicabilidad del instrumento utilizado antes de llevar a cabo la aplicación masiva. Nos permite conocer el comportamiento de los sujetos y realizar las modificaciones oportunas destinadas a mejorar el diseño de dicho instrumento (Corral, 2009; Jiménez Hernández, Tornel, Juan, & González Ortiz, 2015).

En este apartado se explicará el proceso de la Aplicación Piloto de nuestro estudio.

4.2.1.1. Muestra

Una vez que el cuestionario pasó la fase de Juicio de Expertos, fue sometido a una Aplicación Piloto para constatar su aplicabilidad. En la aplicación piloto participaron un total de 31 docentes que cumplimentaron el NECEFORMXF-v1.

Para esta aplicación piloto, se seleccionaron de forma aleatoria 5 centros educativos distribuidos por diferentes zonas geográficas de la Región de Murcia. Los municipios seleccionados fueron Murcia, Alcantarilla, Bullas y Mula. En concreto, hubo un centro en Bullas, otro en Mula, otro en Alcantarilla, y dos en Murcia. De estos dos, uno se encontraba en un barrio de la ciudad y el otro en una pedanía del municipio.

La mayoría de los centros eran colegios públicos de primaria (27 de los participantes, eso es el 87.1%). La única excepción fue el centro sito en Alcantarilla, que se trataba de un centro de titularidad concertada y con oferta en todas las etapas educativas, desde Infantil hasta Bachillerato (de él participaron 4 docentes, que corresponde al 12.9% de la muestra).

El número total de participantes en la aplicación piloto fue de 31 personas, repartidas de forma desigual por los diferentes centros seleccionados, tal y como se recoge en la Tabla 11. Las edades de los participantes oscilaron en una horquilla de entre 30 (valor mínimo) y 66 años (valor máximo), siendo la edad media de 44.68 años (dt=86). El grupo estaba compuesto mayoritariamente por mujeres, correspondiendo a estas el 74.2% de la muestra (N=23), frente al 25.8% de hombres (N=8). Ningún participante impartía docencia en la etapa de Infantil. Dos de los cinco centros tienen aula abierta.

Tabla 11

Características de los centros participantes en la aplicación piloto y volumen de participantes aportados

Centro	Municipio	Titularidad	Etapa	Aula abierta	N
Centro 1	Murcia	Pública	Infantil y Primaria	No	7
Centro 2	Murcia	Pública	Infantil y Primaria	No	17
Centro 3	Mula	Pública	Infantil y Primaria	Si	2
Centro 4	Bullas	Pública	Infantil y Primaria	Si	1
Centro 5	Alcantarilla	Concertada	Todas	No	4

En cuanto a las especialidades, encontramos en la Tabla 12 que entre los profesionales que cumplimentaron la encuesta alrededor del 39% eran maestros de primaria y/o infantil. El porcentaje de especialistas en algún área académica fue del 41.9%, en ellos se incluyen docentes en Educación Física o idioma. Tan solo un 9.6% de los participantes eran especialistas en alumnado con necesidades educativas especiales.

Tabla 12*Profesionales participantes en la Aplicación Piloto*

	Frecuencia	Porcentaje
Maestro de Educación Infantil	3	9.7
Maestro de Educación Primaria	9	29
Pedagogía Terapéutica o Educación especial	4	12.9
Educación física (Primaria y/o Secundaria)	6	19.4
Idioma (Primaria y/o Secundaria)	5	16.1
Lengua castellana y literatura (Secundaria)	2	6.4
Otros	2	6.5
Total	31	100.0

4.2.1.2. Instrumento

El NECEFORMXF-v1 fue el instrumento utilizado en la Aplicación Piloto (ANEXO III). Los ítems son prácticamente los mismos que los utilizados en el instrumento denominado FORMAXF, sometido a juicio de expertos, pero donde se cambió, precisamente de acuerdo al resultado del juicio de expertos, la forma de organizarlo. Se pasó de dos a cuatro bloques, repartiendo entre ellos los diferentes ítems. Por lo tanto, el NECEFORMXF-v1 consistía en un instrumento constituido por 4 secciones claramente identificables.

Sección 1: se titulaba “Información Sociodemográfica” y estaba formado por 7 ítems que recogían información sobre el sexo, la edad, el municipio, los años de

docencia, la etapa, especialidad y titularidad del centro donde imparte docencia el encuestado.

Sección 2: En el apartado de “Datos sobre la formación” se requería al encuestado que facilitase información sobre su formación inicial o continua en el SXF o cualquiera de los trastornos o discapacidades que lo confieren, estas son TDAH, Autismo y Discapacidad Intelectual y en caso afirmativo por qué razón realizó estos cursos de formación continua. Así mismo, se demandaba al sujeto que indicase si alguna vez había tenido en su aula algún alumno con estas características. Este apartado está compuesto por cinco preguntas cerradas con cinco posibles respuestas: TDAH, TEA, Discapacidad Intelectual, SXF y/o Ninguno. El encuestado debía elegir al menos una de esas opciones de respuesta.

Sección 3: El apartado “Información general sobre discapacidad” se trataba de una escala Likert compuesta por seis ítems con cinco opciones de respuesta con las etiquetas verbales de Totalmente desacuerdo, En desacuerdo, Indeciso, De acuerdo y Totalmente de acuerdo. Estas preguntas versaban principalmente sobre la percepción y creencia que tiene el profesional de la educación acerca de su formación y sus competencias docentes en TDAH, TEA, Discapacidad Intelectual y SXF.

Sección 4: El último apartado consistía en un examen y constaba de veinte preguntas con tres opciones de respuesta (SI, NO, NS/NC) que versaban acerca de los conocimientos que el encuestado tiene sobre las características propias del SXF, del TDAH, del TEA y de la Discapacidad Intelectual, así como de necesidades educativas que pueden presentar los alumnos con estos trastornos. De las veinte preguntas, diez se referían a conocimientos sobre el SXF y las otras diez, sobre los

otros tres trastornos. El sujeto debía elegir la opción que consideraba correcta con respecto a cada ítem.

4.2.1.3. Procedimiento

Para llevar a cabo la Aplicación Piloto, se insertó el NECEFORMXF-v1 en la plataforma encuestas.um.es, propiedad de la Universidad de Murcia. En un primer momento, se estableció contacto tanto vía telefónica como de forma presencial con los directores de los centros que habían sido seleccionados de forma aleatoria para la aplicación piloto del instrumento, con el objetivo de informarles del proyecto y solicitarles su colaboración. Tras la aceptación, por parte del equipo directivo, de todos y cada uno de los centros seleccionados para la participación en la aplicación piloto del NECEFORMXF-v1, se envió un correo electrónico a los directores de dichos centros en el que se solicitaba su cumplimentación. Este correo contenía el enlace al cuestionario y se requirió que fuera reenviado a los miembros del equipo docente de su centro. Se buscaba así conseguir así la mayor difusión posible, a la vez que se tenía controlada la muestra seleccionada. La recepción de encuestas se realizó durante aproximadamente un mes, entre el 23 de junio y el 27 de julio de 2017.

4.2.1.4. Análisis de datos

Para el análisis de los datos obtenidos en la aplicación piloto se volvió a utilizar el programa estadístico SPSS V.19 (Statistical Package for the Social Sciences). Para ello, se determinó las frecuencias y el porcentaje de los diferentes valores en cada

ítem del cuestionario, así como los valores medios y desviación típica, según el apartado analizado.

En la Sección 4, se analizó, además, el índice de dificultad y discriminación de los 20 ítems para aportar evidencia a la validez de los resultados (Hurtado Mondoñedo, 2018; Medina-Díaz & Verdejo-Carrión, 2001).

4.2.2. Resultados

Al proceder al análisis de los datos, se observó que la pregunta Municipio presentaba dificultades de cuantificación al tratarse de una pregunta abierta. El uso de las mayúsculas, las tildes o el uso o no de artículos hacía que una misma respuesta se registrara como diferente.

En cuanto al apartado Datos sobre la Formación, tal como se observa en la Tabla 13, los participantes pudieron responder de forma satisfactoria a todos los ítems.

Tabla 13

Frecuencia de respuesta del apartado Datos sobre la Formación participantes en la Aplicación Piloto

Ítem	DI	TDAH	TEA	SXF	Ninguno
He tenido alguna vez en mi aula un alumno con...	26 36.1%	26 36.1%	16 22.2%	4 5.6%	0 0%
En mi formación inicial, recibí información sobre las características de los niños con...	16 28.1%	15 26.3%	11 19.3%	2 3.5%	13 22.8%
Durante mi formación inicial adquirí competencias para trabajar con...	10 20.8%	12 25%	8 16.7%	2 4.2%	16 33.3%

Durante mi formación continua he realizado algún curso relacionado con...	15	16	9	1	9
	30%	32%	18%	2%	18%

Con respecto al apartado que hace referencia a la percepción que poseen los encuestados sobre los conocimientos que creen tener respecto a los distintos trastornos analizados en esta encuesta y que consistía en una escala de Likert con 5 opciones de respuesta se encontró que todos los encuestados pudieron contestar satisfactoriamente los 6 ítems planteados. Los resultados obtenidos en este apartado quedan recogidos en la Tabla 14, en concreto se muestra la frecuencia de respuesta en cada opción para cada ítem, así como el estadístico de valor medio.

Tabla 14

Resultados del apartado Percepción que poseen los participantes en la Aplicación Piloto sobre su propio conocimiento en distintos tipos de discapacidad.

	Totalmente desacuerdo	Desacuerdo	Indeciso	De acuerdo	Totalmente de acuerdo	Valor medio	dt
En mi aula, sé cómo actuar con un niño con TEA	3	3	9	12	4	2.3	4.09
En mi aula, sé cómo actuar con un niño con TDAH	0	2	8	12	9	2.9	5.02
En mi aula, sé cómo actuar con un niño con discapacidad intelectual	1	1	5	17	7	2.9	6.57
Si hoy en día, se incorpora a mi aula un alumno con SXF, sabría cómo dar respuesta a las necesidades educativas que precise	10	3	12	5	1	1.5	4.66
Soy conocedor de cuáles son los rasgos principales del SXF	10	6	7	6	2	1.5	2.86

Me gustaría recibir más formación sobre el manejo en el aula de niños con SXF	1	2	2	15	11	3.1	6.38
---	---	---	---	----	----	-----	------

Se observa que los valores medios no superan los 3 puntos en cinco de los seis ítems. El ítem “Me gustaría recibir más formación sobre el manejo en el aula de niños con SXF” obtuvo un valor medio de 3.1.

La última sección del NECEFORMXFv1 consiste en un examen que hace referencia a los conocimientos que los encuestados poseen sobre el SXF y sobre los trastornos afines a este síndrome, habiendo obtenido un 100% de respuestas válidas en los ítems relacionados con SXF. En la Tabla 15 se recogen los resultados obtenidos en dicho apartado. Se observa que el 67% de los docentes contestaron erróneamente o NS/NC a las preguntas relacionadas con los conocimientos que estos tienen sobre SXF. En cuanto al TDAH, el 68% contestó satisfactoriamente a las preguntas sobre este trastorno. Igual ocurre con el TEA, en el que un 61% contestó adecuadamente estas preguntas. El 90% de los docentes mostraron tener conocimientos sobre Discapacidad Intelectual.

Tabla 15

Resultados del apartado Conocimientos de los docentes sobre el SXF y otros trastornos asociados.

	SXF	TDAH	TEA	DI
CORRECTO	10.3 33%	21 68%	19 61%	27.8 90%
INCORRECTO	0.9 3%	2 6%	5.5 18%	0.33 1%

NS/NC	19.8	8	6.5	2.83
	64%	26%	21%	9%

Para calcular el Índice de Dificultad de los ítems que conforman el examen de la Sección 4 se utilizó la fórmula

$$D = E/N$$

donde A es el número de personas que fallan la pregunta y N es el número total de participantes.

Para calcular el Índice de Discriminación se calculó la mediana y se aplicó la fórmula

$$IDisc = (C_s - C_i) / (N / 2)$$

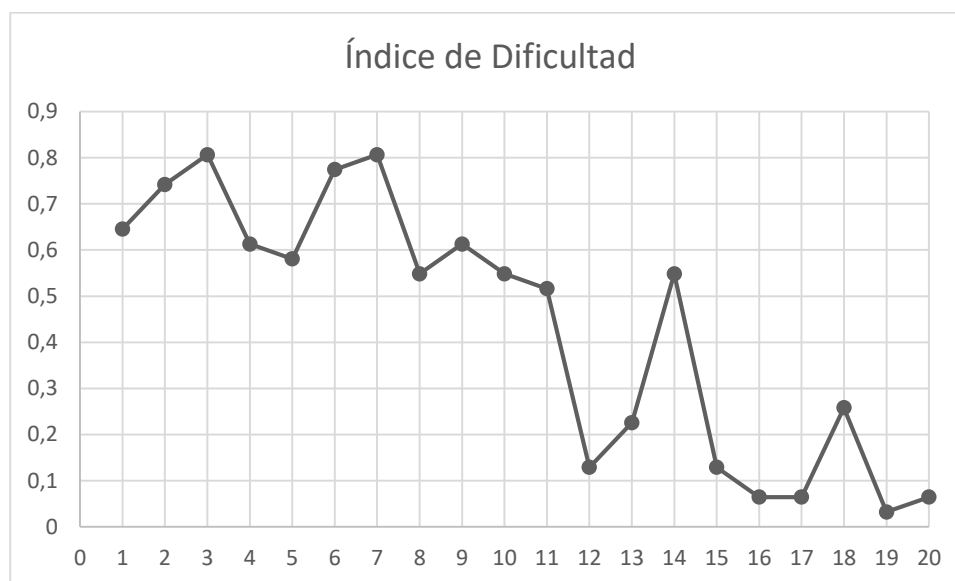
Donde C_s es el Grupo Superior o de mayor dominio y corresponde al número de examinados por encima de la mediana que han contestado correctamente, C_i es el Grupo Inferior o de menor dominio y corresponde al número de examinados por debajo de la mediana que han contestado correctamente, N es el número total de examinados que contestaron la pregunta (Baladrón et al., 2018; Hurtado Mondoñedo, 2018). En la Tabla 16, se recogen estos dos índices.

Tabla 16*Índices de Dificultad y Discriminación para cada ítem*

Ítems de la prueba de conocimientos	Errores	IDif	IDisc
El fenotipo de SXF es más leve en mujeres que en hombres	20	0.65	0.6
Los niños con SXF son hipersensibles a cualquier estímulo sensorial	23	0.74	0.5
Los niños con SXF son tímidos	25	0.81	0.3
Los niños con SXF presentan dificultades importantes en conciencia fonológica (segmentación de palabras, sílabas y/o fonemas, identificación y realización de rimas, ...)	19	0.61	0.7
Los niños con SXF presentan dificultades en motricidad fina que afecta a la escritura	18	0.58	0.7
Los niños con SXF cambian fácilmente de un tema a otro	24	0.77	0.4
Los niños con SXF tienen dificultades para contar objetos uno a uno	25	0.81	0.3
Es importante la anticipación de la tarea cuando trabajamos con niños con SXF	17	0.55	0.8
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.	19	0.61	0.6
Los niños con SXF tienen dificultades para concentrarse	17	0.55	0.8
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	16	0.52	0.6
El entrenamiento en habilidades sociales es fundamental en los niños con impulsividad	4	0.13	0.8
Es conveniente que en el aula exista un rincón donde el alumno con rasgos autistas pueda acudir para relajarse y estar solo	7	0.23	0.8
Es conveniente asegurar el éxito del alumno con rasgos autistas cuando realiza una actividad, evitando así que cometa errores	17	0.55	0.5
La utilización de dispositivos tecnológicos como tablets o iPads ayuda al aprendizaje de los niños con discapacidad intelectual	4	0.13	0.8
El aprendizaje vivencial favorece la adquisición de conceptos espaciales en los niños con discapacidad Intelectual	2	0.1	0.9
El trabajo en pequeños grupos favorece el aprendizaje de los alumnos con discapacidad intelectual	2	0.1	0.8
La repetición de tareas es una técnica adecuada para los niños con discapacidad intelectual	8	0.26	0.8
En general, la utilización de un apoyo visual (dibujos, fotos, pictogramas,...) ayuda a la comprensión en niños con discapacidad intelectual	1	0.03	0.9
El que los alumnos sin discapacidad ayudan a sus compañeros con discapacidad produce mejores resultados en autoestima, rendimiento e interrelaciones sociales en los primeros	2	0.06	0.8

Figura 5

Gráfico del Índice de Dificultad de los ítems



Los índices de dificultad más altos corresponden a las diez primeras preguntas del examen, las cuales se refieren a SXF. En concreto siete de los ítems (lo que corresponde al 35% del total) superan los valores de 0.6 puntos y las preguntas 3 y 7 alcanzan los 0.8 puntos. Otros ocho ítems (40%), han presentado valores iguales o inferiores a 0.4 puntos, de los cuales dos, no alcanzan los 0.1 puntos. El ítem que ha obtenido un índice de dificultad menor ha sido el 19, con 0.03 puntos. Diez ítems (que equivale al 50% del total) han obtenido valores que oscilan entre 0.51 y 0.8 puntos.

En el caso de los índices de Discriminación, todos se encuentran entre el rango -1 y 1 y todas por encima de los 0 puntos. El valor inferior es de 0.3 puntos y corresponde a dos ítems (10%) y un ítem (5%) alcanza los 0.4 puntos. Todos ellos se encuentran entre los diez primeros ítems que son los relacionados con SXF. Por otro lado, el 40% de los ítems (en concreto 8 ítems) alcanzan 0.8 puntos, de los cuales solo dos se encuentran entre los diez primeros. El 10% (2 ítems) llegan 0.9 puntos.

4.2.3. Discusión y Conclusiones

Tras contrastar la dificultad que puede suponer dejar preguntas abiertas, se decidió modificar la pregunta Municipio, convirtiéndola en un desplegable donde el encuestado pudiera seleccionar la opción que desee entre los diferentes municipios de la Región de Murcia. De igual manera, ocurrió con el ítem Especialidad, en la que también se incorporó un desplegable con las diferentes opciones: Audición y Lenguaje, Pedagogía Terapéutica, Tutor, Idiomas, Educación Física, Biología/Geología/Física y Química/CCNN, Lengua Castellana/Literatura, Matemáticas, Historia/Geografía/CCSS, Dibujo/Música/Tecnología, Filosofía/Ética, Orientador y Equipo Directivo.

Así mismo, se consideró que era necesario introducir la opción Infantil en el ítem Etapa en la que ejerce docencia, ya que, aunque esta etapa no es obligatoria en nuestro país, se trata de una etapa fundamental en el desarrollo del niño y en la detección del SXF. Por este motivo, se decidió incluir esta etapa en el estudio.

Igualmente, se valoró de nuevo el título del instrumento y se decidió cambiar la palabra profesorado por docentes. De esta manera, el título definitivo sería “Necesidades de Formación de los docentes sobre el Síndrome de X-Frágil” (NECEFORMXF-v2).

Una vez comprobado que todos los apartados fueron contestados satisfactoriamente, se constató la aplicabilidad del NECEFORMXF.

En cuanto a la sección cuatro del NECEFORMXF, los índices de dificultad de los ítems del examen, indican que las preguntas referidas al SXF son las que obtienen un índice de dificultad más alto. Esto puede significar que los docentes tienen menos dominio en este síndrome. Aun así, no hay ningún ítem que alcance una valoración

de dificultad especialmente alta o extrema (0.91-1 puntos). El porcentaje de dificultad media equivale al 50%, que es lo que se espera según la literatura (Ortiz Romero, Díaz Rojas, Llanos Domínguez, Pérez Pérez, & González Sapsin, 2015). Es cierto que el porcentaje de ítems fáciles es ligeramente superior al que se podría esperar, ya que supera el 25%. Aun así, se decide mantener estos ítems porque no se pretende elaborar un examen excesivamente difícil. No se necesita que los maestros sean expertos en los detalles más insignificantes del SXF, sino que posean conocimientos suficientes para responder a las necesidades de sus alumnos.

Igualmente, en esta misma sección, los índices de discriminación de los ítems, indican que las últimas preguntas son las más discriminativas, si bien, todos los ítems han obtenido puntuaciones bastante altas, superiores al 0, lo que significa que en todos los ítems hay un mayor dominio del Grupo Superior, que es lo que se espera (Hurtado Mondoñedo, 2018).

Aun así, debido a que el número de la muestra en este estudio piloto es reducido, se acepta que los resultados obtenidos en los índices de discriminación y de dificultad pudieran verse afectados por este tamaño muestral y, por tanto, podrían variar en una aplicación con un mayor número de participantes.

4.3. Conclusiones Generales del Capítulo 4

El proceso de elaboración del instrumento de recogida de información culminó con la obtención de un instrumento definitivo llamado “Necesidades de Formación de los docentes sobre el Síndrome de X-Frágil” o NECEFORMXF-v2 que sería utilizado

en esta investigación (ANEXO IV). A través de este proceso se han alcanzado los tres primeros objetivos planteados para este trabajo:

Objetivo 1.1. Diseñar un instrumento para conocer el grado de conocimiento que tiene el profesorado de la Región de Murcia sobre el Síndrome de X-Frágil, y respecto a cómo actuar ante los síntomas de dicho trastorno (hiperactividad, autismo y discapacidad intelectual).

Este objetivo se alcanza con la creación del NECEFORMXF-v2 que servirá para la recogida de información acerca de los conocimientos que los docentes murcianos poseen sobre el SXF y los trastornos o discapacidades afines. Para ello, se realizaron las modificaciones oportunas en el instrumento inicial a partir de las valoraciones realizadas por el Juicio de Expertos y de las posibles mejoras detectadas en la Aplicación Piloto.

Objetivo 1.2. Validar el contenido del instrumento diseñado para la recogida de información.

Este objetivo se alcanzó mediante el análisis de las valoraciones y el cálculo del Coeficiente de Validez de Contenido obtenidos en el Juicio de Expertos. Así mismo, también se aseguró el contenido de la sección cuarta del instrumento (examen) mediante el cálculo de los índices de Discriminación y Dificultad de los ítems.

El someter el cuestionario a un grupo de juicio de expertos permitió que se valorase tanto la claridad como la representatividad de dicho instrumento. Así mismo, el grupo realizó aportaciones cualitativas en las que se propusieron modificaciones para la mejora global del instrumento. Este proceso en la construcción del instrumento

permitió aumentar su calidad, tanto desde el punto de vista formal como de contenido del instrumento. Una vez que se aplicó el juicio de expertos, se realizaron las modificaciones, inserciones o anulaciones oportunas en los ítems, tal como se explica en el capítulo 4. Aunque, en líneas generales los expertos valoraron como idóneos en cuanto a claridad y representatividad la mayor parte de ítems.

Objetivo 1.3. Constatar la aplicabilidad del instrumento que se ha diseñado para la recogida de información.

La Aplicación Piloto constató la aplicabilidad del instrumento y permitió realizar mejoras en su diseño que aseguraran la idoneidad y el éxito en la aplicación.

De igual manera, la aplicación de la prueba piloto permitió comprobar las posibles dificultades que se encontrarían a la hora de su aplicación y poder así modificar o corregir estos aspectos.

Por último, el hecho de que la sección del NECEFORMXF-v2 en la que se recoge información acerca los conocimientos del docente sobre el SXF y sus trastornos afines tuviera un formato de examen fue algo meditado. Lo que pretendíamos era crear una especie de examen que valorase los conocimientos de los docentes sobre el SXF principalmente y en segundo lugar algunos conocimientos sobre los otros trastornos presentes en dicho síndrome. Se consideró que la escala Likert no permitía este tipo de análisis.

Capítulo 5. ESTUDIO DEL CONOCIMIENTO QUE
TIENE SOBRE EL SXF EL PROFESORADO DE
INFANTIL, PRIMARIA Y SECUNDARIA DE LA
REGIÓN DE MURCIA

“Las causas perdidas son las únicas
Por las que merece la pena luchar”
Caballero sin espada (Frank Capra)

El capítulo 5 es la segunda parte de la “*Fase I. Estudio de Necesidades*”. A lo largo de este capítulo se darán respuesta a los siguientes objetivos:

1.4. Conocer el grado de conocimiento que tiene el profesorado de Infantil/Primaria de la Región de Murcia sobre el Síndrome de X-Frágil, y respecto a cómo actuar ante los síntomas de dicho trastorno (hiperactividad, autismo y discapacidad intelectual)

1.5. Conocer el grado de conocimiento que tiene el profesorado de Secundaria de la Región de Murcia sobre el Síndrome de X-Frágil, respecto a cómo actuar ante los síntomas de dicho trastorno (hiperactividad, autismo y discapacidad intelectual)

1.6. Comprobar si existe diferencia entre el conocimiento que posee el profesor de Infantil/Primaria y el de Secundaria con respecto al Síndrome de X-Frágil y sobre las posibles estrategias para trabajar con este tipo de población.

1.7. Comprobar si hay diferencia entre el conocimiento que poseen los distintos perfiles profesionales que encontramos en el centro educativo: docentes en Audición y Lenguaje y en Pedagogía Terapéutica, orientadores y docentes no especialistas en discapacidad.

1.8. Analizar si hay diferencias en cuanto a conocimientos entre los docentes de centros educativos públicos y concertados.

1.9. Comprobar si hay relación entre el conocimiento de los docentes y sus años de experiencia docente.

1.10. Comprobar si hay relación entre el conocimiento de los docentes y la percepción que tienen ellos mismos sobre su capacidad.

1.11. Comprobar si hay relación entre el conocimiento de los docentes y su formación inicial y/o continua.

1.12. Comprobar si hay relación entre el conocimiento que poseen los docentes sobre el Síndrome de X-Frágil y el hecho de haber tenido alumnos con este síndrome o con los trastornos afines.

5.1. Aplicación del NECEFORMXF-v2 al profesorado de Educación Infantil, Primaria y Secundaria de la Región de Murcia

La finalidad de este estudio es analizar el conocimiento que poseen los docentes de la Región de Murcia acerca del SXF. Para ello, se diseñó un instrumento de recogida de información, el NECEFORMXF-v2. El procedimiento llevado a cabo para su diseño, para la validación de su contenido a través de un juicio de experto y

para el análisis de su aplicabilidad a través de un estudio piloto han sido explicados detalladamente en el capítulo anterior.

En este apartado, se expondrá el proceso llevado a cabo para aplicar el instrumento creado a los docentes de la Región de Murcia de los niveles de Educación Infantil, Primaria y Secundaria. A continuación, se analizarán los resultados encontrados y eso permitirá alcanzar la finalidad que nos proponíamos con ese instrumento y que se concreta con los objetivos enumerados previamente.

5.1.1. Metodología

Latorre, Del Rincón & Arnal (2003) afirman que la metodología descriptiva se tiene que basar en una observación sistemática del fenómeno a analizar y solo así se conseguirá una investigación basada en la evidencia empírica. Partiendo de esta premisa, se planteó un estudio descriptivo en el que se utilizara un procedimiento de cuestionario para obtener los datos.

5.1.1.1. Muestra

Se recibieron 883 NECEFORMXF-v2 cumplimentados. De ellos, 52 fueron eliminados al no poder identificar la especialidad del docente que los contestaba. El problema que se encontró fue que se había introducido la opción Equipos Directivos como una forma más de especialidad y los 52 NECOFORMXF-v2 eliminados correspondían a aquellos en los que se seleccionó esta opción y ninguna otra en el campo de especialidad del docente. En realidad, son docentes que se han formado

en alguna especialidad y que reducen su carga docente para realizar las funciones de Equipo Directivo. Por tanto, este grupo no era comparable con el resto de docentes que eran profesionales formados en su especialidad.

Por tanto, en el estudio participaron un total de 831 docentes de centros públicos o concertados repartidos entre 39 municipios de la Región de Murcia, lo que equivale al 86.7% del total de municipios que componen la Región. De los cuales un 25.2% (n = 209) son hombres y un 74.8% (n = 622) mujeres, con edades comprendidas entre los 24 y 65 años con un promedio de 42.7 años (DT = 9.1). La experiencia docente media fue de 15.5 años, con un rango de 0 a 44 años y una desviación típica de 9.3 años. En la Tabla 17 se muestra el descriptivo de las variables relacionadas con la docencia en la que se observa que la mayoría de los participantes ejerce en centros públicos. Además, más de la mitad imparten en la etapa de infantil o primaria. Se decidió que se analizarían los datos de las etapas de Infantil y Primaria juntas, debido a que la primera solo aglutina tres cursos, además, los especialistas imparten docencia en ambas etapas en un mismo centro. Respecto a la especialidad, observamos que el grosso de los participantes se encuentra en los docentes sin especialidad en discapacidad, es decir no son ni maestros de Audición y Lenguaje, ni de Pedagogía Terapéutica, ni orientadores de equipos o departamentos de orientación. Aquí se encuentran los docentes tutores de primaria, los maestros o profesores de educación física, música, idioma y resto de materias que se imparten en secundaria. Seguidamente, le sigue el grupo formado por los PT, después irían los AL y, por último, el grupo más reducido es el compuesto por los orientadores, todos ellos especialistas en discapacidad y, por tanto, se espera que con formación en ello.

Tabla 17

Descriptivo de las variables relacionadas con la docencia

	n	%
Titularidad		
Público	692	83.3
Concertado	139	16.7
Especialidad		
AL	35	4.2
PT	87	10.5
OR	23	2.8
Resto	686	82.6
Etapa		
Primaria e Infantil	523	62.9
Secundaria	308	37.1

Nota. AL: Maestro de Audición y Lenguaje, PT: Profesor de Pedagogía Terapéutica, OR: Orientador

5.1.1.2. Instrumento

El instrumento utilizado para la recogida de datos sobre el conocimiento que poseen los docentes acerca del síndrome de X-Frágil fue de construcción propia, ya que no existe ninguna herramienta que permita recoger estos datos. El instrumento lleva por título “Necesidades de formación de los docentes sobre el Síndrome de X-

Frágil” o NECEFORMXF-v2 (ANEXO IV) y fue validado mediante un procedimiento metodológico compuesto por dos perspectivas, el juicio de expertos y la aplicación piloto, ya que tal como indica Sireci (1998) y Fitzpatrick (1983), tan solo la aplicación de uno u otro procedimiento sería escaso y no aseguraría la validez de un cuestionario.

De acuerdo con los resultados alcanzados por el juicio de expertos y por la aplicación piloto realizada con el NECEFORMXF-v2 (ver Capítulo 5 de este trabajo), se trata de un instrumento que puede resultar de utilidad para la evaluación de las necesidades de formación de los docentes de diferentes etapas educativas y contextos escolares en relación al SXF y sus características.

La decisión de optar por un instrumento de este tipo para la propuesta de investigación planteada se debe a que permite llegar a gran número de sujetos y generalizar así los resultados a toda una población que es el verdadero objeto de estudio (Repullo Labrador, & Donado Campos, 2003). Además, a través del procedimiento de cuestionario, se obtiene información de distintos temas. En nuestro caso nos proporciona información sobre los conocimientos que tienen los profesores sobre las distintas problemáticas de estudio (enfermedades raras, SXF, autismo, TDAH y discapacidad intelectual).

El NECEFORMXF-v2 está diseñado para la recogida de información sobre los conocimientos que los docentes de la Región de Murcia tienen sobre el SXF tal y como indica el objetivo 1.1 del proyecto: *“Diseñar un instrumento para conocer el grado de conocimiento que tiene el profesorado de la Región de Murcia sobre el Síndrome de X-Frágil, y respecto a cómo actuar ante los síntomas de dicho trastorno (hiperactividad, autismo y discapacidad intelectual)”*.

El NECEFORMXF-v2 está constituido por cuatro secciones bien diferenciadas. La primera hace referencia a los datos generales del encuestado, en el que se solicita información acerca del género, de la etapa educativa en la que imparte docencia y especialidad y el número de años que lleva ejerciendo.

En una segunda sección se demanda que el encuestado indique si en algún momento de su vida profesional ha tenido o tiene algún alumno con alguna de las patologías evaluadas en este proyecto: SXF, autismo, TDAH y discapacidad intelectual; si ha recibido formación inicial o continua sobre alguna de ellas; y si dicha formación ocurrió antes de haber tenido algún alumno o una vez que llegó el caso al aula.

La tercera sección, consiste en una escala de Likert que pretende recoger la percepción que el docente tiene sobre su capacidad para responder a las necesidades de un alumno con TDAH, TEA, Discapacidad Intelectual o SXF.

La cuarta y última sección, consiste en un examen destinado a averiguar los conocimientos que el profesorado tiene acerca del Síndrome de X-Frágil. Las preguntas de esta sección, están agrupadas en dos dimensiones o bloques:

- Bloque sobre Síndrome de X-Frágil: se valoran los conocimientos que el profesor/a tiene sobre el SXF, tanto sobre las características propias de dicho síndrome, como sobre herramientas o estrategias necesarias para trabajar en un aula con estos niños. Conseguiremos así la información necesaria para responder a los objetivos 1.4: *“Conocer el grado de conocimiento que tiene el profesorado de Infantil/Primaria de la Región de Murcia sobre el Síndrome de X-Frágil, y respecto a cómo actuar ante los síntomas de dicho trastorno (hiperactividad, autismo y discapacidad intelectual)”* y 1.5: *“Conocer el grado de conocimiento que tiene el*

profesorado de Secundaria de la Región de Murcia sobre el Síndrome de X-Frágil, respecto a cómo actuar ante los síntomas de dicho trastorno (hiperactividad, autismo y discapacidad intelectual). En este sentido los ítems del 1 al 10 nos proporcionan esta información, debiendo responder los docentes con las opciones SI, NO o NS/NC a cada uno de ellos.

- Bloque sobre discapacidad (Autismo, TDAH y Discapacidad Intelectual): se analizan el grado de conocimiento que tienen los profesores acerca de estos tres rasgos que se encuentran presentes en el SXF y si conocen herramientas y estrategias suficientes para trabajar en un aula con estos niños tal como nos planteamos en los objetivos 1.4 y 1.5 del proyecto. Los ítems relacionados con estos objetivos van del 11 al 20. Concretando más, los ítems 11 y 12 se refieren al conocimiento que el docente tiene sobre TDAH; los ítems 13 y 14 recogen información acerca de los conocimientos que el profesorado tiene sobre autismo y por último los ítems del 15 al 20 nos proporcionan información acerca de la formación que los profesores tienen sobre discapacidad intelectual. Al igual que ocurre en el bloque anterior (Síndrome de X-Frágil), en este caso, los docentes debían responder SI, NO o NS/NC a cada ítem.

Cada uno de los ítems que forman el apartado examen (20 ítems) poseen una respuesta considerada como correcta o acertada, de acuerdo con la bibliografía consultada en el marco teórico sobre las características y forma de aprendizaje de los alumnos con SXF. Esa respuesta, correspondía a la opción SI, en todos los ítems.

Tal como se explicó en el capítulo 4, no se trata de preparar un examen complicado, sino de comprobar que los docentes conocen las características principales sobre el SXF y sus trastornos afines. En este sentido, al tratarse de

preguntas sencillas, se estableció que se consideraría que un docente presentaba un conocimiento aceptable sobre ello, cuando obtuviera una nota igual o superior a 7 puntos.

5.1.1.3. Procedimiento

En un primer momento, se mantuvo una reunión con responsables de la Jefatura de Servicio de Atención a la Diversidad de la Consejería de Educación, Juventud y Deportes para pedir su apoyo en este proyecto. Tras la aprobación por parte de la Consejería de Educación para colaborar con nuestro proyecto, se inició el procedimiento. El cuestionario se alojó, al igual que en la aplicación piloto, en la plataforma encuestas.um.es, propiedad de la Universidad de Murcia. Seguidamente, se envió al responsable de Atención a la Diversidad de la Consejería de Educación, vía correo electrónico, el enlace al cuestionario junto con una carta de presentación en la que se solicitaba a los equipos directivos de los centros educativos su colaboración y se instaba a que se responsabilizasen de que el cuerpo de docentes de su centro cumplimentara el NECEFORMXF-v2 (ANEXO IV). Así mismo, se les informaba de que la encuesta era totalmente anónima.

Posteriormente, fue la propia Consejería de Educación, Juventud y Deportes la encargada de difundir el correo anterior, con el enlace al instrumento, a todos los equipos directivos de los centros educativos, públicos y concertados, de la Región de Murcia, a través de su lista de correo electrónico. Los directores de los centros educativos fueron los encargados de hacer llegar a sus docentes el enlace al NECEFORMXF-v2 para que de forma individual lo cumplimentaran. El NECEFORMXF-v2 estuvo abierto durante aproximadamente dos meses y medio,

desde el 22 de febrero de hasta el 8 de mayo de 2018. Una vez que se cerró, se procedió al análisis de datos.

5.1.1.4. Análisis de datos

Para analizar la calidad del examen incluido en la sección cuarta de NECEFORMXF-v2, se calcularon dos indicadores técnicos que permiten describir las características psicométricas de los reactivos de un test. Dichos indicadores fueron el índice de dificultad y el índice de discriminación de cada ítem de ese examen.

Para el análisis estadístico descriptivo de la muestra que participó en el NECEFORMXF-v2 se han empleado los métodos descriptivos básicos, de modo que, para las variables cualitativas, se ha obtenido el número de casos presentes en cada categoría y el porcentaje correspondiente; y para las variables cuantitativas, los valores mínimo, máximo, media y desviación típica.

En las variables cualitativas se realizó la prueba Chi-cuadrado para determinar la posible asociación entre dos variables. En las variables cuantitativas, para la comparación de medias entre dos grupos se empleó el test *t*-Student una vez comprobados los supuestos de normalidad con el test de Kolmogorov-Smirnov y de homogeneidad de varianzas con el test de Levene.

Para determinar la posible relación entre el conocimiento y la percepción se calculó el coeficiente de correlación lineal de Pearson (*r*).

Para estudiar el efecto de la especialidad, la etapa y la interacción de ambos factores en la puntuación de conocimiento, se realizaron modelos ANOVA de dos factores a través del procedimiento Modelo Lineal General (MGL).

El análisis estadístico se realizó con el programa SPSS 25.0 para Windows. Las diferencias consideradas estadísticamente significativas son aquellas cuya $p < 0.05$.

En el estudio se han utilizado como variables dependientes:

- Calificación de SXF: supone la calificación de los conocimientos que tienen los docentes sobre SXF y calculada sobre 10. Se tienen en cuenta para su cálculo los diez primeros ítems de la sección cuarta del NECEFORMXF-v2 y que corresponden con el bloque sobre Síndrome de X-Frágil.

- Calificación de Discapacidad: los conocimientos que tienen sobre el resto de patologías (TDAH, TEA y Discapacidad Intelectual) y calculada sobre 10. Se tienen en cuenta para su cálculo los ítems del bloque sobre Discapacidad (Autismo, TDAH y Discapacidad Intelectual) y que corresponden con los diez últimos ítems de la sección cuarta que consiste en un examen.

- Calificación Global: la suma de las calificaciones de ambas variables anteriores (SXF + Discapacidad) y dividida entre dos, para obtener también así una nota sobre 10.

Las variables independientes que se han utilizado han sido la formación del docente, tanto la inicial como la continua, la especialidad, la etapa educativa en la que el docente imparte, la titularidad del centro, los años de experiencia docente, experiencia con alumnos con alguno de estos trastornos y la percepción que tiene el

docente sobre su conocimiento que se obtuvo de las preguntas “Si hoy en día, se incorpora a mi aula un alumno con SXF, sabría cómo dar respuesta a las necesidades educativas que precise” y “Soy conocedor de los rasgos principales del SXF”. En la Tabla 18 se muestran la distribución de las variables dependientes e independientes y sus niveles.

Tabla 18

Variables dependientes e independientes y sus niveles

Variable dependiente	
Calificación en SXF	
Calificación Discapacidad:	
TEA	0-10
TDAH	
Discapacidad Intelectual	
Calificación Global	
Variable independiente	Nivel de la variable
Información inicial en cada trastorno (Formación inicial)	Si No
Competencias iniciales en cada trastorno (Formación inicial)	Si No
Formación continua en cada trastorno	Sí No
Especialidad	AL PT Orientador Resto (docentes que no son especialistas en discapacidad)
Etapas educativas	Infantil/Primaria Secundaria
Titularidad del centro	Pública Concertada
Años de experiencia	0-44
Experiencia con SXF	Si No
Experiencia con Discapacidad (TEA, TDAH Discapacidad Intelectual)	Si No
Sexo	Hombre Mujer
Percepción sobre su capacidad de actuación	Totalmente de acuerdo De acuerdo Indeciso En desacuerdo Totalmente en desacuerdo

5.1.2. Resultados

En un primer lugar, se detallarán los índices de dificultad y de discriminación calculados para los ítems de la sección cuarta del NECEFORMXF. En la Tabla 19, se recogen los resultados de estos cálculos.

Tabla 19

Índices de Dificultad y Discriminación para cada ítem

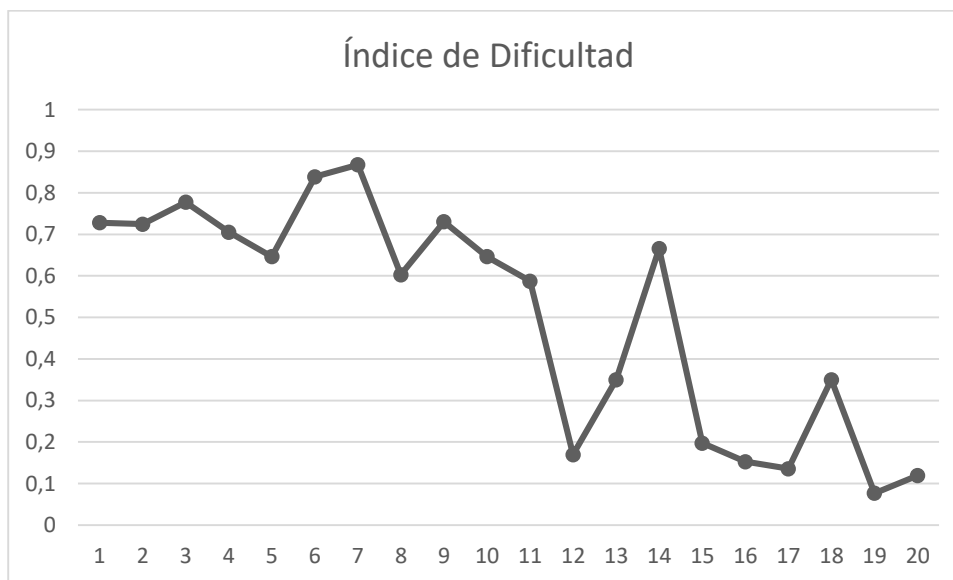
Ítems de la prueba de conocimientos	Errores	IDif	IDisc
El fenotipo de SXF es más leve en mujeres que en hombres	605	0.73	0.5
Los niños con SXF son hipersensibles a cualquier estímulo sensorial	602	0.72	0.5
Los niños con SXF son tímidos	646	0.78	0.4
Los niños con SXF presentan dificultades importantes en conciencia fonológica (segmentación de palabras, sílabas y/o fonemas, identificación y realización de rimas, ...)	586	0.71	0.5
Los niños con SXF presentan dificultades en motricidad fina que afecta a la escritura	537	0.65	0.6
Los niños con SXF cambian fácilmente de un tema a otro	697	0.84	0.3
7. Los niños con SXF tienen dificultades para contar objetos uno a uno	721	0.87	0.3
8. Es importante la anticipación de la tarea cuando trabajamos con niños con SXF	501	0.60	0.7
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.	607	0.73	0.5
10. Los niños con SXF tienen dificultades para concentrarse	537	0.65	0.7
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	488	0.59	0.4
12. El entrenamiento en habilidades sociales es fundamental en los niños con impulsividad	141	0.17	0.4
13. Es conveniente que en el aula exista un rincón donde el alumno con rasgos autistas pueda acudir para	291	0.35	0.5

Capítulo 5. Estudio del conocimiento que tiene sobre el SXF el profesorado de Infantil, Primaria y Secundaria de la Región de Murcia

relajarse y estar solo			
14. Es conveniente asegurar el éxito del alumno con rasgos autistas cuando realiza una actividad, evitando así que cometa errores	553	0.67	0.4
15. La utilización de dispositivos tecnológicos como tablets o iPads ayuda al aprendizaje de los niños con discapacidad intelectual	164	0.2	0.4
16. El aprendizaje vivencial favorece la adquisición de conceptos espaciales en los niños con discapacidad Intelectual	127	0.15	0.3
17. El trabajo en pequeños grupos favorece el aprendizaje de los alumnos con discapacidad intelectual	113	0.14	0.3
18. La repetición de tareas es una técnica adecuada para los niños con discapacidad intelectual	291	0.35	0.3
19. En general, la utilización de un apoyo visual (dibujos, fotos, pictogramas,...) ayuda a la comprensión en niños con discapacidad intelectual	64	0.1	0.2
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	99	0.12	0.3

Figura 6

Gráfico del Índice de Dificultad de los ítems



El ítem con mayor grado de dificultad es el 7 con 0.87 puntos, mientras que el menor es el 19, 0.1 puntos. La mayor parte de los ítems con un alto grado de dificultad (>6) se encuentran entre los diez primeros ítems que corresponden a los ítems dedicados a indagar sobre el conocimiento del docente con relación al SXF. En

concreto, el 40% (9 ítems) de los ítems obtienen un índice de dificultad inferior a 0.5 puntos. El 50% de ellos (10 ítems), se encuentran en la horquilla entre los 0.51-0.8 puntos. El 10% (2 ítems) obtienen un índice superior a 0.8 puntos.

Respecto al índice de discriminación, el ítem 2 presenta un valor de 0.2 puntos, mientras que el resto alcanzan o superan los 0.3 puntos. En concreto, un total de 8 ítems (lo que supone el 40% del total) alcanzan o superan el valor de 0.5 puntos como índice de discriminación. Cinco ítems (el 25%) obtienen un índice de discriminación de 0.4 puntos. Mientras que 6 ítems (el 30%) obtienen un valor de 0.3 puntos.

A continuación, se expondrán los resultados obtenidos tras el análisis de los datos. Para ello atenderemos y responderemos a los objetivos planteados inicialmente en el proyecto (como no hay valores perdidos en nuestra muestra, no especificaremos **n** en cada tabla, ya que en la tabla de descriptivos aparecen cada **n**. De esta manera, evitamos repetir siempre los mismos datos).

Objetivo 1. Conocer y comparar el grado de conocimiento que tienen los docentes de Infantil, Primaria y Secundaria de los centros educativos de la Región de Murcia en relación al Síndrome de X-Frágil, sus características y posibles estrategias para favorecer su integración e inclusión en el aula.

Este objetivo general, se concretó en varios objetivos específicos, entre ellos, los siguientes:

Objetivo 1.4. Conocer el grado de conocimiento que tiene el profesorado de Infantil/Primaria de la Región de Murcia sobre el Síndrome de X-Frágil, y respecto a cómo actuar ante los síntomas de dicho trastorno (hiperactividad, autismo y discapacidad intelectual).

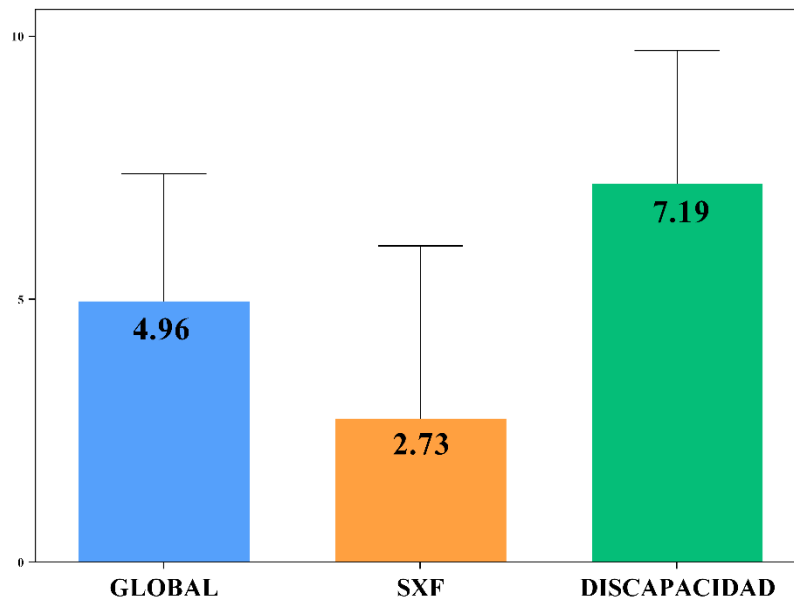
Objetivo 1.5. Conocer el grado de conocimiento que tiene el profesorado de Secundaria de la Región de Murcia sobre el Síndrome de X-Frágil, respecto a cómo actuar ante los síntomas de dicho trastorno (hiperactividad, autismo y discapacidad intelectual).

Objetivo 1.6. Comprobar si existe diferencia entre el conocimiento que posee el profesor de Infantil/Primaria y el de Secundaria con respecto al Síndrome de X-Frágil y sobre las posibles estrategias para trabajar con este tipo de población.

Tras la corrección del examen, en primer lugar, se calcularon las medias obtenidas por todo el profesorado que participó en el estudio. En este sentido, la Calificación Global, que obtuvieron fue de 4.96 puntos (Mín.-Máx.: 0-10, DT = 2,42), para el SXF se obtuvo un promedio de 2.73 puntos (Mín.-Máx.: 0-10, DT = 3,28). En cambio, para la variable Calificación Discapacidad (todos los ítems menos los de SXF) fue de 7.19 puntos (Mín.-Máx.: 0-10, DT = 2,53), En la Figura 7 se muestran las medias y desviaciones típicas de las puntuaciones obtenidas por los docentes en las tres variables dependientes, Calificación Global, Calificación Discapacidad y Calificación en SFX.

Figura 7

Medias observadas y desviaciones típicas para las tres variables dependientes



En la Tabla 20 se recogen los porcentajes de las respuestas que dieron a cada ítem los docentes, tanto de la etapa de Primaria como de Secundaria. Nótese que todos los ítems estaban expresados de forma que la respuesta SI era la acertada. En la tabla se observa como los porcentajes más altos de aciertos (es decir, de respuesta SI), se concentran en los trastornos afines al SXF, es decir, en los ítems que preguntaban sobre TEA, TDAH y Discapacidad Intelectual. En el caso de los ítems sobre SXF no existe ningún ítem que supere el 50% de aciertos. El porcentaje más alto de aciertos, en los ítems referidos al SXF, es el correspondiente al ítem 8 que preguntaba “Es importante la anticipación de la tarea cuando trabajamos con niños con SXF”, con un porcentaje del 39.3%. En cambio, el ítem que menos aciertos obtuvo (13.45%), es el número 7 que afirmaba “Los niños con SXF tienen dificultades para contar objetos uno a uno”. Los ítems relacionados con el resto de trastornos (TEA, TDAH y Discapacidad Intelectual) obtuvieron, en su mayoría, puntuaciones superiores

al 50% de aciertos, a excepción de dos ítems: el TDH-1 que pregunta sobre TDAH (40.8% de aciertos) y el TEA-2 referido al TEA (33.4% de aciertos). En concreto, los enunciados de estos ítems afirmaban “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” y “Es conveniente asegurar el éxito del alumno con rasgos autistas cuando realiza una actividad, evitando así que cometa errores”.

Tabla 20

Frecuencia y porcentajes (entre paréntesis) de las respuestas a cada ítem sobre conocimientos en SXF y resto de trastornos

Ítem	Respuesta, <i>n</i> (%)			Respuestas erróneas
	Sí / Acierto	No	NS/NC	
SXF_1	237 (26.8)	69 (7.8)	577 (65.3)	646 (73.1)
SXF_2	242 (27.4)	41 (4.6)	600 (68)	641 (72.6)
SXF_3	193 (21.9)	94 (10.6)	596 (67.5)	690 (78.1)
SXF_4	264 (29.9)	19 (2.2)	600 (68)	619 (70.2)
SXF_5	315 (35.7)	20 (2.3)	548 (62.1)	568 (64.4)
SXF_6	141 (16)	71 (8)	671 (76)	742 (84)
SXF_7	118 (13.4)	60 (6.8)	705 (79.8)	765 (86.6)
SXF_8	347 (39.3)	17 (1.9)	519 (58.8)	536 (60.7)
SXF_9	235 (26.6)	29 (3.3)	619 (70.1)	648 (73.4)
SXF_10	317 (35.9)	8 (0.9)	558 (63.2)	566 (64.1)
TDH_1	360 (40.8)	191 (21.6)	332 (37.6)	523 (59.2)
TDH_2	732 (82.9)	12 (1.4)	139 (15.7)	151 (17.1)
TEA_1	573 (64.9)	39 (4.4)	271 (30.7)	310 (35.1)
TEA_2	295 (33.4)	221 (25)	367 (41.6)	588 (66.6)
DI_1	707 (80.1)	10 (1.1)	166 (18.8)	176 (19.9)
DI_2	745 (84.4)	2 (0.2)	136 (15.4)	138 (15.6)
DI_3	761 (86.2)	6 (0.7)	116 (13.1)	122 (13.8)
DI_4	568 (64.3)	89 (10.1)	226 (25.6)	315 (35.7)
DI_5	813 (92.1)	2 (0.2)	68 (7.7)	70 (7.9)
DI_6	777 (88)	6 (0.7)	100 (11.3)	106 (12)

Nótese que en la columna de Respuestas erróneas se suma la frecuencia y porcentaje de las respuestas “NO” o las contestaciones “NS / NC”.

Los resultados de las pruebas Chi-cuadrado realizadas reflejaron que no existen diferencias estadísticamente significativas entre los docentes de Infantil/Primaria y los de Secundaria en los porcentajes de respuestas acertadas o falladas (ver Tabla 21). En todos los ítems de SXF, el porcentaje de errores es superior al de aciertos en ambas etapas.

En la Tabla 21 se muestra la frecuencia y porcentaje de las respuestas acertadas y falladas en cada ítem por el profesorado de Infantil/Primaria y el de Secundaria, así como el comparativo por etapas educativas.

Tabla 21

Frecuencia y porcentaje de aciertos y errores para cada ítem por etapa educativa

	Etapa, n (%)		Prueba Chi-cuadrado	
	Infantil/Primaria	Secundaria	$\chi^2(1)$	p-valor
SXF_1_DICO			.05	.827
Acierto	139 (26.6)	84 (27.3)		
Error	384 (73.4)	224 (72.7)		
SXF_2_DICO			.12	.734
Acierto	137 (26.2)	84 (27.3)		
Error	386 (73.8)	224 (72.7)		
SXF_3_DICO			.02	.886
Acierto	116 (22.2)	67 (21.8)		
Error	407 (77.8)	241 (78.2)		
SXF_4_DICO			.00	.964
Acierto	157 (30)	92 (29.9)		
Error	366 (70)	216 (70.1)		

Capítulo 5. Estudio del conocimiento que tiene sobre el SXF el profesorado de Infantil, Primaria y Secundaria de la Región de Murcia

SXF_5_DICO			.46	.496
Acierto	183 (35)	115 (37.3)		
Error	340 (65)	193 (62.7)		
SXF_6_DICO			.11	.745
Acierto	86 (16.4)	48 (15.6)		
Error	437 (83.6)	260 (84.4)		
SXF_7_DICO			.01	.914
Acierto	71 (13.6)	41 (13.3)		
Error	452 (86.4)	267 (86.7)		
SXF_8_DICO			.01	.929
Acierto	202 (38.6)	118 (38.3)		
Error	321 (61.4)	190 (61.7)		
SXF_9_DICO			.27	.601
Acierto	134 (25.6)	84 (27.3)		
Error	389 (74.4)	224 (72.7)		
SXF_10_DICO			.08	.773
Acierto	185 (35.4)	112 (36.4)		
Error	338 (64.6)	196 (63.6)		
TDH_1_DICO			3.1	.08
Acierto	197 (37.7)	135 (43.8)		
Error	326 (62.3)	173 (56.2)		
TDH_2_DICO			2.9	.087
Acierto	442 (84.5)	246 (79.9)		
Error	81 (15.5)	62 (20.1)		
TEA_1_DICO			.89	.345
Acierto	348 (66.5)	195 (63.3)		
Error	175 (33.5)	113 (36.7)		
TEA_2_DICO			.92	.337
Acierto	180 (34.4)	96 (31.2)		

Capítulo 5. Estudio del conocimiento que tiene sobre el SXF el profesorado de Infantil, Primaria y Secundaria de la Región de Murcia

Error	343 (65.6)	212 (68.8)		
DI_1_DICO			.00	.948
Acierto	417 (79.7)	245 (79.5)		
Error	106 (20.3)	63 (20.5)		
DI_2_DICO			.57	.45
Acierto	445 (85.1)	256 (83.1)		
Error	78 (14.9)	52 (16.9)		
DI_3_DICO			1.25	.263
Acierto	456 (87.2)	260 (84.4)		
Error	67 (12.8)	48 (15.6)		
DI_4_DICO			.44	.507
Acierto	338 (64.6)	192 (62.3)		
Error	185 (35.4)	116 (37.7)		
DI_5_DICO			.40	.528
Acierto	482 (92.2)	280 (90.9)		
Error	41 (7.8)	28 (9.1)		
DI_6_DICO			.70	.405
Acierto	462 (88.3)	266 (86.4)		
Error	61 (11.7)	42 (13.6)		

En la Tabla 22 se recogen las notas medias obtenidas por los docentes en cada bloque del examen presentando, atendiendo a las etapas educativas. Observamos como en las medias de la variable dependiente Calificación Global de los docentes son prácticamente iguales en ambas etapas, alrededor del 6 sobre 10 puntos. En el caso de la variable dependiente Calificación Discapacidad, la nota se incrementa llegando a superar el 8 en ambas etapas. En cambio, en el bloque de preguntas sobre SXF los docentes de las dos etapas suspenderían el examen.

Tabla 22

Notas medias por etapas (error típico de la media entre paréntesis) en el examen global y para los bloques de SXF y Discapacidad

Nota en la prueba GLOBAL	<i>Media</i> (ET)
Docentes de Infantil / Primaria	6.60 (0.33)
Docentes de Secundaria	6.27 (0.36)
Nota en los ítems sobre Discapacidad	<i>Media</i> (ET)
Docentes de Infantil / Primaria	8.32 (0.36)
Docentes de Secundaria	8.17 (0.39)
Nota en los ítems sobre SXF	<i>Media</i> (ET)
Docentes de Infantil / Primaria	4.88 (0.46)
Docentes de Secundaria	4.36 (0.50)

Objetivo 1.7. Comprobar si hay diferencia entre el conocimiento que poseen los distintos perfiles profesionales que encontramos en el centro educativo: docentes en Audición y Lenguaje y en Pedagogía Terapéutica, orientadores y docentes no especialistas en discapacidad.

Para determinar el efecto de las variables Especialidad (maestro de AL, de PT, Orientador y Resto) y Etapa Educativa (Primaria vs Secundaria) y la interacción de ambas variables con las variables dependientes, se realizaron modelos ANOVA de dos factores a través del procedimiento Modelo Lineal General (MGL) cuyos resultados se muestran a continuación.

En concreto, en la Tabla 23 se muestran los resultados para la variable dependiente Calificación Global. Se observa que la variable independiente Especialidad muestra diferencias estadísticamente significativas entre sus niveles. De acuerdo con las pruebas post hoc aplicadas, la puntuación de los docentes del nivel Resto de especialidades fue significativamente inferior con respecto a los Docentes

de AL, PT y Orientadores (Figura 8). Entre los Docentes de AL, PT y los Orientadores no se observaron diferencias estadísticamente significativas (AL-PT: $p = 0.479$; AL-OR: $p = 0.997$; PT-OR: $p = 0.998$). Los efectos etapa y la interacción de especialidad y etapa no fueron significativos.

Tabla 23

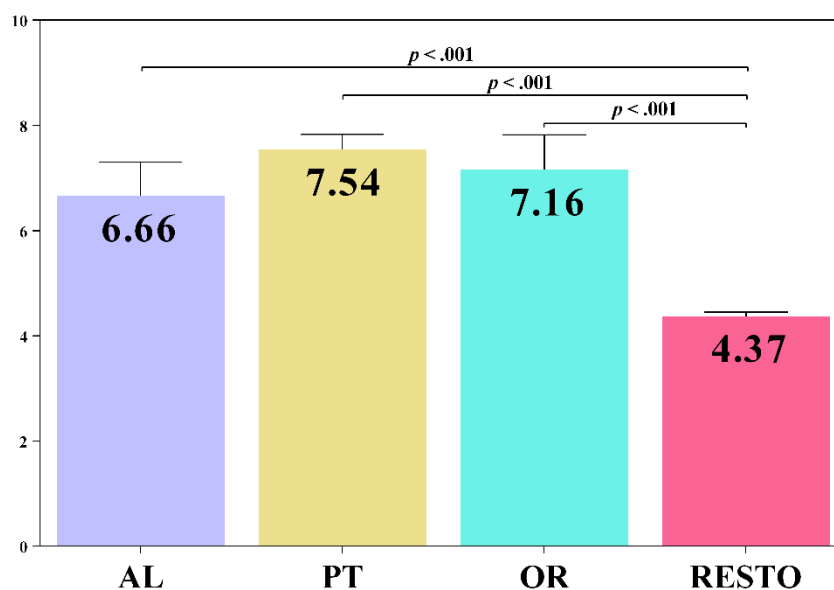
Medias marginales estimadas, errores típicos de la media (entre paréntesis) y resultados de los distintos factores del ANOVA realizado para la Calificación Global de los docentes en el examen incluido en NECEFORMXF-v2

Efecto	Calificación GLOBAL, media (ET)		Pruebas de efectos		
			F(g.l.)	p-valor	eta ²
Especialidad			$F(3;823) = 44.25$	< 0.001	0.139
AL	6.66 (0.64)				
PT	7.54 (0.29)				
OR	7.16 (0.66)				
Resto	4.37 (0.08)				
Etapa Educativa			$F(1;823) = 0.47$	0.493	0.001
Primaria	6.60 (0.33)				
Secundaria	6.27 (0.36)				
Especialidad*Etapa Ed.			$F(3;823) = 1.01$	0.389	0.004
	Primaria	Secundaria			
AL	6.83 (0.38)	6.50 (1.23)			
PT	7.55 (0.25)	7.53 (0.53)			
OR	7.17 (1.23)	7.15 (0.48)			
Resto	4.85 (0.10)	3.88 (0.13)			

Nota. g.l.: grados de libertad. ET: error típico. eta²: eta cuadrado parcial (tamaño del efecto).

Figura 8.

Medias y desviaciones típicas de la Calificación Global de cada perfil profesional



Nota: AL = Maestros de Audición y Lenguaje, PT: Maestros de Pedagogía Terapéutica, OR = Orientadores, RESTO = profesores no especialistas en discapacidad

También en la Figura 8, se observa que todos los docentes especialistas en discapacidad aprobarían respecto a discapacidad global (SXF, TEA, TDAH y Discapacidad Intelectual), considerando el aprobado la obtención de 5 o más puntos. La nota más alta la obtienen los PT, con un 7.54 puntos de nota media, seguida de los maestros Orientadores con una calificación de 7.16 puntos. En cambio, los docentes no especialistas en discapacidad (nivel Resto de docentes en la variable) no superan el examen, habiendo obtenido una nota media de 4.39 puntos

La variable dependiente Calificación Discapacidad mostró un efecto estadísticamente significativo en la variable independiente Especialidad (Tabla 24), de forma que, la puntuación del nivel Resto de especialidades fue significativamente inferior con respecto al nivel Docentes de AL, de PT y Orientadores (Figura 9). Entre

los Docentes de AL, PT y Orientadores no se observaron diferencias estadísticamente significativas (AL-PT: $p = 0.997$; AL-OR: $p = 0.995$; PT-OR: $p = 0.997$). Los efectos de la variable independiente Etapa y la interacción de la variable independiente Especialidad y Etapa no fueron significativos.

Tabla 24

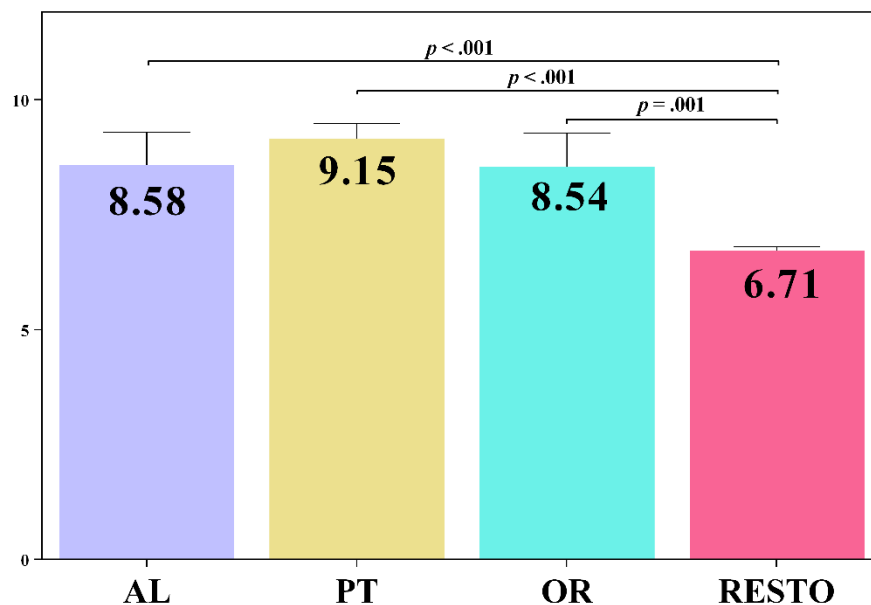
Medias marginales estimadas, errores típicos de la media (entre paréntesis) y resultados de los distintos factores del ANOVA realizado para la Calificación Discapacidad de los docentes en el examen incluido en NECEFORMXF-v2

Efecto	Calificación Discapacidad, media (ET)		Pruebas de efectos		
			F(g.l.)	p-valor	eta ²
Especialidad			F(3;823) = 20.85	< 0.001	0.071
AL	8.58 (0.71)				
PT	9.15 (0.33)				
OR	8.54 (0.73)				
Resto	6.71 (0.09)				
Etapa			F(1;823) = 0.07	0.79	0.001
Primaria	8.32 (0.36)				
Secundaria	8.17 (0.39)				
Especialidad*Etapa			F(3;823) = 1.38	0.247	0.005
	Primaria	Secundaria			
AL	8.50 (0.42)	8.67 (1,36)			
PT	9.17 (0.28)	9.13 (0,59)			
OR	8.33 (1.36)	8.75 (0,53)			
Resto	7.26 (0.12)	6.15 (0,14)			

Nota. g.l.: grados de libertad. ET: error típico. eta²: eta cuadrado parcial (tamaño del efecto)

Figura 9

Medias y desviaciones típicas de Calificación Discapacidad según especialidad



Nota: AL = Maestros de Audición y Lenguaje, PT: Maestros de Pedagogía Terapéutica, OR = Orientadores, RESTO = profesores no especialistas en discapacidad

En la Figura 9, se reflejan las notas medias obtenidas por cada grupo de docentes en cuanto a sus conocimientos en TEA, TDAH y discapacidad intelectual. Todos los docentes han superado el 5, siendo la nota media más alta la de los PT con un 9.15 y la más baja la de los docentes no especialistas en discapacidad con una nota de 6.75.

También en la variable dependiente Calificación en SXF se encontraron diferencias significativas en los distintos niveles de las variables Especialidad (Tabla 25). En concreto, la puntuación de los docentes del nivel Resto de especialidades fue significativamente inferior con respecto a los niveles Docentes de AL, Docentes de PT y Orientadores, es decir, los especialistas en discapacidad, (Figura 10). Entre los niveles Docentes de AL, PT y Orientadores no se observaron diferencias estadísticamente significativas (AL-PT: $p = 0.931$; AL-OR: $p = 0.995$; PT-OR: $p =$

0.997). Los efectos Etapa y la interacción de Especialidad y Etapa no fueron significativos.

Tabla 25

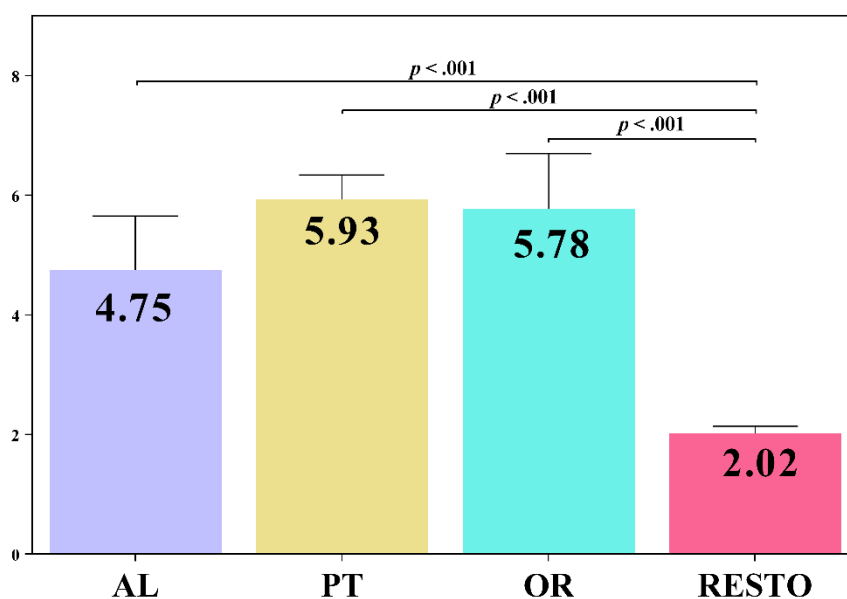
Medidas, errores típicos de la media (entre paréntesis) y resultados de los distintos factores del ANOVA realizado para la Calificación en SXF de los docentes en el examen incluido en NECEFORMF-v2

Efecto	Calificación SXF , <i>media</i> (ET)		Pruebas de efectos		
			F(g.l.)	p-valor	eta ²
Especialidad			F(3;823) = 34.98	< 0.001	0.113
AL	4.75 (0.90)				
PT	5.93 (0.41)				
OR	5.78 (0.92)				
Resto	2.02 (0.12)				
Etapa			F(1;823) = 0.59	0.441	0.001
Primaria	4.88 (0.46)				
Secundaria	4.36 (0.50)				
Especialidad*Etapa			F(3;823) = 0.32	0.81	0.001
	Primaria	Secundaria			
AL	5.16 (0.53)	4.33 (1.71)			
PT	5.93 (0.35)	5.94 (0.74)			
OR	6.00 (1.71)	5.55 (0.66)			
Resto	2.43 (0.15)	1.61 (0.18)			

Nota. g.l.: grados de libertad. ET: error típico. eta²: eta cuadrado parcial (tamaño del efecto)

Figura 10

Medias y desviaciones típicas de Calificación en SXF según especialidad.



Nota: AL = Maestros de Audición y Lenguaje, PT: Maestros de Pedagogía Terapéutica, OR = Orientadores, RESTO = profesores no especialistas en discapacidad

En la Figura 10, se muestran las notas medias obtenidas por los diferentes grupos de docentes. En ella, se observa que los niveles Docentes de AL y Resto, (docentes sin especialidad en discapacidad) no consiguen el aprobado (igual o mayor que 5). En cambio, los niveles Docentes de AL y Orientadores aprueban, aunque no alcanzan el 6 en su calificación.

Objetivo 1.8. Analizar si hay diferencias en cuanto a conocimientos entre los docentes de centros educativos públicos y concertados.

Otro de los aspectos valorados fue conocer si existen diferencias estadísticamente significativas entre los conocimientos que poseen los docentes de centros públicos y los docentes de centros concertados en cuanto a SXF y a los otros tres trastornos. Para ello se calcularon las medias de las puntuaciones obtenidas por

los docentes en cada bloque de ítems, estos son SXF, Discapacidad y la Global (Tabla 26).

Una vez obtenidas las medias de cada bloque, se procedió a efectuar la prueba t-Student para dos muestras de distribución normal, con el fin de comprobar si existe diferencia entre los conocimientos de los docentes de centros públicos y concertados. Para ello, se compararon los dos niveles de la variable independiente Titularidad (Público y Concertado) en las tres variables dependientes (Calificación en SXF, Calificación Discapacidad y Calificación Global).

Tal como se muestra en la Tabla 26, la prueba t-Student revela que no existen diferencias significativas entre los docentes de centros públicos y los de centros concertados. Es decir, que los conocimientos en SXF y en el bloque Discapacidad que muestran ambos grupos son similares.

Tabla 26

Descriptivos y comparación entre la titularidad del centro y la Calificación en SXF, Discapacidad y Global de los docentes en el examen incluido en NECEFORMXF-v2

	Titularidad, <i>media (DT)</i>		Diferencia medias	Prueba t-Student	
	Público	Concertado		t(829)	p-valor
GLOBAL	4.95 (2.38)	5.03 (2.60)	-0.07	-0.328	0.743
SXF	2.68 (3.27)	2.99 (3.28)	-0.31	-1.026	0.305
DISCAPACIDAD	7.22 (2.49)	7.06 (2.69)	0.16	0.702	0.483

Nota: se trata de medias observadas

Objetivo 1.9. Comprobar si hay relación entre el conocimiento de los docentes y sus años de experiencia docente.

Para determinar la posible relación de los Años de Experiencia Docente con las variables dependientes (Calificación en SXF, Calificación Discapacidad y Calificación Global), se calculó el coeficiente de correlación lineal de Pearson (r) cuyos resultados se muestran a continuación. Los resultados (Tabla 27) evidenciaron que no existe una relación estadísticamente significativa entre los años de experiencia docente y las puntuaciones obtenidas en conocimiento.

Tabla 27

Correlación entre la variable Experiencia Docente y las variables Calificación en SXF, Calificación Discapacidad y Calificación Global

	r (p -valor)
Calificación Global	-0.02 (0.556)
Calificación en SXF	0.007 (0.83)
Calificación Discapacidad	-0.049 (0.16)

Objetivo 1.10. Comprobar si hay relación entre el conocimiento de los docentes y la percepción que tienen ellos mismos sobre su capacidad.

En la Tabla 28 se recogen los descriptivos de la variable Percepción que los docentes tienen sobre su conocimiento en SXF, en Discapacidad (TEA+TDAH+ Discapacidad Intelectual) y en el total.

Tabla 28

Descriptivos de la variable Percepción sobre el conocimiento

	Mínimo	Máximo	Media	Desviación
Percepción_Total	1.00	5.00	3.14	.78
Percepción_DISCAP	1	5	3.50	.83
Percepción_SXF	1	5	2.14	1.06

Con respecto a la percepción que tienen los docentes a la hora de cómo actuar ante un niño con SXF o con alguno de los trastornos relacionados con dicho síndrome (TEA, TDAH y Discapacidad Intelectual), se calculó el coeficiente de correlación lineal de Pearson para determinar si la variable independiente Percepción sobre su Capacidad de Actuación se relaciona con las variables dependientes Calificación en SXF, Calificación Discapacidad y Calificación Global. Los resultados mostrados en la Tabla 29 reflejaron que hay una relación positiva y estadísticamente significativa entre dichas variables (Percepción y Calificación) y, por tanto, puntuaciones altas en Percepción se asocian a niveles altos de Calificación.

Tabla 29

Correlación entre la Percepción y la Calificación en SXF, Calificación Discapacidad y Calificación Global de los docentes en el examen incluido en NECEFORMXF-v2

Calificación	Percepción, r (p -valor)		
	Global	SXF	Discapacidad
Global	0.521 (< 0.001)	0.629 (< 0.001)	0.42 (< 0.001)
SXF	0.459 (< 0.001)	0.667 (<0.001)	0.332 (< 0.001)
Discapacidad	0.401 (< 0.001)	0.338 (< 0.001)	0.373 (< 0.001)

Objetivo 1.11. Comprobar si hay relación entre el conocimiento de los docentes y su formación inicial y/o continua.

Respecto a las características de formación de los docentes, este objetivo se puede estudiar a través de tres variables independientes: Información Inicial (se refiere a haber recibido información sobre el SXF o cualquiera de los otros trastornos en su formación inicial) y Competencias Iniciales, que se refiere a haber recibido competencias sobre el manejo de alumnos con SXF o cualquiera de los otros tres trastornos en su formación inicial) y por último, haber recibido formación continua sobre el SXF o cualquiera de los otros tres trastornos.

Comprobamos en la Tabla 30, que algo más de la mitad de los docentes participantes en el estudio han recibido algún tipo de información y adquisición de competencias, sobre alguno de los trastornos relacionados con SXF, durante sus estudios iniciales. En cambio, en el caso del SXF tan solo un 15% recibió esta información y el 7.7% considera que ha recibido competencias en dicho síndrome. En cuanto a la formación continua de los docentes, es decir aquella que reciben mediante cursos elegidos por ellos mismos, se observa que cerca de la mitad de los docentes se ha formado en TDAH, TEA y/o Discapacidad Intelectual. En cambio, en cuanto a cursos relacionados con SXF, este porcentaje no alcanza el 5%. La mayoría de los docentes afirman que la han realizado estos cursos para mejorar su formación y no por otros motivos, como tener alumnos con alguno de estos trastornos. Así mismo, se observa que alrededor del 80% de los docentes manifiestan su interés por recibir formación en SXF, en cambio, cerca del 6% reconoce que no siente motivación por recibir este tipo de formación.

Tabla 30

Distribución de frecuencias y porcentajes de docentes en relación a las características de su formación en discapacidad

	n	%
Información inicial en SXF		
No	706	85.0
Sí	125	15.0
Información inicial en Discapacidad		
No	364	43.8
Sí	467	56.2
Competencias en SXF Formación Inicial		
No	767	92.3
Sí	64	7.7
Competencias en Discapacidad Formación Inicial		
No	351	42.2
Sí	480	57.8
Formación Continua SXF		
No	793	95.4
Sí	38	4.6
Formación Continua Discapacidad		
No	350	42.1
Si	481	57.9
Motivaciones para la formación		
Alumno con estas características		
No	247	51.5
Sí	233	48.5
Mejorar mi formación		
No	68	14.2
Sí	412	85.8
Deseo formación sobre SXF		
1 Totalmente en desacuerdo	33	4
2 En desacuerdo	15	1.8
3 Indeciso	82	9.9
4 De acuerdo	355	42.7
5 Totalmente de acuerdo	346	41.6

En la Tabla 31, se recoge la correlación entre la variable independiente Información Inicial en SXF y las variables dependientes Calificación en SXF, Calificación Discapacidad y Calificación Global. Los resultados evidenciaron diferencias significativas entre los docentes que han recibido información inicial en SXF y los que no.

El ítem preguntaba “En mi formación inicial recibí información sobre las características de los niños con SXF”. Se observa que aquellos docentes que recibieron formación inicial en SXF obtuvieron notas superiores al cinco en todos los ítems de conocimientos. Se observa que la nota media más alta se encuentra en la variable Calificación Discapacidad, formado por TDAH, TEA y Discapacidad Intelectual, obteniendo un 8.85.

Tabla 31

Relación entre la Información Inicial en SXF y la Calificación en SXF, Calificación Discapacidad y Calificación Global

	Información inicial SXF, media (DT)		Diferencia medias	Prueba t-Student	
	No	Sí		t(829)	p-valor
GLOBAL	4.53 (2.28)	7.44 (1.51)	-2.91	-13.75	< 0.001
SXF	2.15 (3.04)	6.02 (2.54)	-3.87	-13.45	< 0.001
DISCAPACIDAD	6.90 (2.58)	8.85 (1.29)	-1.95	-8.25	< 0.001

En cuanto a la posible relación entre haber recibido Información inicial en Discapacidad (TEA, TDAH y Discapacidad Intelectual) y las variables dependientes Calificación en SXF, Calificación Discapacidad y Calificación Global (Tabla 32), se aplicó una t-Student para comprobar dicha relación y se observó que existen

diferencias estadísticamente significativas entre los docentes que han recibido información en estos trastornos afines (Discapacidad) con los que no la han recibido en las tres calificaciones calculadas. Es decir, los docentes que han recibido esta información en su formación inicial obtuvieron mejores puntuaciones en Calificación Discapacidad, Calificación en SXF y en Calificación Global. En la Tabla 32 se muestra también que la puntuación más alta que obtienen los docentes es en el bloque Discapacidad, en cambio, en el caso del bloque de SXF, los docentes con esta formación no superaron los 5 puntos.

Tabla 32

Relación entre la Formación Inicial en Discapacidad y la Calificación en SXF, Calificación Discapacidad y Calificación Global

	Formación inicial DISCAP, media (DT)		Diferencia medias	Prueba t-Student	
	No	Sí		t(829)	p-valor
GLOBAL	4.09 (2.23)	5.64 (2.34)	1.55	-9.65	< 0.001
SXF	1.76 (2.88)	3.49 (3.37)	1.73	-7.85	< 0.001
DISCAPACIDAD	6.43 (2.72)	7.79 (2.19)	-1.36	-7.98	< 0.001

En el NECEFORMXF-v2, se quiso diferenciar entre recibir información y recibir competencias en la formación inicial de cada síndrome o trastorno tratado en este estudio. Se consideró que la persona que recibe competencias para el manejo de un trastorno o problema estaría mejor preparada para poder trabajar con los alumnos con dicho trastorno, ya que poseería las herramientas necesarias para dar una respuesta correcta a las necesidades que estos puedan presentar. Por este motivo, aparece la pregunta “En mi formación inicial recibí competencias para trabajar con SXF”. En este sentido, en la Tabla 33 se recogen los estadísticos descriptivos y los resultados

obtenidos en la prueba t-Student en cuanto a la relación entre la variable independiente Competencias Iniciales durante la formación inicial en SXF y las variables dependientes Calificación Discapacidad (TEA, TDAH y Discapacidad Intelectual), Calificación en SXF y Calificación Global. Las pruebas estadísticas evidenciaron que existen diferencias significativas entre los docentes que recibieron este tipo de formación y los que no. Se observa que las notas medias de los docentes que recibieron competencias en SXF superan el aprobado, tanto en el bloque de Discapacidad como en el de SXF. No ocurre así en el caso de los docentes que no recibieron competencias en su formación inicial, ya que solo consiguen superar el 5 en el bloque de Discapacidad.

Tabla 33

Relación entre la adquisición inicial de competencias en SXF y la Calificación en SXF, Calificación Discapacidad y Calificación Global

	Competencias SXF, <i>media (DT)</i>		Diferencia medias	Prueba t-Student	
	No	Sí		t(829)	p-valor
GLOBAL	4.74 (2.35)	7.66 (1.34)	-2.92	-9.79	< 0.001
SXF	2.43 (3.15)	6.38 (2.39)	-3.95	-9.77	< 0.001
DISCAPACIDAD	7.05 (2.56)	8.94 (1.04)	-1.89	-5.86	< 0.001

En cuanto a la relación entre la variable independiente Competencias Iniciales en Discapacidad, es decir, en lo que hemos llamado TEA+TDAH+Discapacidad Intelectual y las variables dependientes Calificación SXF, Calificación Discapacidad y Calificación Global, las pruebas estadísticas demostraron que también existen diferencias significativas entre los docentes que sí recibieron competencias en su formación inicial frente a los que no. Estos resultados junto con los estadísticos

descriptivos de las puntuaciones obtenidas por los docentes atendiendo a su formación inicial en competencias en Discapacidad están recogidos en la Tabla 34.

Tabla 34

Estadísticos descriptivos y comparación entre la adquisición inicial de competencias en Discapacidad y el conocimiento

	Competencias DISCAP, <i>media (DT)</i>		Diferencia medias	Prueba <i>t</i> -Student	
	No	Sí		t(829)	<i>p</i> -valor
GLOBAL	4.26 (2.23)	5.89 (2.34)	-1.62	-10.17	< 0.001
SXF	1.92 (2.92)	3.80 (3.42)	-1.87	-8.51	< 0.001
DISCAPACIDAD	6.60 (2.63)	7.97 (2.16)	-1.37	-8.06	< 0.001

En la Tabla 35 se muestra los estadísticos descriptivos de las puntuaciones en Formación Continua en Discapacidad (TEA, TDAH y Discapacidad Intelectual), así como los resultados de las pruebas *t*-Student realizadas para comparar las variables dependientes Calificación en SXF, Calificación Discapacidad y Calificación Global con la variable independiente Formación Continua. Los resultados de las pruebas evidenciaron que existen diferencias estadísticamente significativas en entre las puntuaciones obtenidas por los docentes, de forma que, los que han recibido formación continua en discapacidad tienen una mayor calificación, significativamente superior a los que no la han recibido.

Tabla 35

Descriptivo y comparativo nivel de conocimiento según formación continua en discapacidad

Conocimiento	Formación, <i>media (DT)</i>		Diferencia medias	Prueba <i>t</i> -Student	
	No	Sí		<i>t</i> (829)	<i>p</i> -valor
Global	4.08 (2.22)	5.61 (2.35)	-1.54	-7.30	< 0.001
SXF	1.79 (2.80)	3.42 (3.42)	-1.63	-8.50	< 0.001
Discapacidad	6.36 (2.75)	7.81 (2.16)	-1.45	-9.55	< 0.001

De igual forma, en la Tabla 36 se recogen los descriptivos estadísticos de las puntuaciones obtenidas por los docentes en cada una de las variables dependientes según su formación continua. Así mismo, se compararon también la variable independiente Formación Continua en SXF, de los docentes que cumplieron el NECEFORMXF-v2, con las variables dependientes Calificación en SXF, Calificación Discapacidad y Calificación Global (Tabla 36). En este caso, los resultados de las pruebas estadísticas demuestran que existen diferencias estadísticamente significativas entre dichas variables.

Tabla 36

Descriptivo y comparativo Calificación en SXF, Calificación Discapacidad y Calificación Global según Formación Continua en SXF

	Formación continua SXF, <i>media (DT)</i>		Diferencia medias	Prueba t-Student	
	No	Sí		t(829)	p-valor
GLOBAL	4.84 (2.37)	7.63 (1.77)	-2.80	-7.18	< 0.001
SXF	2.55 (3.18)	6.53 (2.93)	-3.98	-7.55	< 0.001
DISCAPACIDAD	7.12 (2.55)	8.74 (1.35)	-1.62	-3.88	< 0.001

En la Tabla 37 se presentan los descriptivos estadísticos de la formación continua realizada por los docentes de Infantil/Primaria y Secundaria y los comparativos entre los docentes de ambas etapas.

Tabla 37

Descriptivo y comparativo Formación Continua realizada entre docentes de Infantil/Primaria y Secundaria

	Etapa, <i>n(%)</i>		Prueba Chi-cuadrado	
	INFANTIL/PRIMARIA	SECUNDARIA	$\chi^2(1)$	p-valor
FORMACION_CONTINUA_DISC			27.848	< 0.001
No	184 (35.2)	166 (53.9)		
Sí	339 (64.8)	142 (46.1)		
FORMACION_CONTINUA_SXF			3.056	0.08
No	494 (94.5)	299 (97.1)		
Sí	29 (5.5)	9 (2.9)		

Objetivo 1.12. Comprobar si hay relación entre el conocimiento que poseen los docentes sobre el Síndrome de X-Frágil y el hecho de haber tenido alumnos con este síndrome o con los trastornos afines.

En la Tabla 38, se recogen los estadísticos descriptivos en referencia a si los docentes participantes en el estudio han tenido o no alumnos con TEA, TDAH, Discapacidad Intelectual o con SXF. El 12% de los docentes han tenido alguna vez en su aula un alumno con SXF. En cambio, más del 90% han tenido alumnos con cualquiera de los otros trastornos afines al SXF (TEA, TDAH y Discapacidad Intelectual).

Tabla 38

Descriptivo sobre las características del alumnado

	n	%
Alumnos con SXF		
Sí	100	12
No	731	88
Alumnos con discapacidad		
Sí	775	93.3
No	56	6.7

Para comprobar si existe relación entre la variable independiente Experiencia con SXF y las puntuaciones obtenidas en Calificación en SXF, Calificación discapacidad y Calificación Global se realizó una prueba t-Student. En la Tabla 39 se muestran los resultados de las pruebas t-Student realizadas. Los resultados de las pruebas evidenciaron que existen diferencias estadísticamente significativas en la calificación obtenida por los docentes, de forma que, los que han tenido Experiencia con alumnos con SXF obtuvieron una puntuación en Calificación en SXF, Calificación

Discapacidad y Calificación Global significativamente superior frente a los que no tuvieron Experiencia con SXF.

Tabla 39

Descriptivo y comparativo entre Calificación SXF, Calificación Discapacidad y Calificación Global y Experiencia con alumnos con SXF

	HE TENIDO SXF, <i>media (DT)</i>		Diferencia medias	Prueba <i>t</i> -Student	
	Sí	No		t(829)	<i>p</i> -valor
GLOBAL	7.34 (1,84)	4.64 (2.30)	2.70	11.25	< 0.001
SXF	6.40 (2,58)	2.23 (3.03)	4.17	13.11	< 0.001
DISCAPACIDAD	8.28 (1,92)	7.05 (2.56)	1.23	4.64	< 0.001

En la Tabla 40 se muestra los resultados de la prueba *t*-Student aplicada para hacer la misma comparación para la variable independiente Experiencia con alumnos con TEA, TDAH o Discapacidad Intelectual (Discapacidad) en los resultados de las variables dependientes Calificación en SXF, Calificación Discapacidad y Calificación Global. Los resultados de las pruebas *t* calculadas evidenciaron que no existen diferencias estadísticamente significativas entre las calificaciones obtenidas por los docentes participantes en el presente estudio, de forma que, los que han tenido experiencia en sus aulas con alumnos con alguno de estos trastornos afines al SXF no obtienen mayores puntuaciones en Calificación en SXF, Calificación Discapacidad ni Calificación Global frente a los que no la han tenido.

Tabla 40

Resultados t-Student entre Calificación en SXF, Calificación Discapacidad, Calificación Global y Experiencia con Discapacidad

	Experiencia con Discapacidad, <i>media (DT)</i>		Diferencia medias	Prueba t-Student	
	Sí	No		t(829)	p-valor
GLOBAL	4.97 (2.40)	4.88 (2.71)	.10	0.29	0.776
SXF	2.72 (3.29)	2.89 (3.06)	-0.17	-0.38	0.705
DISCAPACIDAD	7.22 (2.48)	6.86 (3.10)	.36	1.04	0.3

Aunque no se estableció como objetivo del estudio, se analizó también si existía relación entre la variable Sexo del docente y las variables dependientes Calificación en SXF, Calificación Discapacidad y Calificación Global. En la Tabla 41 se muestran los resultados de las pruebas t-Student realizadas para comparar las puntuaciones obtenidas en las tres variables dependientes atendiendo al sexo. Los resultados de las pruebas evidenciaron que existen diferencias estadísticamente significativas en el conocimiento entre los docentes hombres y mujeres. Según el análisis estadístico las docentes mujeres obtienen puntuaciones mayores en Calificación en SXF, Calificación Discapacidad y Calificación Global que los docentes hombres.

Tabla 41

Descriptivo y comparativo nivel de conocimiento y sexo

	Sexo , media (DT)		Diferencia medias	Prueba <i>t</i> -Student	
	Hombre	Mujer		t(829)	<i>p</i> -valor
GLOBAL	4.15 (2.51)	5.24 (2.32)	-1.09	-5.77	< 0.001
SXF	1.97 (3.08)	2.99 (3.30)	-1.02	-3.94	< 0.001
DISCAPACIDAD	6.33 (3.04)	7.49 (2.26)	-1.16	-5.87	< 0.001

5.1.3. Discusión y Conclusiones

En el presente apartado de esta tesis doctoral, con el que se cierra *la Fase 1, Estudio de Necesidades*, se llevará a cabo una interpretación de los resultados obtenidos. Este trabajo se ha realizado principalmente con la finalidad de comprobar si los docentes estaban suficientemente formados en el SXF como para poder responder a las necesidades que presenta este alumnado, así como elaborar una guía práctica educativa que les ayude a adquirir estos conocimientos. Para ello, uno de los objetivos principales planteados en la investigación fue el diseño, elaboración, validación y aplicación de un instrumento de recogida de datos, convirtiéndose en uno de los componentes principales de la investigación (Capítulo IV).

Así mismo, en este apartado, los resultados se relacionarán con otros estudios que recogían la percepción que tienen los padres acerca de los conocimientos y las competencias de los docentes de sus hijos. Al no existir estudios que midan

directamente el conocimiento del profesorado en este síndrome, no se pueden contrastar con los resultados aquí obtenidos, pero sí que se puede confirmar o desmentir si las percepciones que los padres manifiestan en diferentes estudios encuentran o no un apoyo en los resultados obtenidos en el presente estudio.

La discusión y conclusiones se realizarán atendiendo a cada uno de los objetivos planteados en esta investigación. Tras ello, finalizaremos el capítulo con la reflexión sobre aquellas cuestiones que suponen puntos débiles o limitaciones de la investigación, así como planteando nuevos horizontes y retos que se perfilan como prospectiva de trabajo en esta línea de estudio.

Para comenzar, los resultados del Coeficiente de Validez de Contenido (Hernández-Nieto, 2002), aplicado al instrumento creado para obtener los datos que requería el estudio de necesidades planteado, permite asegurar que los ítems del NECEFORMXF-v2 presentan un buen nivel de acuerdo entre jueces, ya que todos los ítems obtuvieron una puntuación igual o superior a 0.8 puntos.

En segundo lugar, nos centraremos en el análisis de los índices de dificultad y de discriminación de la sección cuarta del NECEFORMXF-v2, dedicada a valorar, a modo de examen, algunos conocimientos de los docentes sobre SXF y Discapacidad. Los estándares internacionales establecen que un ítem con un índice de discriminación entre 0.15 y 0.25 puntos supone una discriminación media, entre 0.26 y 0.35 puntos supone que posee un buen poder discriminativo y por encima de 0.35 puntos posee un excelente poder de discriminación (Baladrón et al., 2016; Ortiz Romero et al., 2015). En el presente estudio, el 30% de los ítems superan los 0.26 puntos, lo que significa que poseen un buen poder discriminativo y el 65% de los ítems presentan un excelente poder de discriminación. Tan solo el ítem 19, obtienen una puntuación correspondiente a una discriminación media. Por tanto, estos índices nos

llevan a concluir que los ítems presentan un buen índice de discriminación, lo que confirma que es el grupo de mayor dominio el que obtienen mejor puntuación en cada ítem, tal como se espera (Hurtado Mondoñedo, 2018).

Respecto al grado de dificultad, se observa que, al igual que ocurría en la Aplicación Piloto, los ítems del bloque de SXF (diez primeras preguntas) presentan una mayor dificultad. Esto podría indicar, que los docentes tienen menos conocimientos sobre este síndrome en comparación con el resto de trastornos. Aun así, la distribución de porcentajes de la dificultad de los ítems es adecuada a los intereses del estudio planteado. Tal como se espera, el 50% de los ítems presentan una dificultad óptima o media (puntuaciones entre 0.51-0.8 puntos). Tan solo, un 10% son medianamente difíciles (0.81-0.9 puntos, lo esperable sería el 20%) y no hay ninguno difícil (entre 0.91 y 1 puntos) (Baladrón et al., 2016; Ortiz Romero et al., 2015). Tal como se explicó en la Aplicación Piloto, no se pretende un examen excesivamente difícil, ya que no se quiere que los maestros sean expertos, sino que conozcan las principales características de estos alumnos y, sobre todo, maneras adecuadas de actuar ante ellas.

Objetivo 1.4.

Conocer el grado de conocimiento que tiene el profesorado de Infantil/Primaria de la Región de Murcia sobre el Síndrome de X-Frágil, y respecto a cómo actuar ante los síntomas de dicho trastorno (hiperactividad, autismo y discapacidad intelectual)

Antes de nada, hay que matizar que se consideró que un docente está suficientemente formado y tiene las competencias necesarias para dar respuesta a las necesidades que presentan los alumnos con discapacidad o, por extensión los

alumnos con SXF, cuando obtuviera una puntuación o nota igual o superior al 7. Una nota inferior a esta indicaría que tiene conocimientos, pero no competencias suficientes para atender y responder satisfactoriamente a este tipo de alumnado, ya que el examen al que los sometimos no era demasiado complejo tal como muestran los índices de dificultad.

Centrándonos ahora en los porcentajes de aciertos de los docentes de la Etapa de Infantil/Primaria en el bloque de SXF, se observa que no superaron en ningún ítem el 40% de aciertos. Por tanto, es mayor el número de respuestas erróneas que correctas.

Así mismo, la nota media que estos docentes obtuvieron en el bloque de SXF es de suspenso. Lo que estaría indicando que el profesorado de Primaria no posee conocimientos suficientes sobre dicho síndrome. Es cierto que la nota media es de casi un 5, pero tal como se ha explicado anteriormente, se estableció el 7 como la nota aceptable como indicador de conocimiento en el síndrome. De acuerdo con estos resultados podría decirse que los docentes no están suficientemente competenciados para responder satisfactoriamente a las necesidades educativas de este alumnado. Esto corrobora los resultados obtenidos por otros estudios sobre la percepción que mostraban las familias, e incluso los propios docentes, respecto a la formación de estos últimos en referencia al SXF y las EERR (M. Álvarez et al., 2005; FEDER, 2013; Lledó & Arnaiz, 2010; Ozorio, 2019). Teniendo en cuenta que el mayor porcentaje de alumnos con SXF se encuentran en la etapa de Primaria, creemos necesario que se lleve a cabo una formación adecuada que invierta estos datos. Solo de esta manera se conseguirá que los alumnos con SXF se sientan verdaderamente incluidos en el sistema educativo, hecho que facilitará también su inclusión social. Tal como indican los estudios, son los alumnos que se sienten incluidos a nivel educativo los que

alcanzan el éxito educativo y, así mismo, los que consiguen una inclusión social plena (Consejería de Salud, 2018; Ma Paz Fernández-Lozano et al., 2011; Vitor Franco et al., 2013; López-Martínez, 2017; Monzón González & Zuriñe, 2014; Ozorio, 2019).

Respecto al bloque de ítems sobre Discapacidad, la media de las notas de los docentes de Primaria fue superior a 7, en concreto obtuvieron un 8.32, lo que está indicando que los maestros de Educación Primaria poseen conocimientos suficientes para atender satisfactoriamente al alumnado con estos trastornos.

Esto nos hace plantearnos varios interrogantes. En primer lugar, los maestros no han recibido la formación adecuada para dar respuesta educativa a los alumnos con SXF. En segundo lugar, la formación que los docentes reciben en otras patologías más comunes parece ser más productiva. Por tanto, desde la universidad se debería plantear si los planes de estudio competencian adecuadamente a sus egresados en atención a la diversidad y, en especial, en atención a alumnos con enfermedades raras. Tal como se ha explicado en el capítulo 2, los diferentes grados de magisterio ofertan numerosas asignaturas relacionadas con la discapacidad y la atención a la diversidad. Pero de entre todas esas asignaturas, son escasos los contenidos relacionados con el SXF o con alguna otra enfermedad de baja prevalencia. Por otro lado, es más sencillo recibir formación continua en cualquier trastorno común, como es el TEA, TDAH o la Discapacidad Intelectual. En cambio, es mucho más complicado poder encontrar cursos que versen sobre cómo atender las necesidades educativas de los alumnos que poseen alguna enfermedad rara. Una vez más, se constata que las enfermedades raras son las más olvidadas, incluso en el mundo de la discapacidad intelectual (Garzón Castro et al., 2016; Tenorio, 2011).

Objetivo 1.5.

Conocer el grado de conocimiento que tiene el profesorado de Secundaria de la Región de Murcia sobre el Síndrome de X-Frágil, respecto a cómo actuar ante los síntomas de dicho trastorno (hiperactividad, autismo y discapacidad intelectual)

Al igual que ocurre con los docentes de Primaria, en el caso de esta etapa, también obtuvieron una media de suspenso en el bloque de SXF. Por tanto, consideramos que los profesores de Secundaria tampoco poseen conocimientos suficientes para dar respuesta adecuada a las necesidades de este alumnado. Creemos que la formación que han recibido no les ha competenciado para la correcta atención educativa a alumnos con SXF, tal como se refleja en los diferentes estudios existentes, donde tanto familias como docentes coinciden en la falta de formación y de comprensión a la educación inclusiva en esta etapa educativa (FEDER, 2013; Vitor Franco et al., 2013; Montañes, Jiménez, Blanc, & Gonzáles, 1992) Se debería, por tanto, revisar los planes de estudio de los másteres de Formación del Profesorado y plantear una posible modificación que permita a los futuros profesores de Secundaria adquirir conocimientos relacionados con el SXF u otras enfermedades de baja prevalencia que pueden encontrarse en un aula de esta etapa. Solo de esta forma, se asegurará el éxito educativo de los alumnos con SXF o de otro EERR y por tanto, de su inclusión social (Ma Paz Fernández-Lozano et al., 2011; Vitor Franco et al., 2013; López-Martínez, 2017; Ozorio, 2019; Tenorio, 2011).

Objetivo 1.6.

Comprobar si existe diferencia entre el conocimiento que posee el profesor de Infantil/Primaria y el de Secundaria con respecto al Síndrome de X-Frágil y sobre las posibles estrategias para trabajar con este tipo de población.

El NECEFORMXF-v2, al tratarse de un instrumento que se aplica con unas mismas instrucciones estandarizadas para todos los sujetos, facilita la comparación entre grupos. En este estudio, permitió comparar los conocimientos sobre el SXF que tienen los maestros de Infantil/Primaria frente a los profesores de Secundaria y sacar así conclusiones acerca del grupo que presenta un mayor conocimiento al respecto.

Según los resultados obtenidos en el presente estudio no existen diferencias entre los docentes de Infantil/Primaria y Secundaria en cuanto a los conocimientos que poseen en SXF. De igual forma, tampoco se encuentran diferencias en el resto de patologías, TEA, TDAH y Discapacidad Intelectual. En un principio, puede parecer que la formación de los futuros docentes de la etapa de Secundaria es más escasa en cuanto a discapacidad, ya que estos conocimientos los adquieren tan solo en el Máster de Formación del Profesorado. Además, tal como se ha podido comprobar en el capítulo 2, en estos másteres son escasos los contenidos relacionados con discapacidad y enfermedades raras y por extensión, menos aún en SXF. En cambio, en los planes de estudio universitarios de los futuros maestros se ha comprobado que ofertan gran cantidad de asignaturas relacionadas con discapacidad, si bien es cierto que no ocurre igual con las enfermedades raras y por tanto con SXF. Por este motivo, podría haberse argumentado que la formación de los maestros de Primaria en cuanto a conocimientos en discapacidad debería ser mayor que la de los profesores de la etapa de Secundaria. Por otro lado, también cabe pensar que quizás los contenidos

ofertados en el máster, aun siendo más reducidos, permiten una mejor adquisición de competencias en conocimientos sobre diferentes tipos de discapacidad. Por otro lado, respecto a la formación continua, los resultados obtenidos en nuestro estudio, indican que los docentes de Infantil/Primaria realizan más formación continua que los de Secundaria en trastornos afines al SXF (TEA, TDAH y Discapacidad Intelectual). En cambio, no hay diferencias en la formación continua en SXF entre las distintas etapas, si bien, el porcentaje de docentes que se forma en este síndrome es muy reducido. Esto está en consonancia con los resultados obtenidos en el examen realizado sobre SXF, en el que no se observan diferencias entre ambas etapas.

En síntesis, consideramos que los docentes de ambas etapas están suficientemente formados en los trastornos más comunes en el aula. No obstante, no tienen conocimientos suficientes para dar respuesta educativa a sus alumnos con SXF. Esto nos hace pensar que sería interesante hacer una revisión y posible modificación de los planes de estudio que faciliten la adquisición de conocimientos relacionados con las enfermedades raras más comunes en el aula, ya que es más difícil encontrar cursos de formación continua sobre ello que sobre trastornos como el TDAH, TEA o Discapacidad Intelectual. Esta formación inicial en SXF o en otras EERR permitirá que el docente comprenda mejor a estos alumnos y favorecerá de ese modo la inclusión educativa y, por ende, su éxito académico, llevando así a la inclusión social de estas personas (Ma Paz Fernández-Lozano et al., 2011; López-Martínez, 2017; Ozorio, 2019) y evitando las situaciones de discriminación o aislamiento que relatan algunos alumnos con EERR haber sufrido en el aula (Gaintza et al., 2015). De no ser posible la introducción de estos contenidos específicos en la formación inicial, el otro recurso sería la disponibilidad de guías educativas especializadas y de calidad suficiente.

Objetivo 1.7.

Comprobar si hay diferencia entre el conocimiento que poseen los distintos perfiles profesionales que encontramos en el centro educativo: docentes en Audición y Lenguaje y en Pedagogía Terapéutica, orientadores y docentes no especialistas en discapacidad.

Las puntuaciones medias obtenidas en Calificación Global obtenidas por los diferentes perfiles profesionales confirmaron que existen diferencias significativas entre los especialistas en discapacidad y los docentes no especialistas. De hecho, estos últimos suspenderían el examen con una nota media de 4.37 sobre 10, mientras que los especialistas en discapacidad, estos son maestros de AL, maestros de PT y orientadores obtuvieron aprobados e incluso alguno de estos grupos obtienen una buena nota. Es el caso de los PT y los orientadores que superaron el 7 como nota media. Esto coincide con el estudio de Lledó y Arnáiz (2010) que confirmaba que los maestros de PT presentaban una mayor formación y sensibilidad ante la discapacidad que los maestros tutores sin especialidad en discapacidad. Los maestros de AL, aunque aprobaron, su nota no fue tan buena como la de los maestros de PT, obteniendo un 6.6 como media en la Calificación Global. Teniendo en cuenta, que se ha establecido el 7 como el mínimo aceptable para considerar que un docente presenta los conocimientos y estrategias suficientes para actuar con estos alumnos, los maestros de AL, no alcanzan este nivel en los resultados obtenidos.

Al analizar de forma independiente los dos bloques en los que hemos dividido el examen, SXF y Discapacidad, se observan diferencias importantes en los resultados entre ambos bloques. En el bloque de Discapacidad todos los docentes aprobaron el examen. Si bien es cierto, que se aprecian diferencias significativas entre

los docentes especialistas en discapacidad (AL, PT y orientadores) y el resto de docentes. En este sentido, al igual que ocurría en la Calificación Global, los especialistas en discapacidad obtuvieron mejores calificaciones que el resto, superando el 7 los tres grupos. El grupo de especialistas que mostraron mayor conocimiento en este bloque son los docentes especializados en PT, que llegan a superar el nueve de calificación. Dentro de los especialistas en discapacidad, los profesionales que obtuvieron la calificación más baja en este bloque del examen son los maestros en AL, pero superaron el 7, por lo que se puede considerar que poseen conocimientos y competencias suficientes para dar respuestas adecuadas a estos alumnos. El Resto de docentes (no especialistas en discapacidad) obtuvieron el aprobado, pero no superaron el 7, que es el nivel considerado adecuado para demostrar que tienen conocimiento sobre estos trastornos.

En cuanto a los conocimientos que los diferentes profesionales poseen respecto al SXF, se aprecian diferencias significativas entre los especialistas en discapacidad y el resto de docentes. Al igual que ocurría con la Calificación Global, y en el bloque de Discapacidad, en este caso los maestros de AL, los maestros de PT y orientadores obtuvieron mejores calificaciones que el Resto del profesorado. En este sentido, hay que decir, que ninguno de los grupos de profesionales ha superado el 7 en su nota media. Pero, además, tanto los maestros de AL como los docentes no especialistas en discapacidad, no superaron el aprobado. El alumno con SXF va a necesitar la intervención del AL, ya que tal como se ha explicado en el capítulo 3, uno de los rasgos más característicos de estos alumnos es el retraso y dificultad en el lenguaje (Brun-Gasca, 2006; Campo- Guzmán, Marin-Suelves, & Fernández-Andrés, 2019; Medina-Gómez & García-Alonso, 2014). Se presupone que un especialista en discapacidad como es el AL, que va a tener que dar su servicio a estos alumnos, debe

conocer las características principales de un niño con SXF. En cambio, los resultados no reflejan esto. Si nos centramos en el tipo de preguntas sobre SXF, se podría pensar que no hay casi ítems relacionados con el lenguaje y que por ese motivo estos profesionales (especialistas en lenguaje y comunicación) no han obtenido buena calificación. Pero creemos que, como docentes, no tiene solo que saber contenidos relacionados con su ámbito, sino que es importante que sean conocedores de las características de aprendizaje y las necesidades que presentan en cuanto a conducta para así poder intervenir de forma exitosa con ellos. Estos resultados coinciden con los obtenidos por FEDER (2013, 2018) que reflejaba la necesidad de profesionales especializados en EERR.

En el caso de los docentes no especialistas, la nota media que obtuvieron es de 2.02, lo que estaría demostrando que mayoritariamente desconocen las características de aprendizaje de los niños con SXF. Por tanto, si se incorporara un alumno con esta problemática en su aula, es muy posible que no pudiera dar respuestas adecuadas a sus necesidades. Se corroboran de nuevo los resultados de los estudios citados anteriormente, en los que se demuestra que los docentes no poseen conocimientos suficientes sobre el SXF o EERR (Álvarez, Castro, Campo-Mon, & Álvarez-Martino, 2005; Franco et al., 2013)

En síntesis, los resultados parecen indicar que los docentes, en general, no tienen todas las competencias necesarias para atender a los alumnos con SXF. Si nos centramos en los especialistas en discapacidad, a los que se presupone mayor formación en este campo, tampoco estarían del todo preparados para dar respuesta a estos alumnos. Incluso, habría que destacar que unos especialistas como son los maestros en AL no llegan al aprobado en el examen al que han sido sometidos en el NECEFORMXF-v2. En cambio, los maestros de PT, sí que parecen estar mejor

formados en los trastornos afines al SXF, siendo dichos trastornos más comunes en el aula.

Por último, resaltar que los docentes no especialistas tienen grandes carencias en cuanto al conocimiento en discapacidad, tanto en trastornos comunes como es el TDAH, TEA y Discapacidad Intelectual, como en un síndrome de baja prevalencia como es el SXF. Estas carencias podrían dificultar gravemente la inclusión educativa de los alumnos con discapacidad y, sobre todo, de los alumnos con SXF que se escolaricen en sus aulas. La percepción que mostraban los padres y madres de estos niños, en varios estudios realizados por FEDER y por otros investigadores (FEDER, 2013; Vitor Franco et al., 2013), encuentran confirmación con los resultados obtenidos en nuestro examen. Los padres y madres sentían que sus hijos no eran comprendidos por sus docentes y que no recibían la atención adecuada a sus necesidades. Parece lógico pensar, que tras las calificaciones que han obtenido los docentes, estas apreciaciones sean reales.

Por otro lado, es comprensible que los docentes no conozcan todos los síndromes o trastornos que existen. Pero esto lleva a plantear tres dudas. Por un lado, los docentes no especialistas no han obtenido una puntuación alta en el bloque Discapacidad. Este bloque lo componen preguntas relacionadas con trastornos bastante comunes hoy en día en cualquier aula. Probablemente la mayoría de estos docentes han tenido o tienen alumnos con alguno de estos trastornos. Por tanto, tampoco están formados adecuadamente en aquellos trastornos que se consideran más comunes. En segundo lugar, el SXF es una enfermedad de baja prevalencia, pero aun siendo así, es bastante común en los centros educativos. Por tanto, consideramos que no se trata de una patología demasiado extraña y que su fenotipo incluye rasgos de patologías bastante comunes. Por este motivo, creemos que es necesaria una

adecuada formación en ella. Por último, el docente podría decir que se forma en este síndrome en el momento en que tenga un alumno con SXF en su aula. Pero entonces, nos preguntamos ¿cómo va a realizar esa formación si no existen cursos específicos en la actualidad? y también mientras que recibe la formación, ¿cómo va a dar respuesta adecuada a las necesidades de su alumno? Por tanto, creemos que lo adecuado es que esta adquisición de conocimientos y competencias se haga durante la formación inicial para que se pueda garantizar de esta forma la inclusión de estos alumnos.

Todo ello, nos hace concluir que sería necesario revisar los planes de estudio de los diferentes grados y másteres, de manera que permitan la adquisición de competencias relacionadas con la discapacidad en general, con las EERR en particular y en última instancia en el SXF. Algo que desde FEDER ya se está proponiendo y solicitando a las universidades españolas. Por otro lado, desde la Comunidad Autónoma de la Región de Murcia, a través del Plan Integral de Enfermedades Raras (2018) se propuso como uno de sus objetivos mejorar la información sobre necesidades socioeducativas de los alumnos con EERR y sensibilizar sobre ellas a la comunidad educativa.

Objetivos 1.8. a 1.11

Estos objetivos estaban encaminados a delimitar la posible influencia en los resultados obtenidos, de un conjunto de variables sociodemográficas de la población que contestaba al NECEFORMXF-v2.

En cuanto a posibles diferencias en base a la titularidad de los centros donde trabajan los docentes, las notas medias obtenidas por los docentes de centros

públicos y los docentes de centros concertados fueron similares. Los docentes de ambos grupos poseen un mismo nivel de conocimientos en SXF y en el resto de trastornos (TDAH, TEA y Discapacidad Intelectual) según los resultados obtenidos en NECEFORMXF-v2. Con esto, se puede afirmar, que la titularidad del centro no influye en los conocimientos que pueda poseer el docente. Algo que parece lógico en el caso de SXF, porque se supone que todos los docentes han recibido la misma formación inicial en este síndrome y la formación continua es escasa. En el caso del TDAH, TEA y Discapacidad Intelectual, es cierto que hay más posibilidades de recibir formación continua, pero las posibilidades también serían iguales en ambos grupos de docentes.

Respecto a la influencia de los años de experiencia docente, este estudio revela que no existe relación entre los conocimientos que los docentes poseen sobre Discapacidad y sobre SXF y los años de experiencia docente que estos tengan.

Por un lado, se podría esperar que los docentes que más años llevan de ejercicio fueran los que mayor conocimiento tienen en Discapacidad y en SXF, y que habrán tenido mayor número de experiencias con este tipo de alumnado y, por tanto, eso haría que aumentaran sus competencias. En cambio, con los datos obtenidos en el presente estudio, parece que esto no sucede así. El hecho de tener más experiencia no asegura que tus conocimientos en discapacidad sean mayores.

Por otro lado, también nos planteamos que quizás los docentes más jóvenes, profesionalmente hablando, hayan recibido una formación más amplia en discapacidad que los de más experiencia, lo que justificaría el hecho de tener conocimientos similares a estos últimos, a pesar de su corta trayectoria laboral.

En relación a la influencia de la autopercepción de los docentes sobre su capacidad y los conocimientos sobre SXF, este estudio revela que los docentes que se consideraban capacitados y con competencias suficientes para atender a los

alumnos con SXF de forma satisfactoria, resultaron ser también los que más conocimientos tienen al respecto.

Desde nuestro punto de vista, este aspecto es positivo, ya que consideramos que no existen falsas creencias y, por tanto, cabe esperar que los docentes que no se consideran con conocimientos suficientes, tomen la decisión de formarse cuando lo crean oportuno o incluso en el momento en que un alumno con SXF llegue a su aula.

Los resultados obtenidos en el NECEFORMXF-v2 demuestran que existe relación entre la formación inicial y continua en SXF y en TEA, TDAH y Discapacidad Intelectual de los docentes y su nivel de conocimientos sobre el SXF y el resto de trastornos. Los docentes que dijeron haber recibido información y competencias sobre estos trastornos en su formación inicial obtuvieron mejores puntuaciones en los dos bloques del examen que aquellos que no las recibieron.

De igual forma ocurre con la formación continua. Los docentes que dijeron haber realizado cursos de formación continua sobre SXF, TEA, TDAH o Discapacidad Intelectual, obtuvieron puntuaciones superiores en el examen que aquellos no la recibieron. Esto demostraría que la formación es fundamental para la adquisición de conocimientos y estrategias sobre los diferentes trastornos que el docente se puede encontrar en el aula. Y tal como indican diferentes estudios, la formación inicial o el conocimiento sobre las diferentes patologías favorecerá la aceptación, comprensión y la inclusión de los alumnos (Montañes et al., 1992; Tenorio, 2011).

Objetivo 1.12.

Comprobar si hay relación entre el conocimiento que poseen los docentes sobre el Síndrome de X-Frágil y el hecho de haber tenido alumnos con este síndrome o con los trastornos afines.

Tal como se podía esperar, son pocos los docentes que habían tenido alumnos con SXF en sus aulas frente a los otros trastornos (TEA, TDAH y Discapacidad Intelectual). Esto se explica debido a que este síndrome es una enfermedad de baja prevalencia y por tanto estos alumnos no son frecuentes en el aula. En cambio, alrededor del 90% de los docentes dice haber tenido alumnos con TEA, TDAH o Discapacidad Intelectual, trastornos bastantes habituales en las aulas de los centros educativos españoles.

El hecho de haber tenido alumnos con SXF en las aulas, es un factor que favorece en los docentes la adquisición de competencias en dicho síndrome. Son estos docentes los que obtuvieron mejores puntuaciones en el examen integrado en NECEFORMXF-v2 frente a los que nunca habían tenido a estos alumnos. Pero, de nuevo, se observa que dichas calificaciones no superaron el 7. Tal como se ha explicado en los apartados anteriores, se estableció que para que un profesor realmente tenga los conocimientos y las competencias suficientes para poder atender satisfactoriamente a este alumnado debe alcanzar al menos el 7. Por tanto, a pesar de obtener mejores notas y de que haya diferencias significativas con respecto a los docentes que no han tenido estos alumnos, no podemos afirmar que estén suficientemente capacitados para responder adecuadamente a las necesidades educativas de estos alumnos.

De igual manera, los docentes que habían tenido alumnos con SXF también obtuvieron mejores puntuaciones en los otros trastornos frente a aquellos que no los habían tenido. Esto podría estar indicando que debido a que el SXF presenta un fenotipo que aglutina rasgos de TEA, TDAH y Discapacidad Intelectual, favorece la adquisición de conocimientos relacionados con ellos.

En cambio, no hay diferencias significativas de conocimientos sobre SXF, ni los otros tres trastornos, entre los docentes que tuvieron en sus aulas alumnos con TDAH, TEA y/o Discapacidad Intelectual. La nota obtenida es ligeramente inferior en aquellos que no habían tenido estos alumnos, pero no alcanzan el nivel mínimo de significación estadística. En el caso del bloque de Discapacidad, la nota media que obtuvieron los docentes que sí habían tenido estos alumnos en sus aulas superaba mínimamente el 7, por lo que se puede pensar, según el criterio establecido, que estos docentes poseen conocimientos suficientes para atender a este tipo de alumnado. Pero la diferencia con los profesores que no habían tenido alumnos con TDAH, TEA y Discapacidad Intelectual fue muy reducida, no superando estos últimos el 7.

Quizás el conocimiento que poseen los docentes sobre TEA, TDAH y Discapacidad Intelectual no se deba tanto a la experiencia de haber tenido alumnos en sus aulas, sino más bien a que se trata de trastornos que son estudiados durante la formación universitaria de los docentes, así como durante su formación continua, debido a que también hay una amplia oferta de cursos. Esto demostraría que una buena formación favorece la adquisición de competencias.

Teniendo en cuenta estos resultados, en cierto modo, se podría afirmar que el SXF podría ser un síndrome interesante desde el punto de vista académico para utilizar en la formación de los diferentes grados relacionados con el magisterio y en los másteres de Formación del Profesorado. En este sentido, si un docente adquiere

conocimientos de SXF, también se estaría competenciando en los otros trastornos. En cambio, consideramos que en sentido contrario no ocurre así. Es decir que la formación de TEA, TDAH y Discapacidad Intelectual no asegura que el docente obtenga conocimientos en SXF, ya que el estudiante de magisterio desconoce la existencia de este síndrome si no se estudia de forma concreta.

En resumen, aquellos docentes que han tenido la experiencia de tener alumnos con SXF tienen mayor conocimiento tanto en TDAH, TEA, Discapacidad Intelectual como en dicho síndrome, aunque no alcancen unos conocimientos amplios y suficientes.

5.2. Limitaciones del Estudio, Propuestas de Mejora y Futuras Líneas de Investigación

En este apartado, expondremos y analizaremos las limitaciones con las que nos hemos encontrado a la hora de realizar el presente estudio.

Para empezar, no se aplicaron pruebas de fiabilidad a la parte del instrumento que incluye escala Likert, ya que se trataba de un apartado breve y en el que se recogía información sobre el encuestado. Aun así, se realizó una validez de contenido del NECEFORMXF-v2 y se calcularon los índices de dificultad y discriminación de la sección de examen.

En segundo lugar, otra limitación con la que nos hemos encontrado a la hora de realizar este estudio, ha sido el reducido número de orientadores y de maestros de AL que han participado frente al resto de profesionales, que fue mucho más numeroso. Los orientadores que participaron fueron solo 23, lo que equivale tan solo al 2.8% de la muestra participantes. Por su parte, el número de maestros de AL fue de 35, esto

es el 4.2% de toda la muestra. Al ser un número tan reducido, es necesario tomar con prudencia los resultados y las conclusiones extraídas sobre si hay diferencias significativas o no entre los diferentes perfiles profesionales. A la hora de entender estas cifras de participación, hay que tener en cuenta que el grupo de orientadores y maestros de AL que están en ejercicio es bastante inferior al resto de docentes, algo que se ha visto reflejado a la hora de participar en el estudio. Por este motivo, decidimos continuar con el análisis de los datos incluyendo a estos dos grupos de profesionales. Aun así, una interesante propuesta de mejora sería replicar el cuestionario para estos profesionales, intentando aumentar el número de participantes.

En tercer lugar, cabe también destacar que el número limitado de preguntas de SXF (diez ítems) puede que deje aspectos importantes del síndrome sin recoger. A la hora de crear las preguntas, nos basamos principalmente en algunos rasgos que pueden presentar estos alumnos en el proceso de enseñanza-aprendizaje y que, por tanto, se pueden encontrar los docentes en sus aulas. Esto hace que otros aspectos, también importantes, no se hayan reflejado en el NECEFORMXF-v2, evitando así que fuera demasiado extenso y pudiera resultar tedioso para los encuestados.

En cuarto lugar, nos tenemos que referir al bloque de Discapacidad incluido en la Sección cuarta (examen). Las preguntas de este bloque son diez, pero a repartir entre los tres trastornos. Esto hizo que solo se establecieran dos preguntas sobre TDAH y tres para autismo. Las cinco preguntas restantes son preguntas sobre Discapacidad Intelectual. Por tanto, el hecho de que existan tan pocas preguntas sobre estos trastornos, nos limita bastante a la hora de generalizar los resultados en cuanto a conocimientos de los docentes. Por tanto, otras investigaciones podrán plantear modificaciones, añadiendo nuevas preguntas sobre estos trastornos o,

incluso sobre SXF, para mejorar de esta forma la calidad del examen aplicado. Aun así, consideramos que el objetivo fundamental de nuestro estudio era testar los conocimientos que tenían los docentes sobre el SXF. En este sentido, a pesar de que puedan faltar contenidos sobre dicho síndrome, tal como se ha explicado en el punto anterior, consideramos que este objetivo se ha alcanzado satisfactoriamente.

El hecho de incluir la opción de Equipo Directivo como un profesional ha supuesto un inconveniente, ya que tuvimos que descartar 52 encuestas cumplimentadas. La formación de Equipo Directivo no existe, por tanto, no era posible comparar con el resto de profesionales, que tienen una formación específica. Fue por ello, que, tras detectar el error, se decidió eliminar el número de encuestas recibidas que pertenecía a este grupo. Una propuesta de mejora para futuras investigaciones sería modificar el cuestionario, eliminando esta opción en la pregunta Especialidad, ya que tal como se ha explicado, formar parte del equipo directivo no es una especialidad docente.

El presente estudio se ha realizado exclusivamente en la Región de Murcia, por lo que los resultados no los podemos extrapolar a otras comunidades. Los planes de estudio universitarios de los diferentes grados de magisterio, así como de los másteres de Formación del Profesorado presentan diferencias entre comunidades españolas. Además, la oferta de cursos de formación continua del profesorado también es diferente. Por tanto, puede o no existir diferencias en los resultados obtenidos en este estudio si se aplica a otras zonas de la geografía española.

Es por este motivo, que consideramos interesante que futuras investigaciones puedan replicar nuestro estudio abarcando todo el territorio nacional y comprobando de esta forma si los resultados obtenidos en la Región de Murcia son similares al resto de comunidades autónomas.

Así mismo, incluso sería interesante replicar el estudio en otros países. Para ello, sería necesario la traducción y adaptación del cuestionario a la lengua del país donde se va a realizar la investigación. Portugal es un país interesante para replicar el cuestionario, ya que en dicho país está totalmente instaurada la educación inclusiva. Esto significa que todos los docentes tienen en sus aulas alumnos con necesidades educativas especiales y/o discapacidad y, por tanto, cabe esperar que estos docentes estén bien formados en diferentes trastornos y síndromes, algunos de ellos más comunes y otros menos. Entonces, podría ser interesante saber si los docentes portugueses, que tienen que trabajar diariamente con alumnos con discapacidad, entre ellos el SXF, realmente conocen y dominan dicho síndrome o si, por el contrario, al igual que ocurre en la Región de Murcia hay importantes déficits al respecto.

Por último, otra línea de investigación interesante sería realizar un estudio que midiera los conocimientos de los docentes en otros trastornos y síndromes frecuentes o menos frecuentes. Con ello, se podría detectar posibles deficiencias en la formación del profesorado y poner soluciones para conseguir una educación inclusiva de calidad que responda satisfactoriamente a las necesidades de los alumnos.

FASE 2. GUÍA EDUCATIVA

Capítulo 6. REVISIÓN SISTEMÁTICA DE LAS

GUÍAS EDUCATIVAS DISPONIBLES SOBRE EL
SXF

“Yo no sé mucho

De casi nada”

Forrest Gump

La finalidad última de este trabajo es poder aportar soluciones a las carencias detectadas en los docentes sobre el conocimiento del SXF. Está demostrado que la formación en discapacidad y necesidades educativas especiales por parte del docente es fundamental para lograr la inclusión educativa (Tenorio, 2011). Pero a pesar de que los docentes muestran buena disposición para ello, los estudios demuestran que no poseen información ni formación suficientes e incluso los propios docentes tienen la sensación de que su preparación para ello tampoco es suficiente (Marina Álvarez et al., 2005; Lledó & Arnaiz, 2010). Además, las familias sienten incompreensión por parte de los docentes, en parte motivada por esa falta de formación y conocimientos (FEDER, 2013). La adaptación del aula y un buen ambiente de trabajo son fundamentales para conseguir la tan necesaria y deseada inclusión educativa (Ma Paz Fernández-Lozano et al., 2011; López-Martínez, 2017) que solo sería posible si los profesionales conocen la forma más adecuada para hacerlo.

Los propios docentes y los padres indican la necesidad de una formación continua para el profesorado (Ozorio, 2019). Esta formación continua se puede

realizar a través de cursos de formación organizados por los Centros de Profesores y Recursos. Pero, tal como se indica en el estudio de necesidades realizado en la primera parte de esta tesis, no existen cursos de formación continua en los CPR sobre SXF. Por tanto, los docentes no tienen posibilidad de acceder a este conocimiento. En cambio, otra manera de formarse y/o informarse es mediante la lectura de guías educativas sobre dicho síndrome.

Una guía educativa es una especie de manual destinado principalmente a los docentes y cuya finalidad es proporcionarles información que les ayude en su labor educativa. De esta manera, ayuda al profesorado a conocer las características principales de los síndromes facilitando así, la comprensión de distintas actitudes y comportamientos por parte del alumno que lo padece. Por otro lado, una guía educativa debería aportar herramientas, técnicas o instrumentos para que el docente pueda adaptar su trabajo a las necesidades de estos alumnos.

En el mercado y en internet hay una gran variedad de guías educativas, sobre todo de los trastornos más comunes en el aula, como son autismo y TDAH. En cambio, las guías sobre alguna enfermedad rara son menos comunes. En la Tabla 42 y Figura 11 se recogen los resultados obtenidos en una búsqueda rápida de guías educativas para diferentes síndromes y trastornos. Dicha búsqueda se realizó en Google, en su buscador simple y también en “Búsqueda Avanzada”. La búsqueda avanzada permite establecer limitadores y opciones para seleccionar aspectos específicos, como idioma o año de publicación que concrete la información se desea encontrar. En este

caso, se estableció que el idioma fuera el español y que fueran guías publicadas en los últimos diez años.

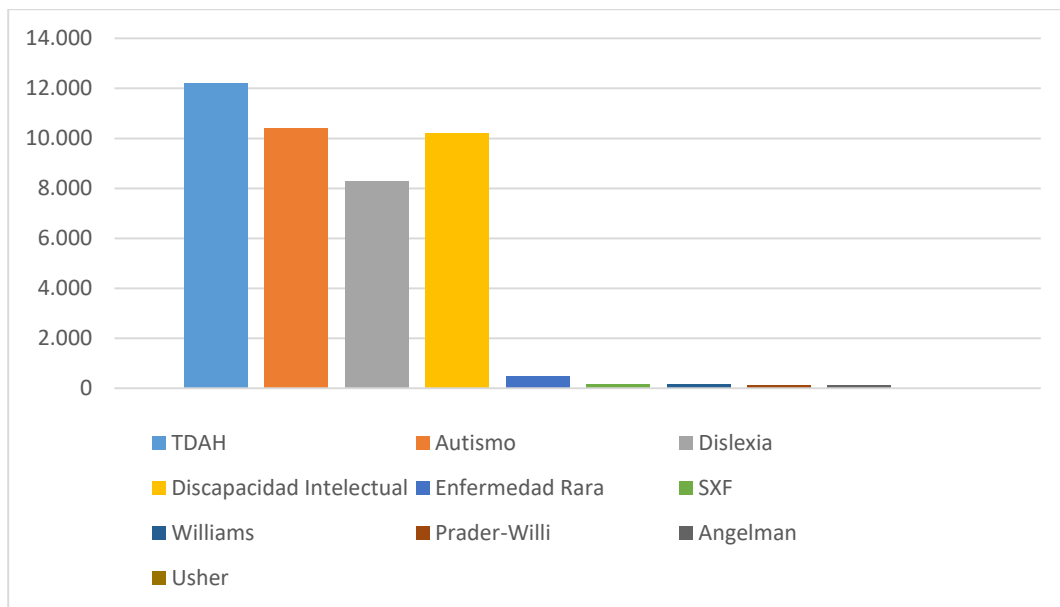
Tabla 42

Resultados búsqueda sobre guías en diferentes trastornos

Descriptor	Buscador general	Búsqueda Avanzada
“Guía educativa” AND TDAH	1.450.000	12.200
“Guía educativa” AND autismo	14.100.000	10.400
“Guía educativa” AND dislexia	1.190.000	8.300
“Guía educativa” AND “discapacidad intelectual”	7.950.000	10.200
“Guía educativa” AND SXF	27.700	180
“Guía educativa” AND “enfermedades raras”	2.930.000	501
“Guía educativa” AND “síndrome de Williams”	838.000	169
“Guía educativa” AND “síndrome de Prader-Willi”	47.000	129
“Guía educativa” AND “síndrome de Angelman”	26.900	104
“Guía educativa” AND “síndrome de Usher”	24	4

Figura 11

Gráfico de resultados sobre guías educativas en la búsqueda avanzada realizada en Google



Como puede verse en la tabla y en la gráfica las diferencias entre el volumen de resultados para trastornos generales o más habituales (TDAH, Autismo, Dislexia o Discapacidad Intelectual) y enfermedades raras, como concepto general o síndromes específicos, es muy grande. Estos resultados llevan a pensar que los docentes tienen más complicado acceder al conocimiento y aprendizaje de estos síndromes o enfermedades raras, lo que podría suponer un detrimento en la calidad educativa que reciben estos alumnos.

En general, las guías educativas suelen presentar dos grandes bloques. En primer lugar, suelen realizar una presentación del síndrome o trastorno del que tratan y en la que se hace referencia a sus características. Así se describe la etiología, el diagnóstico, el fenotipo e incluso si hay tratamiento. La siguiente parte suele centrarse

en el aula y en las necesidades que presenta a nivel educativo el niño con dicho síndrome o trastorno, aportando recomendaciones pedagógicas para que el docente pueda responder a dichas necesidades de forma satisfactoria.

Siguiendo este patrón, una guía educativa sobre SXF recogería un apartado en el que se realice la presentación del síndrome, su origen genético, su posible tratamiento y su diagnóstico.

Además, teniendo en cuenta el fenotipo tan variado que presenta el alumno con SXF (Diez-Itza et al., 2014; Medina-gómez & García-alonso, 2014; Rosot, Franco, & Jaworski de Sá Riechi, 2017), cabría esperar, que una guía que trate sobre este síndrome, realice una explicación sobre sus manifestaciones clínicas y las dificultades y fortalezas que el alumno presentaría en el aula durante el proceso de enseñanza-aprendizaje. Aportando, en este sentido, estrategias y herramientas que facilitan la labor docente. De esta manera, los docentes comprenderían mejor la manifestación conductual de los alumnos con el SXF, sus dificultades de aprendizaje, su retraso en el lenguaje y conocerían su modo de aprender (A. Costa & Sílvia, 2013; Grau-Rubio et al., 2015; López-Martínez, 2017; Rigau-Ratera & Garcia-Nonell, 2006).

Es cierto que, la información que estas guías aportan no es siempre suficiente para que los docentes comprendan la conducta o las dificultades del aprendizaje o del lenguaje de los niños con SXF, pero su lectura puede ser muy útil, tanto para padres como para docentes u otros profesionales que trabajan con estos niños (Mirrett, Roberts, & Price, 2003), al facilitar la comprensión de sus características y algunas de sus conductas. Por otro lado, aunque en general existe cierta tradición, desde el ámbito educativo y clínico, en centrar el foco en las dificultades del alumno y no tanto en sus capacidades, sería positivo que una guía educativa resaltase las fortalezas del

niño. No en vano, el paradigma de intervención basado en los activos del niño, que utiliza el comportamiento existente como elemento básico para promover la adquisición de comportamientos instrumentales y funcionales, ha demostrado una mayor eficacia que la intervención basada en la identificación de las habilidades retrasadas o inexistentes (Eloff & Ebersöhn, 2001; Raab, Dunst, & Hamby, 2017).

Por este motivo, una vez que constatamos, en el estudio de necesidades realizado, lagunas en el conocimiento de los docentes sobre las características del SXF y su manejo en el aula, decidimos comprobar si existía en el mercado, este tipo de material. Para ello, se consideró necesario llevar a cabo una revisión sistemática de las guías educativas sobre SXF que se encontraran publicadas. El objetivo último de esta revisión es comprobar si dichas guías aportan a los docentes, los conocimientos necesarios para dar una respuesta educativa de calidad a las necesidades de estos alumnos.

6.1. Objetivos

La primera fase de toda revisión sistemática es la formulación del problema (Sánchez-Meca, 2010). En el caso del presente estudio se planteó la pregunta inicial y general de si “¿Las guías educativas publicadas sobre SXF aportan de manera sencilla y clara, los conocimientos que los docentes necesitan para hacer frente a su trabajo diario de aula con estos alumnos?”

A partir de la formulación del problema que da sentido a este estudio, se procedió a la enumeración de los objetivos propuestos para este trabajo, los cuales se centran en comprobar si las diferentes guías publicadas:

1. informan sobre las características y rasgos generales del SXF (físicos, lenguaje, conducta, psicológicos, neurológicos).
2. Aportan instrumentos para que los docentes gestionen las dificultades conductuales de los alumnos con SXF.
3. Explican las diferentes dificultades y puntos fuertes que presentan los alumnos con SXF.
4. Aportan herramientas sobre el aprendizaje en general y en concreto sobre la lecto-escritura y matemáticas de los alumnos con SXF.
5. Aportan información sobre aspectos no académicos.
6. Son fácilmente comprensibles y no utilizan un lenguaje técnico difícil de entender
7. Facilitan la localización sencilla de la información.

6.2. Metodología

6.2.1. Estrategias de búsqueda

La búsqueda se realizó tanto en bases de datos de reconocido prestigio como de uso generalizado. En concreto, se llevó a cabo la búsqueda en Scopus, ERIC y Google Académico, así como en las librerías on-line “La Casa del Libro” y “Amazon”. La búsqueda se llevó a cabo durante el mes de marzo de 2020. Para ello se utilizaron los descriptores “síndrome de x frágil”, “guía”, “educación” y “maestros”. También se llevó a cabo una búsqueda con las mismas palabras en inglés: “fragile x syndrome”, “guide”, “education” y “teachers”. En el caso de las bases de datos, se realizó la búsqueda con el descriptor “síndrome de x frágil” combinado con el resto de descriptores, mediante el operador booleano AND. De esta manera, se buscó

“síndrome X-frágil” AND “guía”, “síndrome de x-frágil” AND “guía” AND “educación” y “síndrome x-frágil” AND “guía” AND “maestros”. De igual manera, se realizó la búsqueda en inglés.

Los límites que se establecieron en todas las búsquedas fue que la fecha de publicación estuviera entre 2010-2020. En el caso de Google Académico, se anuló que aparecieran documentos donde los descriptores se encontraran en las citas. Además, en Scopus y Eric se estableció como límite que los documentos fueran libros, descartando así los artículos y se aseguró que los descriptores “síndrome X Frágil” y “Guía” aparecieran en el título. Los resultados obtenidos se encuentran descritos en la Tabla 43.

Tabla 43

Resultados obtenidos en las diferentes búsquedas en bases de datos

	Google Académico	Scopus	ERIC
SXF and guía	380	0	6
SXF and Guía and Educación	314	0	2
SXF and Guía and maestros	149	0	0
SXF and Guide	80	0	1
SXF and Guide and Education	31	0	0
SXF and Guide and Teachers	11	0	0

En cambio, para la búsqueda en las librerías online, no se recomienda introducir tres términos de búsqueda. Por este motivo, se decidió realizar la búsqueda tan solo con “síndrome x-frágil” combinada con el descriptor “guía”. Los resultados obtenidos se encuentran en la tabla 44.

Tabla 44

Resultados obtenidos en las diferentes búsquedas en librerías online

	Casa del Libro	Amazon
SXF and guía	1	1
SXF and Guide	0	25

Por otro lado, se contactó con diversas asociaciones de afectados de SXF, nacionales e incluso internacionales, para consultarles si conocían o habían publicado alguna guía educativa, tanto en formato digital como en papel. En concreto, a nivel nacional se contactó con

- Asociación de Enfermedades Raras D'Genes-SXF, con sede en la Región de Murcia

- Asociación catalana de SXF
- Asociación SXF-Comunitat Valenciana
- Asociación de SXF de País Vasco
- Asociación Andaluza de SXF
- Federación Española de Asociaciones de SXF.

A nivel internacional, se contactó con

- Federación Portuguesa de SXF
- National Fragile X Foundation en Estados Unidos.

Se obtuvieron 13 documentos que facilitaron algunas de las diferentes asociaciones contactadas.

6.2.1.1. Criterios de Inclusión y Exclusión

Los criterios de inclusión que se tuvieron en cuenta para seleccionar las guías incluidas en la revisión fueron los siguientes:

- Que se trate de guías centradas en SXF
- Guías publicadas entre el año 2010 y marzo 2020
- Guías centradas en los aspectos educativos del síndrome
- Guías escritas en castellano, portugués o inglés.

Los criterios de exclusión que se utilizaron fueron:

- Artículos sobre SXF y no guías
- Trabajos fin de grado o de máster
- Guías centradas en aspectos no educativos
- Guías que traten de otros síndromes
- Guías que no permitan acceso completo

6.2.2. Análisis y valoración de la información obtenida.

La búsqueda realizada a partir de las palabras clave enumeradas anteriormente dio como resultado 1.014 registros.

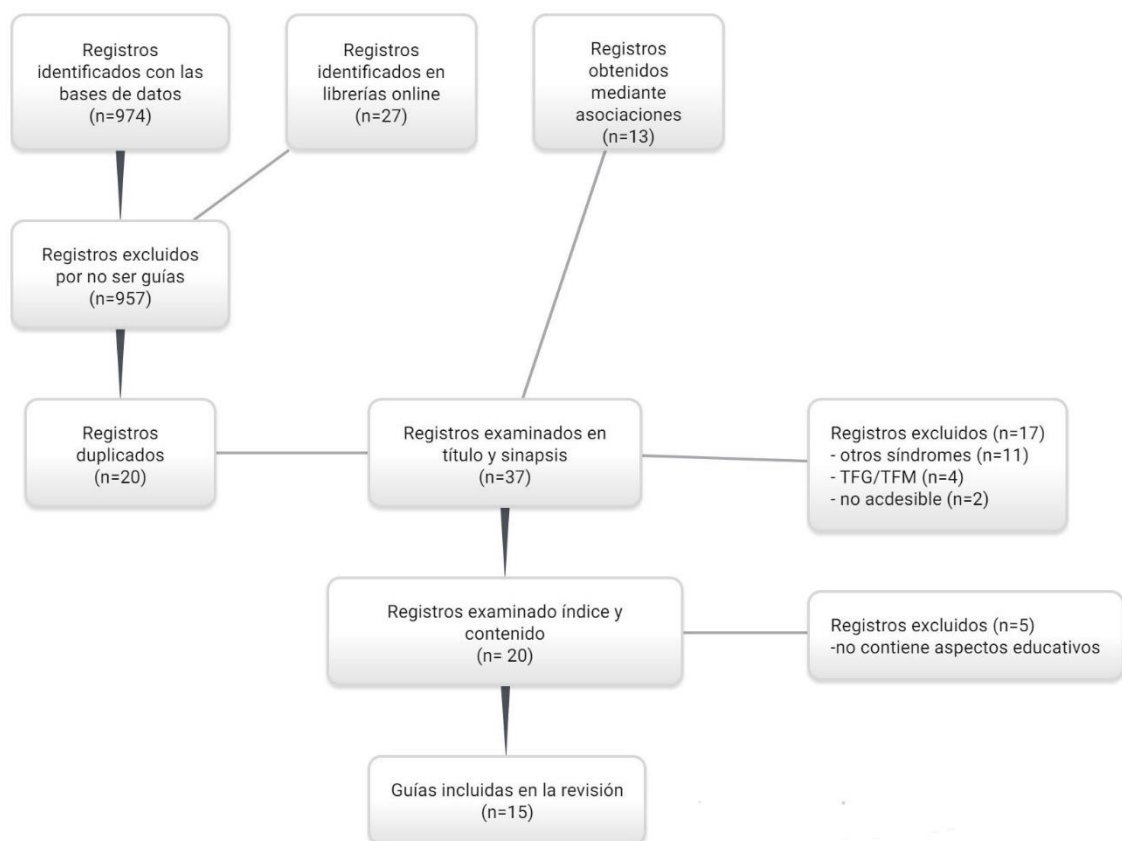
Para la selección de documentos se utilizó el diagrama de flujo de Moher et al. (2009) (Figura 12). En un primer momento se excluyeron, de los resultados obtenidos en las bases de datos, los registros que eran artículos o cualquier documento que no fueran guías, para posteriormente eliminar las repetidas. Se procedió siguiendo este orden porque la mayoría de documentos encontrados en las bases de datos eran artículos o estudios científicos que nada tenían que ver con una guía educativa. Por

este motivo, se decidió que era más productivo eliminar en un primer momento todos esos documentos y posteriormente, descartar las guías que estuvieran repetidas.

Tras el proceso de selección de registros y la aplicación de los criterios de inclusión y exclusión, se contabilizaron finalmente un total de 15 guías para la realización de la revisión sistemática.

Figura 12

Diagrama de flujo según Moher y otros (2009)



En la Tabla 45 se recogen las guías que se sometieron a la revisión. En ella se detalla el título, el autor, el año de publicación y el país e idioma.

De las 15 guías seleccionadas, 5 estaban escritas en castellano y 10 en inglés.

Por otro lado, tal como se observa en la tabla 36, hay 3 guías que fueron publicadas antes de 2010. A pesar de ello, se decidió incluirlas, ya que se trata de guías muy completas y que podrían aportar información útil al estudio.

Tabla 45

Listado de guías definitivas para el estudio

Número	Título	Autor	Año publicación	País/idioma
1	SXF: Libro de consulta para familias y profesionales	Isabel Tejada	2006	España/castellano
2	FXS: A guide for teachers	Suzanne Saunders	2000	USA/inglés
3	A simple guide to FXS, diagnosis, treatment and related conditions	Kenneth Kee	2019	Singapore/inglés
4	Intervención logpédica en el SXF	M ^a Ángeles López Martínez	2017	España/castellano
5	X-Frágil en el aula	Manuela Rodríguez Carmona	2011	España/castellano
6	Necesidades educativas del alumnado SXF	Gema López, Carmen Monsalve y Joaquín Abad	2002	España/castellano
7	Educational guidelines for FXS. Preschool through elementary students.	Fragil X Clinical & Research Consortium	2012	USA/inglés
8	Early childhood Developmental and Educational Guidelines for Children with FXS		2019	USA/inglés
9	Educational Recommendations for FXS- Elementary school	Fragil X Clinical & Research Consortium	2012	USA/inglés

10	Educational guidelines form FXS middle school and high school	Fragil X Clinical & Research Consortium	2012	USA/inglés
11	General educational guidelines for students with FXS	Fragil X Clinical & Research Consortium	2012	USA/inglés
12	SXF. Manual para profesionales y familiares	Begoña Medina, Isabel García Alonso, Yolanda de Diego y colb.	2014	España/castellano
13	Adapting autism interventions for FXS	Sarah "Mouse" Scharfenaker y Tracy Stackhouse	-	USA/inglés
14	The top 10 things every teacher should know about FXS	Laurie Yankowitz	-	USA/inglés
15	Guía educativa para el SXF	Encarna Bañón	2019	España/castellano

6.2.2.1. Extracción de datos y codificación de variables

Se diseñó un Protocolo de Evaluación de Guías Educativas para SXF (PEGES-XF) (ANEXO V). El PEGES-XF es un sistema de evaluación diseñado para analizar la adecuación de las 15 guías seleccionadas. Consiste en una escala compuesta por 16 ítems. Los 10 primeros hacen referencia al contenido de las guías y los 5 últimos a la forma.

Los ítems relacionados con el contenido permiten recoger información sobre qué contenidos se abordan en la guía, así como en qué proporción o cantidad y en qué modo. Es decir, puede ser interesante saber si un contenido aparece en un apartado propio, con un título que facilita su búsqueda o, por el contrario, se encuentra

dentro de otro apartado, mezclado entre el texto y que para poder encontrar y comprobar la existencia de esa información es necesario leer el texto completo. A continuación, se detallan estos ítems:

1. Es una guía destinada a docentes:

Opciones: - no

- Solo en parte
- Mayoritariamente
- Exclusivamente

2. Hay una introducción sobre etiología y diagnóstico:

Opciones: - no

- Sí, que no supera 1 pág.
- Sí, de más de 1 pág.

3. Hay un apartado que aborda el tratamiento:

Opciones: - No

- Sí:
 - Farmacológico
 - Psico-conductual
 - Logopédico
 - Fisioterapéutico
 - Terapias alternativas (indicar cuáles)

4. Hay una explicación del fenotipo:

Opciones: - No

- Sí, no supera 1/3 de la guía
- Sí, supera 1/3

Incluye explicación sobre:

Opciones:

- Fenotipo físico
- Fenotipo psicoconductual
- Fenotipo neurológico
- Fenotipo cognitivo
- Fenotipo lenguaje
- Fenotipo propio en mujeres

5. Hay una explicación sobre dificultades de aprendizaje:

Opciones: - No

- Sí:
 - Dentro de otro apartado
 - En un apartado específico

6. Hay una explicación sobre las fortalezas:

Opciones: - No

- Sí:
 - Diluidas dentro del apartado de dificultades
 - En un apartado específico

7. Da estrategias sobre (señalar la que corresponda):

Opciones:

- Adecuación del aula (espacio y tiempo)
 - No
 - Sí, dentro de otro apartado
 - Sí, en un apartado específico
- Cómo responder ante situaciones de nerviosismo o excitabilidad

- No
- Sí, dentro de otro apartado
- Sí, en un apartado específico
- Forma de aprendizaje
- No
- Sí, dentro de otro apartado
- Sí, en un apartado específico
- Cómo favorecer la comunicación y lenguaje
- No
- Sí, dentro de otro apartado
- Sí, en un apartado específico
- Aprendizaje de lectura y escritura
- No
- Sí, dentro de otro apartado
- Sí, en un apartado específico
- Aprendizaje de matemáticas
- No
- Sí, dentro de otro apartado
- Sí, en un apartado específico
- Cómo adecuar la evaluación o exámenes
- No
- Sí, dentro de otro apartado
- Sí, en un apartado específico
- Cómo comprender las conductas
- No

- Sí, dentro de otro apartado
- Sí, en un apartado específico

8. Defiende la educación inclusiva como el tipo de escolaridad más adecuado para estos alumnos:

Opciones:

- No hace referencia a ningún tipo de escolaridad
- Solo en algunos casos
- En todos los casos
- Hace referencia a la inclusión, pero no la defiende como mejor
- No, solo propone ed. especial

9. Contiene otros apartados que no tienen que ver con los académicos

Opciones:

- No
- Sí, sobre:
 - Familia
 - Sobre asociacionismo
 - Logopedia
 - Ocio y tiempo libre
 - Sobre vida independiente o adultez

10. Edad a la que se destina

Los ítems relacionados con la forma buscan recabar información sobre qué tipo de documento es, si se trata de un libro, de un folleto o una publicación web. También se centran en detallar si la guía utiliza imágenes y recuadros-resumen que apoyen la información.

1. Usa un lenguaje claro:

- Tecnicismos médicos:

- No usa
- Usa solo en el apartado de la etiología y diagnóstico
- El uso está generalizado en toda la guía

- Uso de frases simples o compuestas con no más de 3 verbos

○ Mayoritariamente

- no, sobre todo hay frases compuestas de más de 3 verbos

2. Aparecen recuadros-resumen que ayudan a la lectura en cada apartado:

- No

- Sí, en algunos apartados

- Sí, en todos los apartados

3. Aparecen imágenes que complementan la información en el 70% del total

de páginas:

- No

- En menos del 70%

- En el 70%

- En más del 70%

4. Se trata de:

- Un libro

- Especie de folleto

- Una publicación web

5. Hay un índice con número de páginas que facilita la búsqueda:

- No

- Sí, solo contenidos, sin número de páginas

- Sí, solo contenidos, sin números de páginas, pero con enlace al apartado
- Sí, contenidos y números de páginas
- Sí, contenidos, números de páginas y enlace

6.3. Resultados

La aplicación del PEGES-XF ha permitido analizar detalladamente las guías educativas objeto de nuestro estudio. Por un lado, se ha analizado, a través de los 10 primeros ítems del protocolo, el contenido de dichas guías, cuyos resultados quedan recogidos en la Tabla 46. A continuación, detallamos dichos resultados:

- **Tipo de guía:** Más de la mitad de las guías analizadas (9 de 15) son exclusivamente educativas, en concreto son la guía 2, 5, 7, 9, 10, 11, 13, 14 y 15. Tan solo una guía (“A simple guide to FXS, diagnosis, treatment and related conditions”) ha resultado no contener ningún aspecto educativo. El resto, son guías que presentan contenidos educativos, en mayor o menor medida, pero también otros contenidos de tipo médicos o logopédico.

- **Introducción sobre etiología y/o diagnóstico:** Siete guías no presentan ningún apartado sobre la etiología y/o el diagnóstico del SXF, estas son la 7, 8, 9, 10, 11, 13 y 14. También son siete las guías que dedican más de una página a explicar estos aspectos, lo que equivale al 46.7% del total, cerca de la mitad de las guías. Tan solo la guía titulada “Intervención logopédica en X frágil” (López-Martínez, 2017) contiene un apartado sobre etiología y diagnóstico que no supera la página de extensión.

- **Tratamiento:** el 40% de las guías no tienen un apartado dedicado a tratamientos, esto equivale a 6 de 15. Estas guías son la 7, 9, 10, 11, 13 y 14. Por otro

lado, los tratamientos que aparecen en las diferentes guías son: farmacológico, psico-conductual, logopédico, fisioterapéutico y varias terapias alternativas. En concreto, aparecen musicoterapia, danzaterapia, equinoterapia e integración sensorial.

La guía “X-Frágil en el aula”, identificada en nuestro estudio con el número 5, dedica espacio a todos los tratamientos, incluidas todas las terapias alternativas. La guía número_1_ “SXF: Libro de consulta para familiares y profesionales” explica todos los tratamientos a excepción de fisioterapia. En cuanto a las terapias alternativas, en esta guía aparecen todas menos la integración sensorial. Por tanto, son dos guías las que prestan atención a las pseudoterapias y a fisioterapia. Por otro lado, casi la mitad de las guías (46.7%) dedican un apartado al tratamiento farmacológico, en concreto la guía 1, 2, 3, 5, 6, 12 y 15. Algo más de la mitad (53.3%) explican tratamientos psico-conductuales, estas son la 1, 2, 3, 5, 6, 8, 12 y la 15. El tratamiento logopédico se encuentra en un tercio de las guías, en concreto en la guía 1, 3, 4, 5 y 6.

- **Fenotipo:** el 60% de las guías (9 de 15) tienen un apartado que explica el fenotipo propio de las personas con SXF. Ocho de estas guías (53.3%) no superan el tercio del total de páginas de la guía, estas son 1, 2, 3, 4, 5, 6, 11 y 15. En concreto, los fenotipos descritos son: físico, neurológico, cognitivo, psico-conductual, del lenguaje y propio en las mujeres. Encontramos que 8 de las 9 guías explican todos estos fenotipos, estas son la 1, 2, 3, 4, 5, 6, 12 y la 15. Tan solo la guía titulada “General educational guidelines for students with FXS” (número 11) no presenta ninguna referencia al fenotipo físico y sí al resto de fenotipos.

De las 15 guías, 6 no presentan ningún apartado relacionado con el fenotipo, estas son la guía 7, 8, 9, 10, 13 y 14.

- **Explicación de las dificultades de aprendizaje en SXF:** 8 guías (53.3%) no hacen referencia a las dificultades de aprendizaje propias de los alumnos con SXF.

De las 7 guías restantes, solo 3 (20%) presentan un apartado específico sobre dificultades de aprendizaje, en concreto la 2, 5 y la 15. En el resto de guías (n=4, 26.7%), esta información está incluida en otros apartados, estas son la 1, 4, 6 y la 11.

- **Explicación de las fortalezas del alumno con SXF:** en el 53.3% (n=8) de las guías analizadas no aparece información sobre las fortalezas propias de los alumnos con SXF. Por otro lado, de las guías que presentan esta información, solo el 13% (n=2) presentan un apartado específico para ello. Estas guías son las tituladas “X frágil en el aula” y “Necesidades educativas del alumnado SXF” identificadas con los números 5 y 6 en nuestro estudio. El resto de guías, presentan información sobre las fortalezas de los alumnos con SXF, pero dentro de otros apartados. En concreto, esto ocurre en las guías 1, 2, 4, 11 y 15.

- **Da estrategias sobre:** la guía número 3, titulada “A simple guide to FXS, diagnosis, treatment and related conditions” es la única que no aporta esta información, algo esperado ya que no es una guía educativa.

Al analizar las guías restantes, se encuentran las siguientes estrategias:

- Adecuación del aula (espacio y tiempo). El 33.3% (n=5) de las guías no hacen ninguna referencia a cómo debe adecuarse el aula para propiciar un ambiente facilitador de aprendizaje. Estas guías son la 1, 3, 4, 8 y 13. La mitad de las guías, 53.3%, proporcionan esta información, pero dentro de otros apartados, tan solo 1 guía presenta un apartado específico referente a la adecuación del espacio y tiempo del aula. En concreto, esta guía es la número 5 titulada “X-Frágil en el aula” (Rodríguez-Carmona, 2011). Por otro lado, la guía 7, “Educational guidelines for FXS. Preschool through elementary students” (*Consensus of the Fragile X Clinical & Research Consortium on Clinical Practices. Educational guidelines for fragile x syndrome: preschool through elementary students*, n.d.) aporta información solo de cómo

organizar temporalmente la clase, situando esta información dentro de otros apartados.

- Responder a situaciones de excitabilidad y nerviosismo del niño. La mayoría de las guías aportan información sobre este aspecto, en concreto el 86.7% de las guías analizadas. Tan solo dos guías no proporcionan esta información, las tituladas “Educational guidelines for FXS. Preschool through elementary students” y “Educational guidelines form FXS middle school and high school” que corresponden a los números 7 y 10 respectivamente en nuestro estudio. Además, la mayoría (n=8) dedican un apartado específico para explicar estrategias sobre cómo el docente debe responder ante situaciones de este tipo, en concreto las guías 1, 5, 6, 9, 12, 13, 14 y 15.

- Forma de aprendizaje. Doce guías aportan información sobre cuál es la forma de aprendizaje de los alumnos con SXF. De estas doce, 9 de ellas dedican un apartado específico para esta información, en concreto las guías 4, 5, 6, 7, 9, 10, 13, 14 y 15. En cambio, las guías “SXF: Libro de consulta para familias y profesionales”, “A simple guide to FXS, diagnosis, treatment and related conditions” y “Early childhood Developmental and Educational Guidelines for childrens with FXS” que corresponden a los números 1 y 3 respectivamente de nuestro estudio, no aportan información acerca de la forma de procesamiento y aprendizaje de las personas con SXF.

- Cómo favorecer la comunicación y el lenguaje. En 5 guías (33.3%) aparece un apartado específico sobre pautas para la estimulación del lenguaje y la comunicación del alumno con SXF. En concreto ocurre en las guías 1, 4, 5, 6 y 8. En 4 guías (26.7%) no hay referencias a este ámbito, estas son la 3, 11, 12 y 14. En las 6 guías restantes, encontramos que hay 2, “Adapting autism interventions for FXS” (número 13) y “Guía educativa para el SXF” (número 15) en las que aparecen ideas relacionadas con el

lenguaje, pero sin profundizar ni explicar ampliamente estrategias que favorezcan la comunicación. En el resto, la información aparece dentro de otros apartados.

- Aprendizaje de la lectura y escritura. 60% de las guías (n=9) no aportan estrategias referentes al aprendizaje de la lectura y escritura, estas son la 1, 2, 3, 8, 9, 11, 12, 13 y 14. En cambio, 4 guías (26.7%) presentan un apartado específico sobre estrategias para favorecer el aprendizaje de la lecto-escritura en niños con SXF. Estas son 4, 5, 6 y 15. Si bien es cierto que, en una de ellas (la número 15, “Guía Educativa para el SXF”), el título del apartado “Intervención en el habla y el lenguaje”, no deja claro que se refiera a la lectura y escritura. En las guías restantes, aparece información referente a este aspecto, pero dentro de otros apartados.

- Aprendizaje de las matemáticas. El 66.7% (n=10) de las guías no hacen ninguna referencia a estrategias favorecedoras del aprendizaje de las matemáticas. Por otro lado, son 2 guías (13.3%) que presentan un apartado específico para desarrollar esta información. Estas guías son “X frágil en el aula” (número 5) y “Guía educativa para el SXF” (número 15).

- Adecuación de los exámenes y la evaluación. El 80% de las guías no aportan estrategias a los docentes sobre cómo adaptar los exámenes o la evaluación para que los alumnos con SXF puedan ser evaluados de forma adecuada y justa según sus características. Por otro lado, tan solo una guía, “X Frágil en el aula”, presenta un apartado específico con esta información. Mientras que la guía “Educational Recommendations for FXS- Elementary School” y la guía “General educational guidelines for students with FXS”, número 9 y 11 respectivamente en nuestro estudio, aportan esta información, pero no en un apartado específico, sino que está incluida en otros apartados.

- Comprender las conductas y comportamientos del alumno con SXF. Casi la mitad de las guías (n=7) dedican un apartado específico a este aspecto, dando orientaciones para que el docente pueda comprender y por tanto adaptar su metodología de aula a favorecer un ambiente propicio para el aprendizaje y la armonía. Estas guías son la 1, 2, 5, 6, 12, 14 y 15. Por otro lado, el 33.3% de las guías no aportan información que faciliten la comprensión de las conductas y comportamientos de los alumnos con SXF.

- **Tipo de escolaridad recomendada:** el 40% de las guías estudiadas no hacen referencia a ningún tipo de escolaridad. En concreto, esto ocurre en las guías 7, 8, 9, 10, 13 y 14. Por otro lado, el 26.7% considera que la inclusión educativa es apropiada en algunos casos, pero no en todos. Estas guías son la 2, 4, 11 y 12. En cambio, 2 guías (13.3%) defienden la inclusión educativa como la única escolaridad recomendada. Estas guías son las tituladas “Guía Educativa para el SXF” (número 15) y “X Frágil en el aula” (número 5). Si bien es cierto, que esta última utiliza el término “integración” en vez de inclusión, pero su año de publicación es más antiguo (2011). Solo una guía, la número 3 en nuestro estudio y titulada “A simple guide to FXS, diagnosis, treatment and related conditions”, defiende la educación especial como única escolaridad posible para los alumnos con SXF. El resto de guías, hacen referencia a la inclusión o integración, pero no la defienden como el mejor modelo.

- **Contiene otros apartados no académicos:** El 33.3% (n= 5) de las guías analizadas no proporcionan información sobre aspectos no académicos, en concreto las guías 7, 8, 9, 13 y 15. En cambio, 10 guías aportan información sobre otros contenidos, en concreto 4 de ellas informan sobre más de un aspecto diferente al ámbito escolar. Los temas encontrados en las guías son: familia, asociacionismo, vida independiente, ocio y tiempo libre, investigación y logopedia. De esta forma, las guías 1, 2, 3, 5, 6 y 12 (40%) dedican unas líneas a explicar la importancia de la familia en

el desarrollo del niño con SXF, las necesidades con las que se encuentran o los apoyos que reciben. Así mismo, las guías 1, 6, 12 y 15 defienden la importancia del asociacionismo en cuanto a comprensión y ayuda a la familia y/ proporcionan información sobre diferentes entidades. Las guías 4 y 12 dedican un apartado específico a la importancia de la logopedia en el desarrollo del niño con SXF. Así mismo, las guías 1 y 6 dedican un espacio a aportar información sobre el ocio y tiempo libre en personas con SXF. Por último, las guías 1, 10 y 11 explican las dificultades con las que los adultos con SXF se encuentran para tener una vida independiente y ofrecen diferentes alternativas.

- **Edad a la que se destina la guía:** 3 guías no indican la edad a la que están dedicada, en concreto la guía 2, 3 y 12. Por otro lado, las guías 1 y 4 abordan todo el ciclo vital de la persona con SXF. Las otras 10 guías están orientadas a la etapa escolar, aunque algunas son específicas de determinadas franjas de edad. De esta forma, la guía número 8 y titulada “Early childhood Developmental and educational children with FXS” está destinada para docentes de alumnos de educación infantil, entre 0 y 5 años. La guía “Educational guidelines form FXS middle school and high school” (número 10) se centra en alumnos de Secundaria (12 a 18 años). La guía número 11 y titulada “General educational guidelines students with FXS” abarca la edad de 0 a 21 años. La guía “Educational Recommendations for FXS-Elementary school” (número 9) se centra en la horquilla de 6 a 12 años, mientras que la guía “Educational guidelines for FXS. Preschool through elementary students” (número 7) está destinada a niños entre 3 y 12 años. El resto de guías (la 5, 6, 13, 14 y 15) inciden en la etapa escolar en general.

Tabla 46

Resultados del análisis de las guías (apartado Contenido)

	Destinada a docentes	Etiología y diagnós.	Tratamien	Fenotipo	Dificultad aprend.	Fortalezas	Da estrategias sobre como	Educac inclusiva	Aspectos no académicos	Edad
1. SXF: Libro de consulta para familias y profesionales	Solo en parte	De más de 1 pág.	Farmacológico Psico-conductual Logopédico Danzaterapia, equinoterapia y musicoterapia	No supera 1/3 Físico Neurólogo, Psicocond Cognitivo Lenguaje Mujeres	Dentro del apartado Fenotipo cognitivo-conductual	Dentro del apartado Dificult del aprend.	Responder a situaciones de nerviosismo (en un apartado específico) Favorecer la comunicación y el lenguaje (en un apartado específico) Comprensión de conductas (en un apartado específico)	Hace referencia a la integración pero no la defiende como la mejor	Familia Ocio y Tiempo libre Vida Independiente (adultez)	Todo el ciclo vital
2.FXS: A guide for teachers	Exclusivamente	De más de 1 pág.	Farmacológico Psico-conductual	No supera 1/3 Físico Neurólogo Psicocond Cognitivo Lenguaje Mujeres	En un apartado específico	Dentro del apartado Dificult del aprend.	Adecuación del aula (dentro de otro apartado) Responder a situaciones de nerviosismo (dentro de otro apartado) Forma de aprendizaje (dentro de otro apartado) Favorecer la comunicación y el lenguaje (dentro de otro apartado) Comprender las conductas (en un apartado específico)	Solo en algunos casos	Familia	Escolar
3.A simple guide to FXS, diagnosis, treatment and related conditions	No	De más de 1 pág.	Farmacológico Psico-conductual Logopédico	No supera 1/3 Físico Neurológico Psico-conductual Cognitivo Lenguaje Mujeres	No	No	Responder ante situaciones de nerviosismo (dentro de otro apartado)	Solo Ed. especial	Familia	No especificado
4.Intervención logopédica en el SXF	Solo en parte	No supera 1 pág.	Logopédico	No supera 1/3 Físico Neurológico Psico-conductual Cognitivo Lenguaje Mujeres	Dentro de otro apartado	Dentro del apartado de dif. Aprend.	Responder ante situaciones de nerviosismo (dentro de otro apartado) Forma de aprendizaje (en un apartado específico) Favorecer comunicación y lenguaje (en un apartado específico) Aprendiz lectura y escritura (apartado específico)	Solo en algunos casos	Logopedia	Toda la vida

Capítulo 6. Revisión Sistemática de Guías Educativas disponibles sobre el SXF

5. X-Frágil en el aula	Exclusivamente	De más de 1 pág.	Farmacológico Psico-conductual Logopédico Fisioterapia Musicoterapia, danzaterapia, equinoterapia, integración sensorial	No supera 1/3 Físico Neurológico Psico-conductual Cognitivo Lenguaje Mujeres	En un apartado específico	En un apartado específico	Adecuación del aula (apartado específico) Responder ante situaciones de nerviosismo (apartado específico) Forma de aprendizaje (apartado específico) Favorecer la comunicación y el lenguaje (apartado específico) Aprendizaje lectura y escritura (apartado específico) Aprendizaje de matemáticas (apartado específico) Adecuar exámenes (apartado específico) Comprender conductas (apartado específico)	En todos los casos integración	Familia	Escolar
6.Necesidades educativas del alumnado SXF	Mayoritaria-mente	De más de una pág.	Farmacológico Psico-conductual logopédico	No supera 1/3 Físico Neurológico Psico-conductual Cognitivo Lenguaje Mujeres	Dentro de otro apartado	En un apartado específico	Adecuación del aula (dentro de otro apartado) Responder ante situaciones de nerviosismo (apartado específico) Forma de aprendizaje (apartado específico) Favorecer comunicación y lenguaje (apartado específico) Aprendizaje lectura y escritura (apartado específico) Aprendizaje de matemáticas (apartado específico) Comprender conductas (apartado específico)	Hace referencia a la integración pero no la defiende como mejor	Familia Asociaciones Ocio y tiempo libre	Escolar
7.Educational guidelines for FXS. Preschool through elementary students.	Exclusivamente	No	No	No	No	No	Adecuación del aula (solo tiempo, dentro de otro apartado) Forma aprend. (en un apartado específico) Favorecer comunic y lenguaje (dentro de otro apartado) Aprendiz lectura y escritura (dentro de otro apartado) Aprendiz matemáticas (dentro de otro apartado)	No hace referencia a ningún tipo de escolaridad	No	3-12 años

Capítulo 6. Revisión Sistemática de Guías Educativas disponibles sobre el SXF

8. Early childhood Developmental and Educational Guidelines for Children with FXS	Solo en parte	No	Psico-conductual Fisioterapia	no	No	No	Responder ante situaciones de nerviosismo (dentro de otro apartado) Favorecer la comunic y el lenguaje (en un apartado específico)	No hace referencia a ningún tipo de escolaridad		0-5 años
9. Educational Recommendations for FXS-Elementary school	Exclusivamente	No	No	No	No	No	Adecuación del aula (dentro de otro apartado) Responder ante situaciones de nerviosismo (en un apartado específico) Forma de aprendizaje (en un apartado específico) Favorecer la comunic y el lenguaje (dentro de otro apartado) Aprendizaje matemáticas (dentro de otro apartado) Adecuar exámenes (dentro de otro apartado) Comprender conductas (dentro de otro apartado)	No hace referencia a ningún tipo de escolaridad	No	6-12 años
10. Educational guidelines from FXS middle school and high school	Exclusivamente	No	No	No	No	No	Adecuación del aula (dentro de otro apartado) Forma de aprendizaje (apartado específico) Favorecer comunic y lenguaje (dentro de otro apartado) Aprendizaje lectura y escritura (dentro de otro apartado) Aprendizaje matemáticas (dentro de otro apartado)	No hace referencia a ningún tipo de escolaridad	Vida independiente	12-18 años
11. General educational guidelines for students with FXS	Exclusivamente	No	No	No supera 1/3 Neurológico Psico-conductual Cognitivo Mujeres	Dentro de otro apartado	Dentro del apartado de dificultades	Adecuación del aula (dentro de otro apartado) Forma de aprendizaje (dentro de otro apartado) Adecuación exámenes (dentro de otro apartado) Comprender conductas (dentro de otro apartado)	Solo en algunos casos	Vida independiente	0-21 años

Capítulo 6. Revisión Sistemática de Guías Educativas disponibles sobre el SXF

12.SXF. Manual para profesionales y familiares	Solo en parte	De más de 1 pág.	Farmacológico Psico-conductual	Supera 1/3 Físico Neurológico Psico-conductual Cognitivo Lenguaje Mujeres	No	No	Adecuación del aula (dentro de otro apartado) Responder ante situaciones de nerviosismo (en un apartado específico) Forma de aprendizaje (dentro de otro apartado) Comprender conductas (apartado específico)	Solo en algunos casos	Familia Asociaciones Familia	Sin especificar
13.Adaptin g autism intervencio ns for FXS	Exclusivamente	No	No	No	No	No	Responder ante situaciones de nerviosismo (apartado específico) Forma aprendizaje (apartado específico) Favorecer comunic y lenguaje (aparecen ideas, pero no desarro-lladas) Comprender conductas (dentro de otro apartado)	No hace referencia a ningún tipo de escolaridad	No	Escolar
14.The top 10 things every teacher should know about FXS	Exclusivamente	No	No	No	No	No	Adecuación del aula (solo tiempo en apartado específico) Responder ante situaciones de nerviosismo (apartado específico) Forma de aprendizaje (apartado específico) Comprender conductas (apartado específico)	No hace referencia a ningún tipo de escolaridad	No	Escolar
15.Guía educativa para el SXF	Exclusivamente	Más de 1 pág.	Farmacológico Psico-conductual	No supera 1/3 Físico Neurológico Psico-conductual Cognitivo Lenguaje Mujer	En un apartado específico	Dentro del apartado de dificultades	Adecuación aula (dentro de otro apartado) Responder ante situaciones (apartado específico) Forma aprendizaje (apartado específico) Favorecer comunc y lenguaje (aparecen ideas, pero no desarrolladas) Aprendizaje lectura y escritura (dentro de un apartado titulado Intervención del habla y el lenguaje) Aprendizaje matemáticas (apartado específico) Comprender conductas (apartado específico)	En todos los casos	Asociaciones Investigación	Sin especificar

Tal como se indica en la descripción del PEGE-XF, los últimos cinco ítems recogen información sobre la forma de las guías analizadas. Es a través de estos ítems que hemos obtenidos los resultados para este aspecto y que se recogen en la Tabla 47. El primer ítem, “Usa un lenguaje claro”, se desdobra en dos sub-ítems, uno que recoge el uso de tecnicismos y otro sobre la longitud y claridad de las oraciones.

Respecto al uso de tecnicismos, los resultados indican que 9 guías no los utilizan, lo que equivale al 60% del total. En concreto estas guías son la 4, 5, 7, 8, 9, 10, 11, 13 y 14. El resto de guías (40%) presentan tecnicismos únicamente en los apartados de Etiología y Diagnóstico. Por tanto, no hay ninguna guía que presente un uso generalizado de tecnicismos.

Respecto al sub-ítem relacionado con el tamaño de las oraciones, se observa que en la totalidad de las guías mayoritariamente aparecen frases simples o compuestas con no más de 3 verbos.

La guía titulada “Intervención logopédica en el Síndrome de X Frágil” (número 4) es la única que presenta cuadros-resumen que facilitan la lectura en cada apartado. Solo 3 guías, lo que equivale al 20% del total, presentan cuadros-resumen en algunos apartados. Estas guías son la 6, 9 y 12. Más de la mitad de las guías, (73.3%) no presentan cuadros-resumen que ayuden a la lectura en cada apartado.

En 10 de las 15 guías analizadas (66.7%) no aparece ninguna imagen, gráfica, fotografía o dibujo que complemente o apoye la información escrita. Por otro lado, en 5 guías (33.3%) hay presentes imágenes, pero en menos del 75% del total de las páginas que componen la guía, estas son la 1, 6, 11, 12 y 15. Por tanto, en ninguna guía se observa un contenido en imágenes en el 70% o más de las páginas.

El 46.7% de las guías son libros frente al 53.3% que se trata de publicaciones web. En concreto son libros las guías 1, 2, 3, 4, 6, 12 y 15. No hay ninguna guía que consista en un folleto informativo.

Por último, respecto a la presencia o no de índice, se observa que en un 40% de las guías no hay presente un índice. Por otro lado, dos guías (13%) presentan un índice, pero sin indicar el número de página donde se encuentra cada contenido. Estas guías son la guía 8 y la 15. En cambio, en 5 guías (1, 4, 5, 6 y 12) hay índice con contenido y número de la página donde se encuentra dicho contenido. Dos guías presentan un índice con contenidos, sin número de página, pero con enlace al apartado correspondiente. Estas dos guías son “FXS: A guide for teachers” y “A simple guide to FXS, diagnosis, treatment and related conditions”, números 2 y 3 de nuestro estudio respectivamente. En esta última, cabe destacar que en el índice no aparece el título de los capítulos, tan solo el número de capítulo con el enlace a su página. Finalmente, ninguna guía presenta un índice con contenidos, número de página y enlace.

Tabla 47

Resultados del análisis de las guías (apartado Forma)

	Tecnicismos	Frases	Recuadros-resumen	Imágenes	Es un	Índice	
1. SXF: Libro de consulta para familias y profesionales	En apartado diagnóstico	el etiología y diagnóstico	Mayoritaria-mente frases simples o compuestas con no más de 3 verbos	No hay	Menos 70%	Libro	Con contenidos y nº pág.
2.FXS: A guide for teachers	En apartado diagnóstico	el etiología y diagnóstico	Mayoritaria-mente frases simples o compuestas con no más de 3 verbos	No hay	No hay	Libro	Con contenidos, sin nº pág. Pero con enlace
3.A simple guide to FXS, diagnosis, treatment and related conditions	En apartado diagnóstico	el etiología y diagnóstico	Mayoritaria-mente frases simples o compuestas con no más de 3 verbos	No hay	No hay	Libro	Nº de capítulo, sin título ni nº pág. Con enlace
4.Intervención logopédica en el SXF	No usa		Mayoritaria-mente frases simples o compuestas con no más de 3 verbos	En todos los apartados	No hay	Libro	Con contenidos y nº pág.

Capítulo 6. Revisión Sistemática de Guías Educativas disponibles sobre el SXF

5. X-Frágil en el aula	No usa		Mayoritaria-mente frases simples o compuestas con no más de 3 verbos	No hay	No hay	Publicación web	Con contenidos y nº pág.
6.Necesidades educativas del alumnado SXF	En el apartado etiología y diagnóstico	el	Mayoritaria-mente frases simples o compuestas con no más de 3 verbos	En algunos apartados	En menos del 70%	Libro	Con contenidos y nº pág.
7.Educational guidelines for FXS. Preschool through elementary students.	No usa		Mayoritaria-mente frases simples o compuestas con no más de 3 verbos	No hay	No hay	Publicación web	No hay
8.Early childhood Developmental and Educational Guidelines for Children with FXS	No usa		Mayoritaria-mente frases simples o compuestas con no más de 3 verbos	No hay	No hay	Publicación web	Solo contenidos, sin nº pág.
9.Educational Recommendations for FXS- Elementary school	No usa		Mayoritaria-mente frases simples o compuestas con no más de 3 verbos	En algunos apartados	No hay	Publicación web	No hay
10.Educational guidelines form FXS middle school and high school	No usa		Mayoritaria-mente frases simples o compuestas con no más de 3 verbos	No hay	No hay	Publicación web	No hay
11.General educational guidelines for students with FXS	No usa		Mayoritaria-mente frases simples o compuestas con no más de 3 verbos	No hay	En menos del 70%	Publicación web	No hay
12.SXF. Manual para profesionales y familiares	En el apartado etiología y diagnóstico	el	Mayoritaria-mente frases simples o compuestas con no más de 3 verbos	En algunos apartados	En menos del 70%	Libro	Con contenidos y nº pág.
13.Adapting autism interventions for FXS	No usa		Mayoritaria-mente frases simples o compuestas con no más de 3 verbos	No hay	No hay	Publicación web	No hay
14.The top 10 things every teacher should know about FXS	No usa		Mayoritaria-mente frases simples o compuestas con no más de 3 verbos	No hay	No hay	Publicación web	No hay
15.Guía educativa para el SXF	En el apartado etiología y diagnóstico	el	Mayoritaria-mente frases simples o compuestas con no más de 3 verbos	No hay	En menos del 70%	Libro	Con contenidos, sin nº pág.

6.4. Discusión y Conclusiones

En esta revisión sistemática se analizaron 15 guías educativas para saber si aportaban de forma clara y sencilla información sobre los conocimientos que los docentes necesitan para hacer frente a su trabajo diario de aula con alumnos que padecen SXF. Este análisis se realizó a través de PEGES-XF, un protocolo diseñado para ello y cuyos ítems respondían a los cinco objetivos que vertebran el trabajo y que pretendían dar respuesta al objetivo principal. Tal como se ha indicado anteriormente, dicho análisis se centró en aspectos tanto de contenido de la guía como de forma o estructura.

En general, la mayoría de guías son educativas o aportan información sobre aspectos educativos y abarcan el periodo de vida escolar.

A continuación, se darán respuesta a cada uno de los objetivos planteados en el presente trabajo a partir de los resultados obtenidos con la aplicación del PEGES-XF.

Objetivo 1. Comprobar si las diferentes guías informan sobre las características y rasgos generales del SXF (físicos, lenguaje, conducta, psicológicos, neurológicos).

Este objetivo se responde con dos ítems del PEGES-XF. En concreto, el ítem 2 que pregunta sobre la etiología y el diagnóstico y el ítem 4 que hace referencia al fenotipo. En ambos casos, la mayoría de guías abordan estos dos aspectos. Respecto a la etiología y diagnóstico, entendemos que un número importante de estas guías no hablen de ello, ya que el hecho de que se traten de guías educativas y no médicas, nos lleva a pensar hasta qué punto es conveniente dedicar demasiado espacio a esta información. Es importante que el docente conozca las causas del síndrome, incluso saber que para diagnosticarlo es necesaria una prueba genética, pero ¿realmente el

maestro necesita una explicación amplia y detallada sobre la base genética y biomolecular que sustenta al SXF? Quizás una pequeña introducción sobre la etiología es suficiente en una guía educativa que facilitaría la lectura y comprensión del síndrome. Por otro lado, si un maestro quiere profundizar en estos aspectos podría buscar esta información en guías médicas o incluso, en la misma guía educativa, se podría facilitar un anexo con posibles lecturas para aquellas personas que tengan ese interés (Bañón, 2019; Garzón Castro,; Rodríguez Carmona, 2011).

De igual manera ocurre con el fenotipo. Sin embargo, en este caso, entendemos que es importante que el docente conozca estas características por diferentes motivos. Por un lado, si estos profesionales conocen los rasgos físicos, psicológicos, conductuales y neurológicos de las personas con SXF serán capaces de reconocerlos en sus alumnos y derivar para un posible diagnóstico, haciendo de esta manera, una labor de screening. Por otro lado, este conocimiento llevará a la comprensión de la conducta, comportamiento y/o particularidades propias de estos niños, algo de lo que se quejan las familias (FEDER, 2013). En este sentido, consideramos que estos conocimientos cobran especial relevancia en el caso de las niñas, ya que como se explica en la parte primera, estas están siendo infradiagnosticadas, porque pasan desapercibidas por su fenotipo menos grave (Martínez Castellano, 2006).

Pero al igual que ocurría con la etiología y el diagnóstico, una guía educativa no debe centrarse únicamente en explicar el fenotipo de este síndrome, quizás lo que los docentes esperan son herramientas para poder realizar su tarea docente con éxito.

Objetivo 2. Comprobar si las diferentes guías aportan instrumentos para que los docentes gestionen las dificultades conductuales de los alumnos con SXF.

Este objetivo se concretó con dos sub-ítems del 7, en concreto “Da estrategias sobre cómo responder ante situaciones de nerviosismo o excitabilidad del alumno” y “Da estrategias sobre cómo comprender las conductas y comportamientos del SXF”. La conducta del niño con SXF es un aspecto que preocupa bastante al docente, ya que presenta hiperactividad, estados de nerviosismo ante situaciones que les provocan ansiedad, ecolalia y verborrea (Friedman et al., 2018; Grau-Rubio et al., 2015; Hong et al., 2019). Esto hace que sean niños que en clase se mueven demasiado, interrumpen continuamente e incluso en ocasiones presentan momentos de ansiedad o excesivo nerviosismo e incluso de autolesiones o aparente “agresividad”. Todo ello provoca situaciones de incompreensión por parte del docente que no conoce a fondo las razones de este comportamiento y que por tanto no posee estrategias o herramientas para evitar o incluso responder ante estas situaciones, algo de lo que se quejan los padres de estos alumnos (FEDER, 2013). En este sentido, es fundamental que el maestro domine este aspecto para poder así dar respuesta adecuada a todos sus alumnos y que incluso los propios docentes demandan (Marina Álvarez et al., 2005; Lledó & Arnaiz, 2010). Por ello, es un aspecto que casi todas las guías analizadas recogen e incluso, más de la mitad, dedican un apartado específico a ello, facilitando de esta forma su consulta. Además, estas estrategias no sirven solo para los niños con SXF, son estrategias que el docente podría utilizar con cualquier niño que en un momento determinado presente una situación parecida. Por este motivo, entendemos poco adecuado y difícil de justificar que una guía especializada en un trastorno de este tipo, no aporte información sobre técnicas para la gestión del comportamiento de estos alumnos.

Objetivo 3. Comprobar si las diferentes guías explican las diferentes dificultades, puntos fuertes y formas de aprendizaje que presentan los alumnos con SXF. Sorprende que una guía educativa que trata de un síndrome como este, no recoja las dificultades educativas de estos alumnos. En general, cuando se habla de un niño con discapacidad en el ámbito escolar, se tiende a pensar en sus carencias, en sus dificultades y en sus necesidades. Por tanto, cabría esperar que las guías educativas ofrecieran una visión del alumno con SXF desde esta perspectiva. En cambio, en el análisis de las 15 guías, casi la mitad no ofrecen esta información.

Respecto a las fortalezas de los niños con SXF, era previsible que pocas guías abordasen ese aspecto, ya que tal como se ha indicado en la introducción se suele dar más importancia a las carencias o dificultades que a las fortalezas que presentan los niños con discapacidad. En cambio, en nuestra revisión queda patente que un importante número de guías dedican un espacio a las capacidades que los niños con SXF presentan, así como, a las dificultades. El conocimiento de las fortalezas por parte de los niños es fundamental para la consecución del éxito escolar (Galloway, Reynolds, & Williamson, 2020). Son varios estudios los que defienden la idoneidad de la educación basada en las fortalezas, ya que para el niño supone menos esfuerzo que si se centra en los déficits y favorece la modificación de conductas inadecuadas (Lancioni GE, O'Reilly, Oliva, & Coppola, 2001; Sutherland, Conroy, Abrams, & Vo, 2010). También hay que resaltar, que las guías que no presentan información sobre dificultades de aprendizaje son las mismas que tampoco ofrecen información sobre fortalezas, algo que llama la atención, tratándose de una guía educativa. Pero, además, cuesta entender que un texto que se presenta como guía no presente un apartado propio que trate las fortalezas y dificultades de aprendizaje.

Por tanto, la conclusión global de este objetivo es negativa, tanto en cantidad como calidad, ya que el 53% de las guías evaluadas no tratan estos dos aspectos y, además 24% de las que incluyen fortalezas y el 26.7% de las que incluyen dificultades, no presentan un apartado propio para ello.

Objetivo 4. Comprobar si las diferentes guías aportan herramientas sobre el aprendizaje en general y en concreto sobre la lecto-escritura y matemáticas de los alumnos con SXF.

Este objetivo se concreta principalmente en el ítem 7 donde se analiza si cada guía aporta estrategias sobre diferentes aspectos:

- Adecuación del espacio y el tiempo. Los niños con SXF tienen un importante déficit de atención, además son hipersensibles a los estímulos y tienen dificultad para comprender una secuencia temporal (Grau-Rubio et al., 2015; Rosot et al., 2017). Por ello, es fundamental adaptar el aula de manera que se reduzcan estos estímulos y se cree un ambiente confortable de trabajo. Es de esperar, por tanto, que una guía educativa aporte esta información. En el caso de las guías analizadas la mayoría proporciona estrategias de cómo adecuar el aula y de cómo organizar el tiempo de trabajo. Aunque solo una, la titulada “El SXF en el aula” que corresponde al número 5 de nuestro estudio (Rodríguez-Carmona, 2011) ,lo hace en un apartado específico para ello. Pero es destacable que cinco de las guías revisadas no proporcionen esta información, cuando debe entenderse fundamental para el buen funcionamiento del aula en general y en el rendimiento del alumno con SXF, en particular, tal como dice López Martínez (2017).

- Cómo favorecer la comunicación y el lenguaje: los niños con SXF presentan dificultades en la adquisición del lenguaje. Es por ello que a edades tempranas pueden no tener aún lenguaje adquirido, incluso cada dimensión presenta unas características

propias (Diez-Itza et al., 2014). Es importante que el maestro conozca esto y domine las diferentes herramientas que potencian el lenguaje y facilitan la comunicación en estas situaciones y favorecen la inclusión y socialización de estos alumnos (A. Costa & Sílvia, 2013; Rigau-Ratera & Garcia-Nonell, 2006). Por tanto, es de esperar que una guía educativa proporcione estas estrategias y esta información, tratándose de un tema tan importante como es la comunicación con su alumno. En cambio, según la revisión realizada, solo cinco guías presentan un apartado dedicado a la comunicación y lenguaje y seis aportan la información, pero dentro de otros apartados o mezclada entre otra información y no de manera clara para su consulta. Por tanto, aunque 11 guías aporten información sobre este aspecto, el hecho de que solo 5 presenten un apartado específico, nos lleva a concluir que estos resultados son insuficientes, ya que es fundamental para el docente establecer comunicación con el alumno con SXF para que este puede adquirir el aprendizaje.

- Forma de aprendizaje. Los resultados obtenidos permiten concluir que las guías que hay en el mercado recogen de forma satisfactoria información sobre ello. Explican, entre otros aspectos, cómo los alumnos con SXF procesan de forma simultánea frente al procesamiento secuencial o de forma visual frente al procesamiento auditivo (Bañón, 2019; Rodríguez-Carmona, 2011; M.I. Tejada, 2006).

- Aprendizaje de la lecto-escritura y las matemáticas. Estos aprendizajes son básicos en la formación del alumno, ya que se tratan de aprendizajes instrumentales, es decir, que serán utilizados para adquirir los aprendizajes posteriores. Por tanto, cabría esperar que, en una guía educativa, esta información ocupe un importante lugar. Por el contrario, queda patente, que la mayoría de guías analizadas no aportan esta información. Lo que lleva a pensar en cierta carencia en este ámbito.

- Adecuación de exámenes y evaluación. En un sistema educativo que prioriza los resultados y da tanta importancia a los exámenes, es de esperar que una guía educativa aporte claves al docente sobre la adaptación de estos exámenes al alumno con SXF. Pero el análisis de las guías identificadas ha demostrado que la mayoría de ellas no hacen ningún tipo de referencia a ello.

Objetivo 5. Comprobar si las diferentes guías aportan información sobre aspectos no académicos y/o modalidad educativa. Este objetivo se ha analizado a través del ítem 8 “Defiende la educación inclusiva como el tipo de escolaridad más adecuado para estos alumnos” y del ítem 9 “Contiene otros apartados que no tienen que ver con aspectos académicos” y “Sobre qué”. En este sentido, cabe destacar que la Guía Educativa para el Síndrome del X Frágil (Bañón, 2019) que corresponde a la número 15 en nuestro estudio es la única que defiende abiertamente la inclusión en todos los casos como la mejor modalidad educativa para los niños con SXF. La convención de los derechos de las personas con discapacidad de la ONU (Organización de las Naciones Unidas, 2016) estipula que la educación inclusiva es la única posible. Por tanto, sorprende significativamente que las guías educativas no vayan en esta misma línea. Si bien es cierto, que algunas de ellas son anteriores a dicha convención, e incluso utilizan el término integración.

Por otro lado, el hecho de que en una guía educativa se traten aspectos que no son académicos puede resultar de interés para el docente, ya que aporta información complementaria que permitirá conocer mejor al niño con SXF. Ofrecerá al docente información sobre su realidad, su autonomía personal, sus relaciones familiares o de amistades, sus posibilidades futuras de trabajo o de independencia económica, por ejemplo. Con todo ello, el maestro tendrá una visión más global sobre el niño con SXF que enriquecerá y facilitará la labor educativa y docente. En este sentido, más de la

mitad de las guías analizadas tienen un apartado que recoge algún tipo de información sobre aspectos no académicos, lo que aumenta la calidad de dichas guías.

Objetivo 6. Comprobar si las diferentes guías son fácilmente comprensibles y la información se localiza de forma sencilla. Este último objetivo se concreta con todos los ítems dedicados a valorar el formato de las guías revisadas. Teniendo en cuenta que la mayoría de las guías no utiliza demasiados tecnicismos médicos ni frases excesivamente largas y que van destinadas a docentes, por lo que no tienen que tener conocimientos médicos, se puede afirmar que la mayoría de guías son fácilmente comprensibles. Sin embargo, en general, se podría mejorar su facilidad de comprensión y de transmisión de la información empleando recuadros-resumen en cada apartado e imágenes, dibujos o esquemas que complementen la información. Por otro lado, la consulta de las guías, sería más accesible si todas tuvieran un índice en el que apareciera el título de cada apartado y el número de página en el que se encuentra.

En conclusión, una guía educativa de calidad sería aquella que recogiera una descripción de las características y fenotipo de las personas con SXF, la etiología y diagnóstico de esta patología sin extenderse demasiado. Por otro lado, la guía debería contener un amplio espacio dedicado a aportar estrategias y herramientas para que el docente pueda tener en cuenta las oportunidades de aprendizaje y atender adecuadamente las necesidades de este tipo de alumnado partiendo de sus fortalezas. Además, un apartado sobre aspectos no académicos reforzaría la comprensión del docente sobre este síndrome. Por último, es necesario cuidar el aspecto formal y presentar una guía amable y fácil de consultar.

Por otro lado, este estudio presenta ciertas limitaciones. El hecho de que no existan bases de datos de guías educativas, como sí las hay en el caso de las guías

médicas, hace que la búsqueda de estas sea más compleja y dificultosa. Así mismo, cabe la posibilidad de no haber localizado alguna guía publicada, dado que nunca hay seguridad de que las bases de datos sean totalmente exhaustivas.

Partiendo de todas estas pesquisas, se decidió elaborar una guía educativa que aportara al docente las herramientas que necesita para responder adecuadamente a su alumnado.

Capítulo 7. GUÍA SOBRE SXF PARA DOCENTES.

ESTRATEGIAS PARA LA INCLUSIÓN

“Los niños requieren
más orientación y simpatía
que instrucción”

Anne Sullivan

El diseño de una guía para docentes sobre el SXF viene justificado por la evaluación de necesidades previamente realizada y que se concreta en varios aspectos.

En primer lugar, se llevó a cabo la aplicación de NECEFORMXF que valoraba sobre diez puntos, el conocimiento que poseían los docentes murcianos respecto a este síndrome (Capítulo 5). El análisis de los resultados obtenidos demostró que dichos docentes presentaban carencias importantes en el conocimiento de las características del SXF y de las estrategias necesarias para trabajar en su aula con estos alumnos. Los docentes no especialistas en discapacidad no alcanzaban la nota de 5. Por otro lado, dentro de los especialistas en discapacidad, los maestros de AL alcanzaron calificaciones más bajas que el resto de docentes, maestros de PT y orientadores. Estos últimos, a pesar de aprobar, obtuvieron unas notas medias que no superaban el 7 sobre 10. Estos resultados coinciden con los obtenidos por otros estudios en los que se constataba que los docentes tutores consideran no poseer la formación suficiente para dar respuesta adecuada a los niños con necesidades

educativas especiales. y que los padres reflejaban su descontento con la formación de los docentes sobre (FEDER, 2013; Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER), 2014; Vitor Franco et al., 2013; Lledó & Arnaiz, 2010; Tenorio, 2011). Con todo, el estudio realizado en el presente trabajo es el primero que aporta una constatación empírica de la percepción que se tenía sobre las carencias formativas en los docentes sobre el SXF.

En segundo lugar, se realizó una revisión sistemática sobre las guías educativas localizadas que trataban el SXF (Capítulo 6). En el análisis de estas guías, se concluyó que, en general, las guías que hay publicadas aportan información suficiente sobre las características del síndrome. Pero, por el contrario, se detecta que solo unas pocas aportan estrategias para que los docentes lleven a cabo su labor en el aula y que se podría mejorar la visión que estas tienen sobre la discapacidad, así como la forma de presentar dicha información.

El conocimiento de las características fenotípicas del alumnado con SXF permite al docente comprender las manifestaciones conductuales y comunicativas que este presenta. De esta manera, poseerá herramientas y estrategias que favorecerán la inclusión educativa (A. Costa & Sílvia, 2013; FEDER, 2013; Rigau-Ratera & Garcia-Nonell, 2006). Por tanto, una guía educativa que recogiera estas características sería un buen recurso para los docentes y les facilitaría la adquisición de conocimiento sobre el síndrome.

En este sentido, se decidió elaborar una guía que cumpliera con los criterios que se consideraban necesarios para que fuera de calidad y que se describen a continuación: descripción de las características y fenotipo del síndrome, explicación de la causa y diagnóstico de esta patología sin extenderse demasiado, un amplio

espacio dedicado a aportar estrategias para el docente partiendo de las fortalezas del niño, un apartado sobre aspectos no académicos y por último que sea fácil de consultar y comprensible.

7.1. Objetivos

1. Diseñar una guía sobre SXF para docentes que cumpla los criterios descritos de:

1.1. describir las características y el fenotipo del síndrome

1.2. explicar la causa y el diagnóstico de esta patología sin extenderse demasiado,

1.3. dedicar un amplio espacio a aportar estrategias para el docente partiendo de las fortalezas del niño,

1.4. dedicar un apartado a los aspectos no académicos que influyen también en la calidad de vida del niño con SXF y, por último,

1.5. cuidar que sea de fácil consulta y comprensible.

2. Someter dicha guía a un juicio de expertos que valore la adecuación y calidad del material elaborado.

7.2. Elaboración de la guía

Para la elaboración de la guía se utilizó la herramienta online Canva (<https://www.canva.com/q/pro-signup/>). Se escogió una plantilla de infografías ya que se pretendió en todo momento que la guía fuera preferentemente visual, con bastantes imágenes y textos cortos y claros y esto es posible con este tipo de plantillas.

De acuerdo con las conclusiones del estudio de necesidades y de la revisión de guías previas realizado, se decidió que la guía constase de cinco apartados:

- ¿Qué es el SXF? En este apartado se describiría principalmente la etiología del síndrome.

- Diagnóstico, donde se explicaría quién realiza el diagnóstico y cómo puede contribuir la escuela para la facilitación de este.

- Características o rasgos:

- Físicas
- Neurológicas
- Psico-conductuales
- Cognitivas y del lenguaje

En este apartado se haría una exposición sobre el fenotipo variado de este síndrome.

- Estrategias para docentes:

○ Aula: en este apartado se proporcionaría información sobre cómo debe distribuirse el aula para favorecer la inclusión educativa de todos los alumnos.

○ Organización del trabajo: se ofrecerían pautas que ayuden al docente a organizar sus sesiones de trabajo.

○ Comunicación: en este apartado se indicarían diferentes estrategias que favorecen la comunicación en el aula con estos alumnos.

○ Conducta: se aportarían herramientas que ayudarán al docente a poder comprender y manejar la conducta de sus alumnos en situaciones complejas.

- Aprendizaje: en este apartado se explicarían la forma de aprender de los niños con SXF y cómo es importante conocerla para así poder ofrecer la información de la manera más idónea para ellos.

- Lecto-escritura: en este caso, se aportaría información sobre cuál es el método de aprendizaje de la lectura y escritura más adecuado y se darían consejos sobre qué aspectos son más relevantes para trabajar con el niño con SXF que no tienen por qué ser diferentes al del resto de alumnos.

- Matemáticas: normalmente las matemáticas son el caballo de batalla de muchos alumnos. En el caso de los niños con SXF también presentan determinadas peculiaridades con respecto a esta materia. Por eso es fundamental que los docentes las conozcan y puedan comprender mejor cómo procesan la información matemática o numérica para así responder adecuadamente a sus necesidades.

- Otros: en este apartado se proporcionarán estrategias sobre otras materias que en general suelen estar olvidadas en los manuales o guías educativas. Desde nuestro punto de vista, consideramos fundamental que los docentes tengan en cuenta determinados aspectos relacionados con estas materias y potencien la participación de todo el alumnado en ellas. Además, en este apartado se ofrecería información y consejos sobre la relación entre el docente y la familia. Son muchas familias las que sienten que sus hijos no son comprendidos (FEDER, 2013) y es por ello que no puede faltar un apartado como este en una guía educativa.

- Ocio y tiempo libre: está claro que el ocio y el tiempo libre no es responsabilidad del docente, pero pueden ayudar a que este aspecto sea lo más inclusivo posible. De esta manera, en este apartado se proporcionaría información sobre ello y se darán indicaciones que puedan favorecer este aspecto.

- Bibliografía

La guía se diseñó desde una visión positiva de la discapacidad, sin hacer hincapié sólo en las limitaciones que pueden presentar estos alumnos y mostrando sus fortalezas. Además, siempre fue el objetivo conseguir una guía que opte por la inclusión como única modalidad educativa, cumpliendo así las directrices establecidas por la ONU en la Convención de los Derechos de las Personas con Discapacidad (Organización de las Naciones Unidas, 2016).

7.2.1. Versión inicial de la “Guía de X-Frágil para docentes. Estrategias para la Inclusión”

Atendiendo a las condiciones descritas en el apartado anterior, habiendo realizado un estudio de necesidades previamente y llevando a cabo los apartados que nos habíamos planteado, se diseñó la “Guía de X-Frágil para docentes. Estrategias para la Inclusión”. La versión inicial de la guía elaborada junto con el estudio de necesidades se recoge en el Anexo VI. Está constituida por un total de 21 páginas. En ella se recogen todos los apartados que nos habíamos planteado en un principio: portada, índice con número de páginas, introducción, descripción de la etiología del síndrome (a la que se le dedicó una página), diagnóstico que también ocupa una página, descripción del fenotipo que ocupa cinco páginas, estrategias para el docente (espacio, organización del tiempo, de comunicación, de conducta, de aprendizaje, lectura y escritura, matemáticas, música, educación física, realización de exámenes) con un total de ocho páginas, ocio y tiempo libre (una página), bibliografía (una página) y listado de enlaces a las imágenes (dos páginas). En cada uno de ellos, se incluyó una imagen que apoyara la comprensión del texto o facilitara su recuerdo. Se utilizaron dos tipos de imágenes, de creación propia y obtenidas en internet. El 24.6% de las

imágenes que se utilizaron fueron creadas por los autores. El resto, (75.4%), fueron obtenidas en galerías de imágenes gratuitas y sin licencia de autor. En la página final de la guía se incluyó un listado de los enlaces a dichas imágenes. La mayoría de ellas, se obtuvieron de la herramienta Pixabay (<https://pixabay.com/es/>). Tan solo 4 imágenes, fueron descargadas de otras páginas diferentes, pero también gratis y sin licencia.

7.3. Juicio Expertos

Una vez que la guía fue diseñada se procedió a comprobar que cumplía con los criterios que se habían establecido como necesarios para que fuera una guía de calidad. Para ello se sometió a un proceso de juicio de expertos.

Al tratarse de una guía para docentes, se consideró que era fundamental validar el contenido de esta herramienta y para ello el Juicio de Expertos es una estrategia que proporciona numerosas ventajas, como el no requerir demasiados requisitos técnicos u ofrecer una información detallada de lo que se desea valorar, entre otras (Cabero & Llorente, 2013).

7.3.1. Metodología

7.3.1.1. Muestra

Para la realización de un Juicio de expertos es importante elegir bien a los jueces que van a participar en el procedimiento (Galicia Alarcón, Balderrama Trápaga, & Edel Navarro, 2017). La muestra debe estar compuesta por expertos en el tema que

se trata. En nuestro caso, se ha realizado una selección de ocho profesionales con experiencia en diferentes campos de la enseñanza y/o la discapacidad. En concreto, los diferentes perfiles eran:

- Un orientador de Secundaria con 15 años de experiencia como orientador en un instituto público de la Región de Murcia y 7 años como profesor de secundaria.

- Una orientadora de Primaria de un colegio concertado de la Región de Murcia con 15 años de experiencia.

- Una maestra de Primaria con 34 años de experiencia en un colegio público de la Región de Murcia.

- Una maestra de Primaria con 11 años de experiencia en un centro público.

- Un profesor de Secundaria de un instituto público que imparte la asignatura de Música desde hace 25 años.

- Una técnico de un Centro de Profesores y Recursos

- Una profesora y pedagoga de la facultad de Educación de la Universidad de Murcia del departamento de Métodos de Investigación y Diagnóstico en Educación con 18 años de experiencia.

- Una pedagoga especializada en dificultades del aprendizaje que trabaja en un gabinete privado con niños con SXF.

De los ocho expertos contactados y que aceptaron participar en el proceso, uno no devolvió el instrumento de validación cumplimentado dentro del periodo establecido para ello, en concreto, se trató de la técnico del Centro de Profesores y Recursos. Por

tanto, no fue tenido en cuenta en la valoración final. Los expertos finales que participaron fueron 7.

7.3.1.2. Instrumento

Se diseñó un instrumento que permitiera la valoración la “Guía de X-Frágil para docentes. Estrategias para la Inclusión”. El instrumento constaba de tres partes bien diferenciadas. En un primer lugar se solicitaba al juez información sobre su profesión, lugar de trabajo y años de experiencia.

A continuación, el instrumento contenía una escala de Likert con 9 ítems o afirmaciones y 5 opciones de respuesta:

1 = Totalmente en desacuerdo con la proposición

2= En desacuerdo con la proposición

3 = Indiferente

4 = De acuerdo con la proposición

5 = Totalmente de acuerdo con la proposición

Estos ítems hacían referencia a aspectos como el diseño de la guía, la facilidad de uso, la representatividad del título y subtítulo, la organización y secuenciación de los contenidos, la apuesta por la inclusión educativa, si señala las fortalezas del alumno, si la bibliografía es actualizada o si parte de un estudio de necesidades.

Seguidamente, se solicita al experto mediante otra escala de Likert, de 8 ítems, que valore la Suficiencia, Relevancia y Claridad de cada uno de los apartados que

conforman la “Guía de X-Frágil para docentes. Estrategias para la Inclusión” (Título, Introducción, Índice, Definición del SXF, Manifestaciones del síndrome, Estrategias, Bibliografía y Uso de las imágenes). En la Figura 13, se muestra una parte de dicha escala. Se trataba de una escala de 1 a 5 en la que:

1 = Nada, 2 = POCO, 3 = Suficiente, 4 = Bastante y 5 = Total

Figura 13

Parte del Instrumento de Valoración de Juicio de Expertos

DIMENSIÓN	SUFICIENCIA					RELEVANCIA					CLARIDAD					OBSERVACIONES
	1	2	3	4	5	1	2	3	4	5	1	2	3	4	5	
0	Título de la guía															
1	Introducción															
2	Índice															
3	Definición del SXF															

Por último, se ofrecía al experto un apartado para que pudiera exponer cualquier observación o propuesta de mejora que considerase necesaria.

Por tanto, el instrumento, que ha sido incluido en el Anexo VII, estaba formado por 14 ítems que recogían los criterios establecidos como necesarios para una guía educativa en el Capítulo 6. En este sentido, los ítems hacían referencia tanto al contenido como a la forma de la guía.

7.3.1.3. Procedimiento

En un primer lugar se contactó con los expertos vía telefónica para conocer si estaban interesados en participar en este procedimiento. Una vez que los diferentes profesionales expertos aceptaron, se les envió un correo electrónico donde nos presentábamos, se presentaba el proyecto y se explicaba las instrucciones para su cumplimentación. Dicho correo, llevaba dos archivos adjuntos: un archivo con el

instrumento que tenían que utilizar para valorar la guía y otro archivo con el Estudio de Necesidades realizado y la “Guía de X-Frágil para docentes. Estrategias para la inclusión” (ANEXO VI).

Se les dio un plazo de quince días para que cumplimentaran el instrumento de valoración de la guía y lo devolvieran mediante correo electrónico. Por tanto, no se trató de una valoración anónima.

7.3.1.4. Análisis de datos

Para analizar los datos obtenidos en la valoración del instrumento por parte del grupo de expertos se utilizó el programa estadístico SPSS v. 19 (Statistical Package for the Social Sciences). Se analizó la suficiencia, relevancia y claridad los diferentes apartados que conformaban la guía calculando los estadísticos descriptivos de las valoraciones emitidas por los jueces (media, desviación y el valor máximo y mínimo). Así mismo, se calculó el Coeficiente de Validez de Contenido (Hernández-Nieto, 2002).

7.3.2. Resultados

En la Tabla 48, se recogen los resultados referentes a los nueve ítems primeros valorados por los expertos. Se observa como todos los ítems han obtenido puntuaciones entre 4 y 5 puntos que corresponde a *De acuerdo* y *Totalmente de acuerdo*. Los ítems con la puntuación más baja han sido el 3 y el 7 (“El título de la guía es representativo de su contenido” y “La bibliografía está actualizada”

respectivamente) con una media de 4.7 puntos; y el ítem 4 (“El subtítulo de la guía es representativo de su contenido”) que obtuvo una media de 4.6 puntos.

Por otro lado, el Coeficiente de Validez de Contenido de cada ítem supera el 0.9 en todos los ítems.

Tabla 48

Estadísticos de los ítems de Juicio Expertos

Ítems	1	2	3	4	5	6	7	8	9
Máx	5	5	5	5	5	5	5	5	5
Mín	5	4	4	4	5	5	4	4	5
Media	5	4.9	4.7	4.6	5	5	4.9	4.7	5
Dt	0	0.4	0.5	0.5	0	0	0.4	0.5	0
CVC	0.99	0.97	0.94	0.91	0.99	0.99	0.97	0.94	0.99

En la Tabla 49, se reflejan los estadísticos de Suficiencia, Relevancia y Claridad para cada uno de los apartados de la guía.

Tabla 49

Estadísticos descriptivos para las escalas de Suficiencia, Relevancia y Claridad

	ítem	máx	mín	media	dt	CVC
Suficiencia	0	5	4	4.9	0.4	0.97
	1	5	5	5	0	0.99
	2	5	5	5	0	0.99
	3	5	4	4.9	0.4	0.97
	4	5	4	4.9	0.4	0.97
	5	5	4	4.4	0.5	0.89
	6	5	4	4.9	0.4	0.97
	7	5	5	5	0	0.99
Relevancia	0	5	5	5	0	0.99
	1	5	5	5	0	0.99
	2	5	5	5	0	0.99
	3	5	5	5	0	0.99
	4	5	5	5	0	0.99
	5	5	5	5	0	0.99
	6	5	4	4.9	0.4	0.97
	7	5	5	5	0	0.99
Claridad	0	5	4	4.9	0.4	0.97

1	5	5	5	0	0.99
2	5	5	5	0	0.99
3	5	4	4.9	0.4	0.97
4	5	5	5	0	0.99
5	5	4	4.9	0.4	0.97
6	5	5	5	0	0.99
7	5	4	4.9	0.4	0.97

Se observa que todos los ítems obtienen puntuación entre 4 y 5 puntos. La media más baja de todos los apartados es 4.4 y corresponde al apartado Estrategias dentro de la dimensión *suficiencia*.

En *relevancia*, el apartado Bibliografía obtuvo la media más baja, con 4.9 puntos y respecto a *Claridad*, la media más baja es de 4.9 puntos y corresponden a los apartados Título, Definición, Estrategias e Imágenes. Así mismo, el Coeficiente de Validez de Contenido se encuentra por encima de 0.8 puntos.

Seguidamente, se exponen las sugerencias y comentarios que los expertos han aportado en la valoración de la guía (Tabla 50).

Tabla 50

Comentarios y Sugerencias de los Expertos

Apartado	Sugerencia
Título	<i>“quizá incluiría en el título de la guía la palabra síndrome (porque luego se usa constantemente en la abreviatura: Guía de Síndrome X-frágil para docentes.”</i>
Manifestaciones	<i>“Se podría incidir más en la menor afectación en las chicas en los diferentes apartados referidos a las manifestaciones, reiterando que debido a ello se puede retrasar o impedir su detección.”</i>
Estrategias	<i>“En el apartado de ocio y tiempo libre, respecto a la adolescencia, se podría incluir alguna propuesta de actuación por parte del docente, solo se enumeran sus dificultades para hacer relaciones en esta etapa educativa. Entiendo que ese ámbito (ocio y tiempo libre) no es estrictamente actuación del docente, pero podría ser interesante volver a citar algunas de las estrategias que ya se han nombrado antes y que el docente puede proponer a la familia, por ejemplo.” “Las estrategias, aunque son adecuadas para todos los niveles y entiendo que es difícil concretar por etapas o materias, creo que están más enfocadas a los</i>

maestros de Educación Infantil y Primaria. Para el profesorado de Secundaria, quizás le resulten un poco distantes. Precisamente, por la escasa formación en estas cuestiones del profesorado de secundaria, necesitaría un grado de concreción un poco mayor, pero entiendo que el objetivo de hacer una guía breve, concreta y atractiva, en ese sentido, quedaría bastante mermado”

“Por las preguntas que los docentes me hacen en el departamento de orientación puedo aportar la dificultad que tienen éstos para afrontar determinadas conductas disruptivas de los alumnos, acnees en general, y de algún alumno con SXF que hemos tenido, cuando hay que resolverlas ante el grupo clase. Echo de menos algún apartado sobre qué hacer en esos casos, creo que les vendría bien a los docentes”

Bibliografía	<i>“El 33% aproximadamente de las referencias son de hace menos de 6 años.”</i>
Formato adecuado	<i>“La guía resulta clara y accesible, paso previo para un mayor conocimiento de este síndrome.”</i> <i>“Un acierto la utilización de infografías, que consiguen aportar toda la información relevante. Mis más sinceras felicitaciones.”</i> <i>“Considero un verdadero acierto la elaboración de este documento por la gran ayuda que va a suponer para los docentes en cuanto al conocimiento de los niños con este síndrome. Sinceramente, me parece una guía completa pero a la vez sencilla, clara y muy necesaria ante la falta de información y formación que existe en el mundo educativo sobre este tema (al menos en la enseñanza infantil y primaria que es la que yo conozco). Pienso que incorporar al aula vuestras aportaciones, no solo ayuda a los niños con SXF, sino que es muy positivo para el grupo-clase y contribuye a la mejora individual y social de los alumnos. Pero como no se puede mejorar lo que no se conoce, creo que este trabajo nos indica a los docentes el camino para una escuela inclusiva, en la que todos los alumnos crezcan en la diversidad, iguales y diferentes a la vez. Me satisface comprobar como mi forma de trabajar en el aula coincide con muchas de vuestras propuestas, pero al mismo tiempo he sido consciente de que algunas actuaciones o estrategias metodológicas que hasta ahora creía adecuadas, después de leer esta guía, debo mejorar o corregir.”</i> <i>“La guía me ha parecido muy útil, concreta, completa y de fácil lectura para el profesorado.”</i> <i>“Por todo lo demás, ojalá los docentes contarán con guías como esta para las diferentes tipologías de alumnado con el que cuentan.”</i> <i>“Respecto a los aspectos formales de la guía, decir que el formato me resulta muy atractivo. Solo que el tamaño de la letra, que en ocasiones es un poco más pequeño, a veces dificulta un poco la lectura (aunque el soporte digital subsana rápidamente esta cuestión). La Guía me parece una idea muy acertada, especialmente porque veo que surge de la detección de una serie de necesidades manifestadas por los profesionales de la educación. Personalmente, en mi desempeño profesional, me resulta muy útil y adecuada. Los comentarios que aparecen en las zonas de amarillo, me resultan muy interesantes y muy novedosos, porque animan mucho a la inclusión y la presentan como algo necesario y factible”</i> <i>“Guía muy clarificadora y directa. Te ayuda a entender en qué consiste el síndrome, características y forma de proceder con él en el aula, pues a veces, los maestros nos sentimos perdidos ante situaciones no tan usuales en nuestro día a día.”</i>
Nuevos apartados	<i>“Quizá se podría incluir un apartado “Para saber más” en el que se relacionen páginas web (asociaciones, blogs, recursos específicos...) que inviten al docente a acceder a más información de manera dirigida.”</i> <i>“No sé si sería interesante incluir las direcciones web de algunas asociaciones de síndrome X-frágil o el EOEP que atiende a estos niños de manera específica, a no ser que sean los EOEP generales.”</i> <i>“Y otra pregunta muy típica de los docentes es “¿Cómo le hago el PTI?”, pero quizás eso es otro capítulo aparte.”</i>
Nuevas guías	<i>“Tan importante me parece este trabajo, que solo puedo agradecer a sus autores el haberlo llevado a cabo y no se me ocurre otra propuesta de mejora que no sea animaros a seguir profundizando aún más si es posible, en cómo ayudar a estos niños a desarrollar al máximo sus capacidades según la edad y etapa escolar en la que se encuentren, orientando al docente hacia una verdadera educación inclusiva.”</i>

7.3.3. Discusión y Conclusiones

En general, la guía ha obtenido una muy buena valoración por parte de los expertos que han participado, ya que la puntuación media más baja obtenida en todos los apartados es 4.4 puntos sobre un valor máximo de 5 puntos. Además, el Coeficiente de Validez de Contenido supera en todos los ítems el 0.9, a excepción del ítem relacionado con la *Suficiencia* del apartado de Estrategias que, aun así, puntúa por encima de 0.8 puntos. Según Hernández-Nieto (2002) para mantener un ítem, este debe obtener un coeficiente superior al 0.8 puntos y, en el caso de nuestra guía, todos los ítems superan esta puntuación.

Consideramos que en general, la guía cumple con los criterios generales que nos habíamos marcado en su elaboración y que se ha medido con el primer apartado del instrumento del Juicio de Expertos mediante los ítems que afirmaban unas proposiciones y los expertos tenían que indicar su grado de acuerdo. Las medias obtenidas en estos ítems son superiores a 4 puntos (*De acuerdo con la proposición*) y *Totalmente de acuerdo con la proposición*. La totalidad de los expertos han considerado que “El diseño de la guía es acertado” (ítem 1), que “Existe una organización lógica de los contenidos” (ítem 5), que “La guía apuesta por la inclusión educativa” (ítem 6) y que “La elaboración de la guía parte de un estudio de necesidades” (ítem 9). En cambio, no todos los expertos consideran estar totalmente de acuerdo con que el título y el subtítulo de la guía sean representativos de su contenido (ítem 3 y 4), obteniendo una media de 4.7 y 4.6 puntos, respectivamente. Igual ocurre con el ítem 8 que se refiere a si la bibliografía es actualizada. En este caso, la media de valoración de este ítem es de 4.7 puntos.

Por otro lado, las valoraciones de los expertos respecto a cada apartado de la guía, demuestran que presentan Claridad, Suficiencia y Relevancia, ya que las medias

se encuentran entre el 4.4 y 5 puntos. En concreto, respecto a la Suficiencia, tan solo el apartado de Estrategias, ha obtenido una puntuación más baja, pero superior a 4 puntos. En el caso de la Relevancia, los expertos han considerado que todos los apartados de la guía son relevantes. Tan solo, el apartado Bibliografía obtuvo una media menor (4.9 puntos), pero, aun así, se encuentra rozando la máxima puntuación. Por último, respecto a la Claridad, los apartados Título, Definición, Estrategias e Imágenes obtienen la puntuación menor (4.9 puntos), lo que significa que para los expertos estos apartados tienen *Suficiente Claridad*, aunque quizás no *Total*.

A pesar de los resultados tan favorecedores obtenidos en el Juicio de Expertos, se decidió estudiar los ítems que obtuvieron una menor puntuación y tener en cuenta las valoraciones cualitativas aportadas por los expertos y proceder de esta manera a realizar aquellas modificaciones que se consideraran oportunas.

En este sentido, se valoraron y tomaron decisiones sobre los siguientes aspectos:

- Título y subtítulo: un experto propuso que podría ser conveniente utilizar la palabra *Síndrome* en el título. En este sentido, consideramos, que utilizar la palabra *X-Frágil* es suficiente para comprender que se trata de este síndrome. Además, en la introducción, se aclara que las siglas SXF se refieren a Síndrome de X Frágil. El hecho de no introducir esta palabra en el título responde a querer hacer una guía que tenga una visión positiva y consideramos que utilizar la palabra *Síndrome* en el título no contribuye a ello.

- Manifestaciones: un experto propuso que en cada subapartado de las manifestaciones se podría incidir más en los rasgos de las mujeres, haciendo hincapié en que su levedad provoca que sean infradiagnosticadas. En este sentido, se

modificaron aquellos subapartados que se consideraron necesarios (hiperactividad, neurológicas y ataxia), ya que en el resto aparecen referencias a las mujeres.

Estrategias: Un experto propuso que sería conveniente proporcionar más estrategias al docente sobre el Ocio y Tiempo Libre. Además, añadió que sería interesante, en este apartado rescatar las estrategias aportadas en los apartados anteriores e indicar que los docentes se las recomienden a los padres. En este sentido, consideramos que el docente no puede llevar a cabo muchas tareas que favorezcan el ocio y tiempo libre. Al final de este apartado, se dan algunas indicaciones sobre cómo puede favorecer el docente que dicho ocio sea inclusivo, por lo que creemos que con ello es suficiente. Respecto a la sugerencia de proporcionar estrategias a los padres, desde nuestra visión de la inclusión educativa, consideramos que los padres no tienen que “trabajar” con los niños, no son terapeutas, son padres y como padres tienen que actuar. De este modo, descartamos también esta sugerencia.

Respecto al comentario que un experto hizo sobre que la guía está más enfocada a Infantil y Primaria, creemos que es probable que en general sea así. Por otro lado, otro experto sugirió hacer guías más específicas por edades o etapas. Con ello, creemos que esta última propuesta podría ser una buena solución a dicho problema.

Otro experto, sugiere un apartado que proporcione recursos o herramientas sobre cómo solucionar las conductas disruptivas de los niños con SXF en el grupo aula. En este sentido, la guía ofrece un apartado de estrategias referentes a las manifestaciones conductuales. En ningún momento hemos querido utilizar la palabra conductas disruptivas porque no entraría dentro de la visión inclusiva y positiva que queremos darle a nuestra guía. Es cierto, que no se explican detalladamente en qué consiste cada técnica (tiempo fuera, economía de fichas, refuerzo positivo, entre otras)

y que quizás estaría bien dedicar un espacio a su explicación. En un primer momento se consideró que los maestros son conocedores de estas estrategias y que no era necesario entrar en detalle, sino que sería suficiente con citarlas. Por otro lado, el diseño de la guía no hacía factible un texto largo explicando estas técnicas. Finalmente, se decidió que,

para solucionar este vacío de contenido, se van a facilitar enlaces para que los docentes puedan ampliar información al respecto.

- Bibliografía: hay algunas referencias a que la bibliografía no está suficientemente actualizada. Tras revisar detenidamente este apartado, se decidió proceder a modificarla e intentar actualizarla.

- Otros apartados: tras analizar la guía y la propuesta de dos expertos, se consideró apropiado introducir un apartado en el que se recojan enlaces a páginas web de asociaciones, blogs, u otros recursos que puedan consultar los docentes y así aumentar su conocimiento. Respecto a la sugerencia de un apartado sobre cómo realizar el Plan de Trabajo Individualizado (la antigua adaptación curricular) consideramos que no es una información sobre un alumno de SXF, sino que es algo general. Quizás sería interesante una guía en la que se enseñe a los docentes a elaborar ese Plan de Trabajo Individualizado.

- General: un experto sugirió añadir una nota que indique que a lo largo de la guía se va a utilizar el masculino genérico. Algo que decidimos incluir en la introducción.

En general, los expertos han coincidido en que el formato es acertado, que contribuye a la comprensión y facilita el aprendizaje. Consideran que es una guía clara y sencilla. Por tanto, la nueva guía (Anexo VIII) mantiene el mismo título que la anterior. Pero se diferencia en que se introduce un apartado nuevo titulado “Para saber

más” en el que se facilitan los enlaces a otros recursos. También, se introdujo alguna referencia a las manifestaciones de las mujeres y se ha actualizado la bibliografía.

Capítulo 8. CONCLUSIONES GENERALES,

LIMITACIONES Y PERSPECTIVAS DE FUTURO

“Necesito creer que
algo extraordinario es posible”

Una mente maravillosa

Con este capítulo se llega al final de esta tesis. A lo largo del capítulo se hará una reflexión sobre el trabajo realizado, analizando de forma global las diferentes fases llevadas a cabo y los objetivos alcanzados.

Así mismo, se detallarán las limitaciones y/o dificultades encontradas en la consecución de los objetivos y las posibles mejoras en el trabajo.

Por último, se propondrán diferentes líneas futuras de trabajo, que pueden realizarse desde nuestro grupo de investigación para continuar profundizando en este tema.

8.1. Conclusiones Generales de la Tesis

El trabajo realizado ha conseguido dar respuesta a todos los objetivos que propuestos. En este sentido, el objetivo principal era saber si los docentes de la Región de Murcia tenían conocimientos suficientes sobre el SXF para dar respuesta educativa de calidad a estos alumnos.

En un primer momento, se realizó un pequeño estudio descriptivo en el que se comprobó que los programas de estudio de las diferentes universidades de la Región de Murcia y de las provincias limítrofes, así como de la UNED, que ofertaban grados o másteres de educación apenas recogen contenidos sobre enfermedades raras y, por ende, de SXF.

A partir de ahí, el primer paso llevado a cabo fue la elaboración de un instrumento que permitiera recoger esta información. Para ello, se decidió que el diseño más adecuado era un tipo examen, donde los docentes pudieran demostrar sus conocimientos. Este instrumento fue sometido, en un primer lugar, a un Juicio de Expertos que validó la Claridad y Representatividad de los diferentes ítems que lo conformaban. También se propusieron algunas modificaciones, algunas de las cuales se realizaron en el instrumento final tras analizar su pertinencia. De esta forma, se obtuvo un instrumento que titulamos *Necesidades de Formación de los Docentes sobre el Síndrome de X-Frágil* y resumimos con las siglas NECEFORMXF.

Seguidamente, el NECEFORMXF se sometió a una Aplicación Piloto para comprobar su aplicabilidad y que permitió las modificaciones necesarias para conseguirla.

Una vez que el NECEFORMXF estaba preparado para aplicarlo, se difundió a través de la Consejería de Educación de la Región de Murcia a los docentes de Educación Infantil, Primaria y Secundaria de dicha región. La muestra obtenida fue suficientemente amplia y representativa, permitiendo realizar análisis de los conocimientos sobre SXF que poseían los diferentes perfiles profesionales que encontramos en los centros educativos. Estos datos demostraron que, en general, los docentes tienen un conocimiento limitado de las características propias del

aprendizaje de estos alumnos, así como de las estrategias más adecuadas para la consecución de un proceso de enseñanza-aprendizaje de calidad. Si nos centramos en los diferentes perfiles profesionales, se observa que los que obtuvieron puntuaciones más bajas fueron los docentes no especialistas en discapacidad. Aun así, los resultados de los perfiles profesionales especialistas en discapacidad (maestro de AL, maestro PT y orientador) no fueron muy alentadores, respecto a los conocimientos que poseen sobre dicho síndrome, ya que, aunque aprobaron el examen, su nota no fue muy alta. Respecto a las diferencias observadas entre las etapas educativas, fue en Educación Secundaria donde menos conocimientos demostraron poseer los docentes que participaron en el estudio.

Una vez que se comprobó la carencia que poseían los docentes respecto a los conocimientos en SXF se planteó la elaboración de una guía educativa que les permitiera conocer el síndrome y les proporcionara estrategias para realizar su labor en el aula. Para ello, se comenzó con la realización de una revisión sistemática de las guías educativas sobre SXF que había publicadas. Se localizaron quince guías de este tipo, en castellano e inglés. Su análisis permitió encontrar ciertas posibilidades de mejora. Principalmente, se entendió conveniente que una guía de este tipo parta principalmente de las fortalezas del alumno y no tanto de sus carencias o dificultades. Además, se pensó que, para ser más atractiva y sencilla de leer, era necesario que tuviera imágenes que apoyaran el texto y que este fuera breve. Así mismo, se consideró que, al tratarse de una guía para docentes, el apartado de la etiología y del diagnóstico no tenía por qué ser demasiado extenso. Y por supuesto, la guía debía apostar por la inclusión educativa como única modalidad posible.

Con estos requisitos se diseñó la *Guía de X-Frágil para Docentes. Estrategias para la Inclusión*. Con un formato de infografía y en el que se pretendió hacer visibles las fortalezas del alumno con SXF y defender la inclusión educativa.

Por último, para comprobar la validez de contenido de la guía desarrollada, fue sometida a un Juicio de Expertos que valoró la claridad, suficiencia y relevancia de cada apartado de la guía, así como diferentes aspectos globales relacionados con el diseño, la facilidad de uso, su apuesta por la educación inclusiva o si su elaboración parte de un adecuado estudio de necesidades. Los resultados obtenidos en el Juicio de Expertos fueron muy satisfactorios. A partir de sus valoraciones, se realizaron algunos cambios finales, poco sustanciales, como introducir un apartado con enlaces a webs para ampliar información o actualizar la bibliografía. De esta manera, se obtuvo la definitiva *Guía de X-Frágil para docentes. Estrategias para la Inclusión*, como producto final de todo el trabajo realizado.

8.2. Limitaciones del trabajo

Partimos del reconocimiento inicial de que toda investigación tiene siempre posibilidades de mejora y, por tanto, el trabajo aquí presentado también cuenta con diferentes limitaciones.

Para empezar, el estudio sobre los planes de formación de los grados y másteres sobre educación, incluido en el marco teórico de este trabajo, podría haberse extendido a más universidades que ofertan estudios online y no tan solo a la UNED, o incluso a otras universidades presenciales. Por otro lado, hubiera sido más satisfactorio que todos los profesores que imparten las asignaturas analizadas

hubieran contestado a las preguntas que se le hicieron sobre los contenidos que conforman su asignatura. De esta manera, se hubiese conseguido una visión más cercana a la realidad.

Respecto a la elaboración del NECEFORMXF pueden considerarse varios aspectos a mejorar. Respecto al Juicio de expertos, se podría haber seleccionado un grupo más amplio y algunos de ellos con más experiencia en discapacidad y en SXF. Así mismo, se podría haber realizado un estudio de fiabilidad de la parte del instrumento que lo permitiese, esto es, la parte de ítems con escala de Likert. En relación a la Aplicación Piloto, se podrían haber mejorado los ítems de la sección de examen, ajustando mejor sus índices de dificultad y/o discriminación. Así mismo, se podría haber acompañado la interpretación de los resultados obtenidos en la Aplicación Piloto con la realización de Grupos Focales formados por docentes de diferentes especialidades o con un Grupo Focal para cada especialidad. Esto hubiera enriquecido los resultados obtenidos en el estudio de necesidades realizado.

En cuanto a la aplicación del NECEFORMXF, la principal limitación que encontramos es que la muestra de orientadores y maestros de AL fue bastante inferior en comparación con el resto de profesionales. Consideramos que se podría haber mejorado la representatividad de la muestra con un número mayor de estos profesionales.

Respecto a la revisión sistemática de las guías educativas sobre SXF, consideramos que hubiera sido más sencillo y mejor si existiese un censo oficial de estas guías o bases de datos exclusivas para guías educativas, como ocurre con las guías médicas. Esto hubiera permitido una búsqueda más exacta y concreta del material requerido. Además, otra limitación a señalar es el hecho de que no existe

demasiado material publicado en formato guía docente sobre la problemática objetivo del estudio, lo que ha dificultado y limitado el trabajo de revisión.

Por último, en cuanto a la elaboración de la guía, quizás podría haberse mejorado su contenido centrandó la guía en etapas educativas concretas, o generando varias guías, una para cada etapa educativa. Así mismo, en cuanto a la validación de su contenido, el grupo de expertos podría haber sido más amplio y variado, mejorando de esta manera la fiabilidad de su juicio.

8.3. Perspectivas de Futuro

Una vez acabado el trabajo y reflexionado sobre su consecución, así como sus limitaciones, nos planteamos posibles perspectivas de futuro. En primer lugar, destacar la intención de ceder la *Guía de X-Frágil para Docentes. Estrategias para la Inclusión* a la Consejería de Educación y Cultura de la Región de Murcia para que la difunda entre los docentes y contribuir, modestamente, de esta manera a la mejora en la inclusión educativa.

Por otro lado, creemos necesario, tal como se ha indicado en el Juicio de Expertos de nuestra guía, elaborar otras guías con este mismo formato, pero que se centren en franjas de edad o etapas educativas concretas. Estaría bien, entonces, elaborar una guía de SXF para Educación Secundaria, otra para Educación Infantil y quizás dividir Educación Primaria en dos tramos. De esta forma, ciertamente, se podría recoger, de forma más específica, las necesidades y características concretas de cada una de estas etapas educativas marcadas por edades diferentes e intereses y necesidades diferentes en los niños.

Otra posible propuesta de futuro sería el diseño y la realización de una acción formativa para docentes. Se podría organizar a modo de curso de formación breve, a través del Centro de Profesores y Recursos o a través de la propia Universidad de Murcia, de manera que los asistentes pudiesen recibir alguna bonificación o reconocimiento formal para su currículum profesional. Sería conveniente que se preparara un curso diferente atendiendo a especialidades profesionales de los docentes y/o etapas educativas. De esta manera, se podrá concretar más los contenidos que recibirían los asistentes.

Otro aspecto que queda pendiente, es profundizar en las razones de las carencias de conocimientos de estos profesionales sobre el SXF y las diferentes características de discapacidad, analizando de forma más detallada los programas de formación de los diferentes grados y masters.

Por último, resultaría interesante realizar investigaciones similares a esta con otras enfermedades raras, como síndrome de Phelan McDermid, síndrome de Williams, Neurofibromatosis o síndrome de Prader-Willi, entre otros. Por supuesto, sería interesante también, elaborar guías educativas con el mismo formato que la aquí desarrollada, que ayuden a los docentes en el conocimiento de estas patologías y en la adquisición de estrategias que favorezcan la inclusión de las personas con enfermedades poco frecuentes.

Bibliografía

- Abad, F. J., Olea-Díaz, J., Ponsoda-Gil, V., & García-García, C. (2011). *Medición en ciencias sociales y de la salud*. Madrid: Síntesis. Retrieved from <https://dialnet.unirioja.es/servlet/libro?codigo=552272>
- Abbeduto, L., Brady, N., & Kover, S. T. (2007). Language development and fragile X syndrome: Profiles, syndrome-specificity, and within-syndrome differences. *Mental Retardation and Developmental Disabilities Research Reviews, 13*(1), 36–46. <https://doi.org/10.1002/mrdd.20142>
- Abbeduto, L., Thurman, A. J., McDuffie, A., Klusek, J., Feigles, R. T., Ted Brown, W., Roberts, J. E. (2019). ASD Comorbidity in Fragile X Syndrome: Symptom Profile and Predictors of Symptom Severity in Adolescent and Young Adult Males. *Journal of Autism and Developmental Disorders, 49*(3), 960–977. <https://doi.org/10.1007/s10803-018-3796-2>
- Álvarez, À., & Mercado, M. T. (2011). Valores Noticia, Encuadros y Enfermedades Raras. In A. M. Bañón Hernández, J. Fornieles Alcaraz, J. A. Solves Almela, & I. Rius Sanchís (Eds.), *Desafíos Y Estrategias Comunicativas De Las Enfermedades Raras: La Investigación Médica Como Referente* (p. 89). Valencia: CIBERER.
- Álvarez, M., Castro, P., Campo-Mon, M., & Álvarez-Martino, E. (2005). Actitudes de los maestros ante las necesidades educativas específicas. *Psicothema, 17*(4), 601–606. Retrieved from <http://dialnet.unirioja.es/servlet/articulo?codigo=1313996>
- Álvarez, Marina, Castro, P., Ángeles Campo-Mon, M., & Álvarez-Martino, E. (2005).

Actitudes de los maestros ante las necesidades educativas específicas.

Psicothema (Vol. 17). Avramidis y Norwich. Retrieved from

www.psicothema.com

Amaral, L. R., & Melo, H. (2017). SÍNDROME DO X FRÁGIL : BREVE REVISÃO E RELATO DE. *Evidência, Joaçaba*, 17(2), 135–150.

Apolónio, A., & Franco, V. (2013). Intervenção Precoce na Síndrome de X Frágil. In Vitor Franco (Ed.), *Síndrome de x frágil. Pessoas, contextos & percursos* (pp. 149–154). Évora: Aloendro edições.

Artigas Pallarés, C., Brun, C., & Gabau, E. (2001). Aspectos medicos y neuropsicologicos del síndrome X fragil. *Revista de Neurológica*, 2(1), 42–54.

Artigas Pallarés, J., Gabau, E., & Guitart, M. (2005). El autismo sindrómico:: II. Síndromes de base genética asociados a autismo. *Revista de Neurología*, 40(1), 151–162. Retrieved from <http://dialnet.unirioja.es/servlet/extart?codigo=4683728>

Auvin, S., Irwin, J., Abi-Aad, P., & Battersby, A. (2018). The Problem of Rarity: Estimation of Prevalence in Rare Disease. *Value in Health*, 21(5), 501–507. <https://doi.org/10.1016/j.jval.2018.03.002>

Bailey, D. B., Raspa, M., Bishop, E., & Holiday, D. (2009). No Change in the Age of Diagnosis for Fragile X Syndrome: Findings From a National Parent Survey. *PEDIATRICS*, 124(2), 527–533. <https://doi.org/10.1542/peds.2008-2992>

Bailey, Donald B. (2014). Newborn screening for fragile X syndrome. *JAMA Neurology*, 71(3), 355–359. <https://doi.org/10.1001/jamaneurol.2013.4808>

Baker, J. K., Seltzer, M. M., & Greenberg, J. S. (2012). Behaviour problems,

maternal internalising symptoms and family relations in families of adolescents and adults with fragile X syndrome. *Journal of Intellectual Disability Research*, 56(10), 984–995. <https://doi.org/10.1111/j.1365-2788.2012.01580.x>

Baladrón, J., Curbelo, J., Sánchez-Lasheras, F., Romeo-Ladrero, J. M., Villacampa, T., & Fernández-Somoano, A. (2016). El examen al examen MIR 2015: aproximación a la validez estructural a través de la teoría clásica de los tests. *FEM: Revista de La Fundación Educación Médica*, 19(4), 217–226. Retrieved from http://scielo.isciii.es/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S2014-98322016000400008

Baladrón, J., Sánchez-Lasheras, F., Romeo-Ladrero, J. M., Curbelo, J., Villacampa-Menéndez, P., & Jiménez-Fonseca, P. (2018). Evolución de los parámetros dificultad y discriminación en el ejercicio de examen MIR. Análisis de las convocatorias de 2009 a 2017. *Revista de La Fundación Educación Médica*, 21(4), 181–193. Retrieved from http://scielo.isciii.es/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S2014-98322018000400003

Bañón, E. (2019). *Guía educativa para el Síndrome de X Frágil (1ª)*. Murcia: Asociación de Enfermedades Raras D´Genes. Retrieved from <https://www.dgenes.es/wp-content/uploads/Guía-Educativa-para-el-Síndrome-X-Frágil.pdf>

Bañón Hernández, A. M. (2007). Las enfermedades raras y su representación discursiva. Propuestas para un análisis crítico. *Discurso y Sociedad*, 1(2), 188229.

- Baranek, G. T., Chin, Y. H., Hess, L. M. G., Yankee, J. G., Hatton, D. D., & Hooper, S. R. (2010). Sensory Processing Correlates of Occupational Performance in Children With Fragile X Syndrome: Preliminary Findings. *American Journal of Occupational Therapy*, 56(5), 538–546. <https://doi.org/10.5014/ajot.56.5.538>
- Barnes, E., Ph, D., Roberts, J., Ph, D., Long, S. H., Ph, D., ... Ph, D. (2009). Phonological Accuracy and Intelligibility in Connected Speech of Boys with Fragile X Syndrome or Down Syndrome. *J Speech Lang Hear Res.*, 52(4), 1048–1061. [https://doi.org/10.1044/1092-4388\(2009/08-0001\).Phonological](https://doi.org/10.1044/1092-4388(2009/08-0001).Phonological)
- Barro da Cunha, A. C., & Magalhaes, J. G. (2012). Estudo de Caso Educabilidade cognitiva de aluno com síndrome do X Frágil : um estudo de caso. *Ciencias & Cognição*, 17(1), 190–204.
- Beckel-mitchener, A., & Greenough, W. T. (2004). Correlates Across the structural, functional, and molecular phenotypes of Fragile X Syndrome. *Mental Retardation and Developmental Disabilities Research Reviews*, 10(April 2003), 53–59. <https://doi.org/10.1002/mrdd.20009>
- Belagodu, A. P., Fleming, S., & Galvez, R. (2017). Neocortical Developmental Analysis of Vasculature and Their Growth Factors Offer New Insight into Fragile X Syndrome Abnormalities. *Wiley Periodicals, Inc. Develop Neurobiol*, 77, 1321–1333. <https://doi.org/10.1002/dneu.22514>
- Berry-Kravis, E., & Potanos, K. (2004). Psychopharmacology in Fragile X Syndrome - Present and Future. *Mental Retardation and Developmental Disabilities Research Reviews*, 10(1), 42–48. <https://doi.org/10.1002/mrdd.20007>
- Bourgeois, J. A. (2016). Neuropsychiatry of fragile X-premutation carriers with and

without fragile X-associated tremor–ataxia syndrome: implications for neuropsychology. *The Clinical Neuropsychologist*, 30(6), 913–928.

<https://doi.org/10.1080/13854046.2016.1192134>

Brun-Gasca, C. (2006). El fenotipo cognitivo-conductual. In M. I. Tejada Mínguez (Ed.), *Síndrome de X Frágil. Libro de consulta para familias y profesionales* (pp. 31–38). Madrid: Real Patronato sobre Discapacidad.

Buscá-Safont-Tria, N. (2001). Psicomotricidad y Síndrome X Frágil. *Revista de Neurología*, 33(Supl 1), 77–81.

Cabero Almenara, J., & Llorente Cejudo, M. del C. (2013). La aplicación del juicio de experto como técnica de evaluación de las tecnologías de la información (TIC). *Eduweb. Revista de Tecnología de Información y Comunicación En Educación*, 7(2), 11–22. Retrieved from <http://servicio.bc.uc.edu.ve/educacion/eduweb/v7n2/art01.pdf>

Calvani, M., D'Iddio, S., Gaetano, A. de, Mariotti, P., Mosconi, L., Pomponi, M. G., ... Neri, G. (2001). El tratamiento con L-acetilcarnitina del comportamiento hiperactivo de pacientes con el síndrome X frágil. *Revista de Neurología*, 33(Supl 1), 65–70.

Calvo-Medina, R., Quintero-Navarro, C., Pérez-Costillas, L., & Sánchez-Salido, L. (2014). Aspectos médicos de los pacientes con síndrome X Frágil. In B. Medina-Gómez, I. García-Alonso, & Y. de Diego Otero (Eds.), *Síndrome X Frágil. Manual para profesionales y familiares* (pp. 40–56). Tarragona: Ediciones Altaria.

Campo- Guzmán, M., Marin-Suelves, D., & Fernández-Andrés, M. (2019). Trastornos

del habla en el síndrome X frágil. Una revisión bibliográfica. *ReiDoCrea*, 8(1991), 43–54.

Castrén, M., & Castrén, E. (2014). BDNF in fragile X syndrome. *Neuropharmacology*, 76, 729–736. <https://doi.org/doi:10.1016/j.neuropharm.2013.05.018>

Cohen, I., Vietze, P., Sudhalte, V., Jenkins, E., & Brown, W. (1991). Effects of age and communication level on eye contact in fragile X males and non-fragile X autistic males. *Am J Hum Genet*, 38(2–3), 498–502.

Comisión Europea. (1999). Programa de acción comunitaria sobre las enfermedades poco comunes (1999 – 2003) Decisión nº 1295 / 99 / CE del Parlamento Europeo y del Consejo de 29 de abril de 1999 Programa de trabajo anual para 1999-2000.

Comisión Europea. (2014). Informe de ejecución de la Comunicación de la Comisión «Las enfermedades raras: un reto para Europa» [COM(2008) 679 final] y de la Recomendación del Consejo de 8 de junio de 2009 relativa a una acción en el ámbito de las enfermedades raras.

Consejería de familia e igualdad de oportunidades. (2016). *Guía para la valoración de la discapacidad en enfermedades raras*. Murcia: Consejería de familia e igualdad de oportunidades.

Consejería de Salud. (2018). *Plan Integral de Enfermedades Raras de la Región de Murcia*.

Consejo de la Unión Europea. (2009). Recomendación del Consejo de 8 de junio de 2009 relativa a una acción en el ámbito de las enfermedades raras. *Diario*

Oficial de La Unión Europea, 7–10.

Consensus of the Fragile X Clinical & Research Consortium on Clinical Practices Educational guidelines for Fragile X Syndrome preschool through elementary students (n.d.). Retrieved from <http://www.fragilex.org/treatment-intervention/education/>

Cornish, K., Turk, J., & Hagerman, R. (2008). The fragile X continuum: new advances and perspectives. *Journal of Intellectual Disability Research*, 52(6), 469–482. <https://doi.org/10.1111/j.1365-2788.2008.01056.x>

Cornish, Kim, Sudhalter, V., & Turk, J. (2004). Attention and language in fragile X. *Mental Retardation and Developmental Disabilities Research Reviews*, 10(1), 11–16. <https://doi.org/10.1002/mrdd.20003>

Corral, Y. (2009). Validez y confiabilidad de los instrumentos de investigación para la recolección de datos. *Revista Ciencias de La Educación*, 19(33), 228–247.

Costa, A., & Sílvia, R. (2013). As novas tecnologias como promotoras da inclusão social. In Vítor Franco (Ed.), *Síndrome de x frágil. Pessoas, contextos & percursos* (pp. 169–185). Évora: Aloendro edições.

Costa, T. (2013). Incluir a Síndrome de X Frágil no 1ºCEB: contributo de uma proposta didática. In Vítor Franco (Ed.), *Síndrome de x frágil. Pessoas, contextos & percursos* (pp. 155–167). Evora: Aloendro edições.

D'Souza, D., D'Souza, H., Johnson, M. H., & Karmiloff-Smith, A. (2016). Audio-visual speech perception in infants and toddlers with Down syndrome, fragile X syndrome, and Williams syndrome. *Infant Behavior and Development*, 44, 249–

262. <https://doi.org/10.1016/j.infbeh.2016.07.002>

Dalmero, M., & Vieira, K. M. (2014). Dilemas na construção de escalas Tipo Likert: o número de itens e a disposição influenciam nos resultados? *Revista Gestão Organizacional*, 6(3). <https://doi.org/10.22277/RGO.V6I3.1386>

Daly, E., Moore, C., Schmitz, N., Jacobs, P., Davis, K., Murphy, K., & Al., &. (2001). Premutation expansion of CGG triplet repeats affects brain; a study of male carriers of fragile X syndrome. In *9th Annual Scientific Meeting. Society for the Study of Behavioural Phenotypes*.

de Diego Otero, Y. (2014). Aspectos históricos y genéticos del síndrome X Frágil. In B. Medina Gómez, I. García Alonso, & Y. de Diego Otero (Eds.), *Síndrome X Frágil. Manual para profesionales y familiares* (pp. 25–36). Tarragona: Publicaciones Altaria.

Diez-Itza, E., López Martínez, M. Á., Martínez, V., Miranda, M., & Huelmo, J. (2014). Lenguaje y comunicación en el síndrome X Frágil. In B. Medina-Gómez, I. García Alonso, & Y. de Diego Otero (Eds.), *Síndrome X Frágil. Manual para profesionales y familiares* (pp. 121–132). Tarragona: Publicaciones Altaria.

Ding, C. S., & Hershberger, S. L. (2002). Assessing content validity and content equivalence using structural equation modeling. *Structural Equation Modeling*, 9(2), 283–297. https://doi.org/10.1207/S15328007SEM0902_7

Discapacidad, O. E. de la. (2018). *Alumnado con discapacidad y educación inclusiva en España*. Retrieved from www.observatoriodeladiscapacidad.info

Dy, A. B. C., Tassone, F., Eldeeb, M., Salcedo-Arellano, M. J., Tartaglia, N., &

- Hagerman, R. (2018a). Metformin as targeted treatment in fragile X syndrome. *Clinical Genetics*, 93(2), 216–222. <https://doi.org/10.1111/cge.13039>
- Dy, A. B. C., Tassone, F., Eldeeb, M., Salcedo-Arellano, M. J., Tartaglia, N., & Hagerman, R. (2018b). Metformin as targeted treatment in fragile X syndrome. *Clinical Genetics*, 93(2), 216–222. <https://doi.org/10.1111/cge.13039>
- Eloff, I., & Ebersöhn, L. (2001). The implications of an asset-based approach to early intervention. *Perspectives in Education*, 19(3), 147–157.
- Escobar-Pérez, J., & Cuervo-Martínez, Á. (2008). Validez de contenido y juicio de expertos: una aproximación a su utilización. *Avances En Medición*, 6, 27–36. Retrieved from <https://www.researchgate.net/publication/302438451>
- FEDER. (2013). Informe de educación en enfermedades raras.
- FEDER. (2018). *Estudio en Serio. Estudio sobre situación de Necesidades Sociosanitarias de las Personas con Enfermedades Raras en España. 2016-1017*.
- Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER). (2014). Inclusión educativa en el ámbito de las Enfermedades Raras. *FEDER*, 1–23.
- Fernández-Lozano, Ma Paz, Puente-Ferreras, A., & Ferrando-Lucas, M. T. (2011). Lectura y escritura en niños con síndrome X frágil: Estrategias de intervención. *Anales de Psicología*, 27(3), 808–815.
- Fernández-Lozano, M^a Paz, Puente F, A., & Ferrando L, M. T. (2010). Síndrome X frágil: Desarrollo e intervención del lenguaje escrito. *Revista Chilena de Neuro-Psiquiatría*, 48(3), 219–231. <https://doi.org/10.4067/S0717-92272010000400007>

- Fernández-Lozano, María Paz, Puente-Ferreras, Aníbal Barahona-Gomariz, M. J., & Palafox-Bogdanovitch, A. (2010). Rasgos conductuales y cognitivos de los síndromes Rett, Cri-du-Chat, X-Frágil y Williams. *Liberabit*, 16(1).
- Ferrando-Lucas, M. T., Banús-Gómez, P., & López-Pérez, G. (2003). Aspectos cognitivos y del lenguaje en niños con síndrome X frágil. *Revista de Neurología*, 36(1), 137–142.
- Ferrando, M. T., Banús, P., & López, G. (2004). Aspectos cognitivos en niñas con síndrome X frágil. *Revista de Neurología*, 38(Supl 1), S53-s57.
- Fielding-Gebhardt, H., & Warren, S. F. (2019). Early Predictors of Later Expressive Language in Boys With Fragile X Syndrome. *American Journal on Intellectual and Developmental Disabilities*, 124(1). <https://doi.org/10.1352/1944-7558-124.1.11>
- Finestack, L. H., & Abbeduto, L. (2010). Expressive Language Profiles of Verbally Expressive Adolescents and Young Adults with Down Syndrome or Fragile X Syndrome. *J. Speech Lang. Hear. Res.*, 53(5), 1334–1348. [https://doi.org/10.1044/1092-4388\(2010/09-0125\)](https://doi.org/10.1044/1092-4388(2010/09-0125)).
- Fisch, G. S., Simensen, R., Tarleton, J., Chalifoux, M., Holden, J. J. A., Carpenter, N., ... Maddalena, A. (1996). Longitudinal study of cognitive abilities and adaptive behavior levels in fragile X males: A prospective multicenter analysis. *American Journal of Medical Genetics*, 64(2), 356–361. [https://doi.org/10.1002/\(SICI\)1096-8628\(19960809\)64:2<356::AID-AJMG24>3.0.CO;2-D](https://doi.org/10.1002/(SICI)1096-8628(19960809)64:2<356::AID-AJMG24>3.0.CO;2-D)
- Fitzpatrick, A. R. (1983). The Meaning of Content Validity. *Applied Psychological*

Measurement, 7(1), 3–13. <https://doi.org/10.1177/014662168300700102>

Franco, Vitor. (2014). Caminos y trayectorias de los niños con síndrome X Frágil y sus familias. In B. Medina-Gómez, I. García Alonso, & Y. de Diego-Otero (Eds.), *Síndrome X Frágil. Manual para profesionales y familiares* (1st ed., pp. 137–136). Tarragona: Ediciones Altaria.

Franco, Vitor, Santos, G., & Pires, H. (2013). Constraints and challenges on inclusive education of children with Fragile X Syndrome, 1, 75–86.

Friedman, L., Lorang, E., & Sterling, A. (2019). The use of demonstratives and personal pronouns in fragile X syndrome and autism spectrum disorder. *Clinical Linguistics and Phonetics*, 33(5).

<https://doi.org/10.1080/02699206.2018.1536727>

Friedman, L., Sterling, A., & Barton-Hulsey, A. (2018). Gaze avoidance and perseverative language in fragile X syndrome and autism spectrum disorder: brief report. *Developmental Neurorehabilitation*, 21(2), 137–140.

<https://doi.org/10.1080/17518423.2018.1424264>

Fu, Y. H., Kuhl, D. P. A., Pizzuti, A., Pieretti, M., Sutcliffe, J. S., Richards, S., ...

Caskey, C. T. (1991). Variation of the CGG repeat at the fragile X site results in genetic instability: Resolution of the Sherman paradox. *Cell*, 67(6), 1047–1058.

[https://doi.org/10.1016/0092-8674\(91\)90283-5](https://doi.org/10.1016/0092-8674(91)90283-5)

Fürgang, R. C. (2001). La terapia del lenguaje en el síndrome X frágil. *Revista de Neurología*, 33(Supl 1), 82–87.

Gabau, E. (2006). Consejo genético. In I. Tejada (Ed.), *Síndrome X Frágil. Libro de*

consulta pra familias y profesionales (pp. 59–65). Madrid: Real Patronato sobre Discapacidad.

Gaintza, Z., Igone, J., Barandica, A., Berasategi, N., Ozerinjauregi, S. N., Leire, B., ... Monzón González, J. (2015). *La innovación escolar desde la perspectiva de personas con enfermedades raras: Historias de vida, prácticas escolares, necesidades del sistema educativo y propuestas de mejora para una escuela y sociedad inclusiva*. Bilbao: Feder Euskadi. Retrieved from <http://www.fmfspain.com/wp-content/uploads/2015/11/La-Innovación-escolar-Enfermedades-Raras-INKLUNI-Feder.pdf>

Galicia Alarcón, L. A., Balderrama Trápaga, J. A., & Edel Navarro, R. (2017). Content validity by experts judgment: Proposal for a virtual tool. *Apertura*, 9(2), 42–53. <https://doi.org/10.32870/ap.v9n2.993>

Galloway, R., Reynolds, B., & Williamson, J. (2020). Strengths-based teaching and learning approaches for children: Perceptions and practices. *Journal of Pedagogical Research*, 4(1), 31–45. <https://doi.org/http://dx.doi.org/10.33902/JPR.2020058178>

García-Alonso, M. I., & Medina-Gómez, M. B. (2008). Caracterización : fenotípica de varones adultos con diagnóstico de síndrome X frágil Phenotypic characterization of adult men diagnosed with fragile X syndrome. *Intervención Psicosocial*, 17(2), 201–214.

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

García-Sánchez, F. A., Escorcía, C. T., Sánchez-López, M. C., Orcajada, N. y

- Hernández, E. (2014). Atención Temprana centrada en la familia. *Siglo*, 45(3), 6–27. Retrieved from https://www.researchgate.net/publication/308031351_Atencion_Temprana_centrada_en_la_familiaSiglo_Cero_Re
- Garzón Castro, P., Calvo Álvarez, M. I., & Orgaz Baz, M. B. (2016). Inclusión educativa. Actitudes y estrategias del profesorado. *Revista Española De Discapacidad*, 4(2), 25–45. <https://doi.org/10.5569/2340-5104.04.02.02>
- Glober-López, G. (2006). Introducción histórica. In María Isabel Tejeda (Ed.), *Síndrome X Frágil. Libro de consulta para familias y profesionales* (pp. 13–17). Madrid: Real Patronato sobre Discapacidad.
- Glover-López, G., & Guillén-Navarro, E. (2006). Síndrome X frágil. *Revista de Neurología*, 42(Supl 1), 51–54.
- Glover, G., Bernabé, M. J., & Carbonell, P. (2001). Diagnóstico del síndrome X frágil. *Revista de Neurología*, 33(1), 6–9.
- Goldson, E. (2001). Integración sensorial y síndrome X frágil. *Revista de Neurología*, 33(1), 32–36.
- Grau-Rubio, C., Fernández-Hawrylak, M., & Cuesta-Gómez, J. L. (2015). El Síndrome del cromosoma X Frágil: fenotipo conductual y dificultades de aprendizaje. *Siglo Cero*, 46(4), 25–44.
- Grigsby, J., Brega, A. G., Bennett, R. E., Bourgeois, J. A., Seritan, A. L., Goodrich, G. K., & Hagerman, R. J. (2016). Clinically significant psychiatric symptoms among male carriers of the fragile X premutation, with and without FXTAS, and

the mediating influence of executive functioning. *Clinical Neuropsychologist*, 30(6), 944–959. <https://doi.org/10.1080/13854046.2016.1185100>

Grupo de Atención Temprana-GAT. (2011). *La primera noticia*. Madrid. Retrieved from www.cedd.net

Haebig, E., & Sterling, A. (2017). Investigating the Receptive-Expressive Vocabulary Profile in Children with Idiopathic ASD and Comorbid ASD and Fragile X Syndrome. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 47(2), 260–274. <https://doi.org/10.1007/s10803-016-2921-3>

Hagerman, P. J., & Hagerman, R. J. (2004). Fragile X associated tremor//ataxia syndrome (FXTAS). *Mental Retardation and Developmental Disabilities Research Reviews*, 30(May 2003), 25–30. <https://doi.org/10.1002/mrdd.20005>

Hagerman, R., Amiri, K., & Cronister, A. (1991). Fragile X checklist. *Am J Hum Genet*, 38(2–3), 283–287.

Hagerman, R J, Leehey, M., Heinrichs, W., Tassone, F., Wilson, R., Hills, J., ...
Hagerman, P. J. (2001). Intention tremor, parkinsonism, and generalized brain atrophy in male carriers of fragile X. *Neurology*, 57(1), 127–130. <https://doi.org/10.1212/wnl.57.1.127>

Hagerman, Randi J, Protic, D., Rajaratnam, A., Salcedo-Arellano, M. J., Aydin, E. Y., & Schneider, A. (2018). Fragile X-Associated Neuropsychiatric Disorders (FXAND). *Frontiers in Psychiatry*, 9, 564. <https://doi.org/10.3389/fpsy.2018.00564>

Hall, S. S., Barnett, R. P., & Hustyi, K. M. (2016). Problem behaviour in adolescent

boys with fragile X syndrome: relative prevalence, frequency and severity.

Journal of Intellectual Disability Research, 60(12), 1189–1199.

<https://doi.org/10.1111/jir.12341>

Han, K., Chen, H., Gennarino, V. A., Richman, R., Lu, H. C., & Zoghbi, H. Y. (2014).

Fragile X-like behaviors and abnormal cortical dendritic spines in Cytoplasmic

FMR1-interacting protein 2-mutant mice. *Human Molecular Genetics*, 24(7),

1813–1823. <https://doi.org/10.1093/hmg/ddu595>

Hernández-Nieto, R. A. (2002). *Contributions to Statistical Analysis*. Mérida:

Universidad de los Andes. Retrieved from

[https://www.scirp.org/\(S\(lz5mqp453edsnp55rrgjt55\)\)/reference/ReferencesPapers.aspx?ReferenceID=2052386](https://www.scirp.org/(S(lz5mqp453edsnp55rrgjt55))/reference/ReferencesPapers.aspx?ReferenceID=2052386)

Herraiz Llongo, E., Fernández Andrés, M. I., Pastor Cerezuela, G., Puchol Fraile, I.,

& Sanz Cervera, P. (2014). Estudio sobre el lenguaje y las funciones ejecutivas

de un caso de síndrome de x-frágil. *International Journal of Developmental and Educational Psychology*, 3, 213–222.

<https://doi.org/doi.org/10.17060/ijodaep.2014.n1.v3.496>

Hessl, D., Rivera, S. M., & Reiss, A. L. (2004). The neuroanatomy and

neuroendocrinology of Fragile X Syndrome. *Mental*, 10, 17–24.

<https://doi.org/10.1002/mrdd.20004>

Hoelt, F., Carter, J. C., Lightbody, A. A., Cody Hazlett, H., Piven, J., & Reiss, A. L.

(2010). Region-specific alterations in brain development in one- to three-year-old

boys with fragile X syndrome. *Proceedings of the National Academy of*

Sciences, 107(20), 9335–9339. <https://doi.org/10.1073/pnas.1002762107>

- Hong, M. P., Eckert, E. M., Pedapati, E. V., Shaffer, R. C., Dominick, K. C., Wink, L. K., ... Erickson, C. A. (2019). Differentiating social preference and social anxiety phenotypes in fragile X syndrome using an eye gaze analysis: A pilot study. *Journal of Neurodevelopmental Disorders*, *11*(1). <https://doi.org/10.1186/s11689-019-9262-4>
- Hooper, S. R., Hatton, D., Sideris, J., Sullivan, K., Ornstein, P. A., & Bailey, D. B. (2018). Developmental trajectories of executive functions in young males with fragile X syndrome. *Research in Developmental Disabilities*, *81*, 73–88. <https://doi.org/10.1016/j.ridd.2018.05.014>
- Huelmo, J., Martínez, V., & Díez-Itza, E. (2017). Evaluación de perfiles fonológicos en el síndrome x-frágil mediante índices de error. *International Journal of Developmental and Educational Psychology. Revista INFAD de Psicología.*, *1*(3), 67–76. <https://doi.org/10.17060/ijodaep.2017.n1.v4.1028>
- Hunter, J., Rivero-Arias, O., Angelov, A., Kim, E., Fotheringham, I., & Leal, J. (2014). Epidemiology of fragile X syndrome: A systematic review and meta-analysis. *American Journal of Medical Genetics Part A*, *164*(7), 1648–1658. <https://doi.org/10.1002/ajmg.a.36511>
- Hurtado Mondoñedo, L. L. (2018). Relación entre los índices de dificultad y discriminación. *Revista Digital de Investigación En Docencia Universitaria*, *12*(1), 273–300.
- Hyrkäs, K., Appelqvist-Schmidlechner, K., & Oksa, L. (2003). Validating an instrument for clinical supervision using an expert panel. *International Journal of Nursing Studies*, *40*(6), 619–625. Retrieved from

<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/12834927>

Jacquemont, S., Hagerman, R. J., Leehey, M. A., Hall, D. A., Levine, R. A., Brunberg, J. A., ... Hagerman, P. J. (2004). Penetrance of the Fragile X–Associated Tremor/Ataxia Syndrome in a Premutation Carrier Population. *JAMA*, 291(4), 460. <https://doi.org/10.1001/jama.291.4.460>

Jacquemont, S., Hagerman, R. J., Leehey, M., Grigsby, J., Zhang, L., Brunberg, J. A., ... Hagerman, P. J. (2003). Fragile X Premutation Tremor/Ataxia Syndrome: Molecular, Clinical, and Neuroimaging Correlates. *American Journal of Human Genetics*, 72(4), 869. <https://doi.org/10.1086/374321>

Jawaid, S., Kidd, G. J., Wang, J., Swetlik, C., Dutta, R., & Trapp, B. D. (2018). Alterations in CA1 hippocampal synapses in a mouse model of fragile X syndrome. *GLIA*, 66(4), 789–800. <https://doi.org/10.1002/glia.23284>

Jiménez Hernández, D., Tornel, M., Juan, A., & González Ortiz, J. (2015). *Optimización de un cuestionario mediante un método Delphi y una prueba piloto* *Optimizing of a Questionnaire Through a Delphi Method and Pilot Test. No. Especial* (Vol. 31).

Johnson-Glenberg, M. C. (2003). Literacy and working memory in those with FXS syndrome. Poster session presented at Symposium on Research on Children's Language Disorders. Madison.

Kaufmann, W. E., Cortell, R., Kau, A. S. M., Bukelis, I., Tierney, E., Gray, R. M., ... Stanard, P. (2004). Autism spectrum disorder in fragile X syndrome: Communication, social interaction, and specific behaviors. *American Journal of Medical Genetics*, 129A(3), 225–234. <https://doi.org/10.1002/ajmg.a.30229>

- Klusek, J, Martin, G. E., & Losh, M. (2014). Consistency between research and clinical diagnoses of autism among boys and girls with fragile X syndrome. *Journal of Intellectual Disability Research*, 1–13. <https://doi.org/10.1111/jir.12121>
- Klusek, Jessica, Martin, G. E., & Losh, M. (2014). A Comparison of Pragmatic Language in Boys with Autism and Fragile X Syndrome. *J Speech Lang Hear Res.*, 57(5), 1692–1707. https://doi.org/10.1044/2014_JSLHR-L-13-0064.
- Kremer, E., Pritchard, M., Lynch, M., Yu, S., Holman, K., Baker, E., ... Richards, R. (1991). Mapping of DNA instability at the fragile X to a trinucleotide repeat sequence p(CCG)n. *Science*, 252(5013), 1711–1714. <https://doi.org/10.1126/science.1675488>
- Kunst, C. B., Leeflang, E. P., Iber, J. C., Arnheim, N., Warren, S. T., & Hughes, H. (1997). Mutation Frequency As Measured By Sperm Typing. *Cell*, 627–631.
- Kurtz, P. F., Chin, M. D., Robinson, A. N., O'Connor, J. T., & Hagopian, L. P. (2015). Functional analysis and treatment of problem behavior exhibited by children with fragile X syndrome. *Research in Developmental Disabilities*, 43–44, 150–166. <https://doi.org/10.1016/j.ridd.2015.06.010>
- Lancioni GE, O'Reilly, M. F., Oliva, D., & Coppola, M. (2001). A microswitch for vocalization responses to foster environmental control in children with multiple disabilities. 2001;.1365-2788.2001.00323.x. *J Intellect Disabil Res.*, 45(3), 271–275. <https://doi.org/10.1046/j.1365-2788.2001.00323.x>
- Lasker, A. G., Mazzocco, M. M. M., & Zee, D. S. (2007). Ocular motor indicators of executive dysfunction in fragile X and Turner syndromes. *Brain and Cognition*, 63(3), 203–220. <https://doi.org/10.1016/j.bandc.2006.08.002>

- Latorre, A., Del Rincón, D., & Arnal, J. (2003). *Bases metodológicas de la investigación educativa*. Barcelona: Experiencia.
- Laxman, D. J., Greenberg, J. S., DaWalt, L. S., Hong, J., Aman, M. G., & Mailick, M. (2017). Medication use by adolescents and adults with fragile X syndrome. *Journal of Intellectual Disability Research*, 62(2), 94–105.
<https://doi.org/10.1111/jir.12433>
- Levy, Y., Gottesman, R., Borochowitz, Z., Frydman, M., & M., S. (2006). Language in boys with fragile X syndrome. *J of Child Language*, 33(1), 125–144.
- Lledó, A., & Arnaiz, P. (2010). Evaluación de las Prácticas Educativas del Profesorado de los Centros Escolares: Indicadores de Mejora desde la Educación Inclusiva. *REICE. Revista Iberoamericana Sobre Calidad, Eficacia y Cambio En Educación*, 8(5), 96–109. Retrieved from
<http://www.rinace.net/reice/numeros/arts/vol8num5/art6.pdf%0A>
- López-Martínez, M. Á. (2017). *Intervención Logopédica en el Síndrome de X Frágil*. Madrid: EOS.
- Losh, M., Martin, G. E., Klusek, J., Hogan-Brown, A. L., & Sideris, J. (2012). Social communication and theory of mind in boys with autism and fragile X syndrome. *Frontiers in Psychology*, 3(AUG), 1–12.
<https://doi.org/10.3389/fpsyg.2012.00266>
- Lubs, H. A. (1968). A Marker X Chromosome. *Am J Hum Genet*, 21, 231–244.
- Maes, B., Fryns, J. P., Ghesquière, P., & Borghgraef, M. (2000). Phenotypic Checklist to Screen for Fragile X Syndrome in People With Mental Retardation.

Mental Retardation, 38(3), 207–215. [https://doi.org/10.1352/0047-6765\(2000\)038<0207:PCTSFF>2.0.CO;2](https://doi.org/10.1352/0047-6765(2000)038<0207:PCTSFF>2.0.CO;2)

Martin, G. E., Barstein, J., Hornickel, J., Matherly, S., Durante, G., & Losh, M. (2017). Signaling of noncomprehension in communication breakdowns in fragile X syndrome, Down syndrome, and autism spectrum disorder. *Journal of Communication Disorders*, 65, 22–34.

<https://doi.org/10.1016/j.jcomdis.2017.01.003>

Martin, G. E., Bush, L., Klusek, J., Patel, S., & Losh, M. (2018). A Multimethod Analysis of Pragmatic Skills in Children and Adolescents With Fragile X Syndrome, Autism Spectrum Disorder, and Down Syndrome. *Journal of Speech, Language, and Hearing Research*, 61(12), 3023–3037.

https://doi.org/10.1044/2018_jslhr-l-18-0008

Martin, J. P., & Bell, J. (1943). A Pedigree of Mental Defect Showing Sex-Linkage. *Journal of Neurology, Neurosurgery & Psychiatry*, 6(3–4), 154–157.

<https://doi.org/10.1136/jnnp.6.3-4.154>

Martínez Castellano, F. (2006). Genética y herencia. In M.I. Tejada (Ed.), *Síndrome de X Frágil. Libro de consulta para familias y profesionales* (pp. 19–24). Madrid: Real Patronato sobre Discapacidad.

Martos-Pérez, J., & Llorente-Comí, M. (2013). Tratamiento de los trastornos del espectro autista: Unión entre la comprensión y la práctica basada en la evidencia. *Revista de Neurología*, 57(SUPPL.1), 185–191.

McDuffie, A., Thurman, A. J., Hagerman, R. J., & Abbeduto, L. (2015). Symptoms of Autism in Males with Fragile X Syndrome: A Comparison to Nonsyndromic ASD

- Using Current ADI-R Scores. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 45(7), 1925–1937. <https://doi.org/10.1007/s10803-013-2013-6>
- Medina-Díaz, M. R., & Verdejo-Carrión, A. L. (2001). *Evaluación del Aprendizaje Estudiantil* (3rd ed.). República Dominicana: Isla Negra Editores.
- Medina-gómez, B., & García-alonso, I. (2014). Síndrome X Frágil: detección e intervención en el fenotipo conductual. *International Journal of Developmental and Educational Psychology*, 2, 145–154.
- Medina-Gómez, B., & García-Alonso, I. (2014). Síndrome X Frágil: Detección e Intervención en el Fenotipo Conductual. *International Journal of Developmental and Educational Psychology. Revista INFAD de Psicología.*, 2(1), 145–154. <https://doi.org/10.17060/ijodaep.2014.n1.v2.427>
- Medina Gómez, B. (2014). El síndrome X frágil: identificación del fenotipo y propuestas educativas. *Revista Española de Discapacidad*, 2(2), 45–62. <https://doi.org/10.5569/2340-5104.02.02.03>
- Milá, M., Ramos, F., & Tejada, M. I. (2014). Guía clínica de las enfermedades asociadas al gen FMR1: síndrome X frágil, insuficiencia ovárica primaria y síndrome de temblor-ataxia. *Medicina Clínica*, 142(5), 219–225. <https://doi.org/10.1016/j.medcli.2013.05.025>
- Milà Recasens, M. (2006). Técnica de Diagnóstico Molecular. In M. Isabel Tejada (Ed.), *Síndrome de X Frágil. Libro de consultas para familias y profesionales* (pp. 49–57). Madrid: Real Patronato sobre Discapacidad.
- Miller, L. J., McIntosh, D. N., McGrath, J., Shyu, V., Lampe, M., Taylor, A. K., ...

- Hagerman, R. J. (1999). Electrodermal responses to sensory stimuli in individuals with fragile X syndrome: a preliminary report. *American Journal of Medical Genetics*, 83(4), 268–279. Retrieved from <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/10208160>
- Ministerio de Sanidad, S. S. e I. (2013). *Estrategia en Enfermedades Raras del Sistema Nacional de Salud. Actualización 2014*. Retrieved from http://www.msssi.gob.es/organizacion/sns/planCalidadSNS/pdf/Estrategia_Enfermedades_Raras_SNS_2014.pdf
- Mirrett, P. L., Roberts, J. E., & Price, J. (2003). Early Intervention Practices and Communication Intervention Strategies for Young Males With Fragile X Syndrome. *Language, Speech, and Hearing Services in Schools*, 34(4), 320–331. [https://doi.org/10.1044/0161-1461\(2003/026\)](https://doi.org/10.1044/0161-1461(2003/026))
- Moher, D., Liberati, A., Tetzlaff, J., Altman, D. G., Altman, D., Antes, G., ... Tugwell, P. (2009, July). Preferred reporting items for systematic reviews and meta-analyses: The PRISMA statement. *PLoS Medicine*. <https://doi.org/10.1371/journal.pmed.1000097>
- Montañes, J., Jiménez, J., Blanc, P., & Gonzáles, M. (1992). Estudios Sobre Las Actitudes Ante La Integración Escolar En La Provincia De Albacete, 137–152. Retrieved from <https://previa.uclm.es/ab/educacion/ensayos/pdf/revista4/art9.pdf>
- Monzón González, J., & Zuriñe, G. (2014). La inclusión escolar y social del alumnado con enfermedades minoritarias: una oportunidad de innovación y un beneficio para toda la comunidad. *Revista de Educación Inclusiva*, 7(3), 1–13. Retrieved from

<https://dialnet.unirioja.es/servlet/articulo?codigo=4991842%0Ahttp://www.revistaeducacioninclusiva.es/index.php/REI/article/view/271/286%0Ahttp://0-dialnet.unirioja.es.ubucat.ubu.es/descarga/articulo/4991842.pdf>

Munir, F., Cornish, K. M., & Wilding, J. (2000). Nature of the Working Memory Deficit in Fragile-X Syndrome. *Brain and Cognition*, *44*(3), 387–401.

<https://doi.org/10.1006/brcg.1999.1200>

Navarro Vidaurri, G., & Domínguez Carrillo, L. G. (2019). Síndrome de X Frágil. *Acta Médica Grupo Ángeles*, *17*(3), 259–262. Retrieved from

<https://www.medigraphic.com/pdfs/actmed/am-2019/am193j.pdf>

Niu, M., Han, Y., Dy, A. B. C., Du, J., Jin, H., Qin, J., ... Hagerman, R. J. (2017). Autism Symptoms in Fragile X Syndrome. *Journal of Child Neurology*, *32*(10),

903–909. <https://doi.org/10.1177/0883073817712875>

Oostra, B., & Chiurazzi, P. (2001). The fragile X gene and its function. *Clinical Genetics*, *60*, 399–408.

Organización de las Naciones Unidas. (2016). Convención sobre los Derechos de las Personas con Discapacidad. *Naciones Unidas*, *20881*, 23.

<https://doi.org/10.1017/CBO9781107415324.004>

Ortiz Romero, G. M., Díaz Rojas, P. A., Llanos Domínguez, O. R., Pérez Pérez, S. M., & González Sapsin, K. (2015). Dificultad y discriminación de los ítems del examen de Metodología de la Investigación y Estadística. *Edumecentro*, *7*(2), 19–35. Retrieved from

http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S2077-28742015000200003

- Ozorio, M. (2019). *X Frágil e Inclusão escolar. A inclusão escolar dos alunos com síndrome do X Frágil nos anos iniciais de escolaridade, na perspectiva dos pais e professores, em Portugal e no Brasil*. São Paulo: Reino editorial.
- Pedrosa, I., & García-cueto, J. S.-álvarez E. (2014). Evidencias sobre la validez de contenido: Avances teóricos y métodos para su estimación., *10*, 3–18.
- Philofsky, A., Hepburn, S. L., Hayes, A., Hagerman, R., & Rogers, S. J. (2004). Linguistic and Cognitive Functioning and Autism Symptoms in Young Children With Fragile X syndrome. *American Journal on Mental Retardation*, *109*(3), 208. [https://doi.org/10.1352/0895-8017\(2004\)109<208:LACFAA>2.0.CO;2](https://doi.org/10.1352/0895-8017(2004)109<208:LACFAA>2.0.CO;2)
- Posada De la Paz, M., Martin-Arribas, C., Ramirez, A., Villaverde, A., & Abitua, I. (2008). [Rare diseases. Concept, epidemiology and state of the question in Spain]. *An Sist Sanit Navar*, *31 Suppl 2*, 9–20. Retrieved from <http://recyt.fecyt.es/index.php/ASSN/article/download/1963/1398>
- Posada, M., Martín-Arribas, C., Ramirez, A., Villaverde, A., & Abaitua, I. (2008). Enfermedades raras: Concepto, epidemiología y situación actual en España. *Anales Del Sistema Sanitario de Navarra*, *31*(2), 9–20. Retrieved from http://scielo.isciii.es/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1137-66272008000400002
- Puente, A., Alvarado, J. M., Jiménez, V., & Martínez, L. (2017). Reading Profiles in Adolescents with Fragile X Syndrome and Down Syndrome. *Anales de Psicología*, *33*(3), 660–669.
- Raab, M., Dunst, C. J., & Hamby, D. W. (2017). Efficacy Trial of Contrasting Approaches to the Response-Contingent Learning of Young Children with

Significant Developmental Delays and Multiple Disabilities. *Journal of Educational and Developmental Psychology*, 7(1), 12–17.

<https://doi.org/10.5539/jedp.v7n1p12>

Ramos Fuentes, F. J. (2006). Fenotipo físico y manifestaciones clínicas. In M. Isabel Tejada (Ed.), *Síndrome de X frágil. Libro de consulta para familias y profesionales* (pp. 25–30). Madrid: Real Patronato sobre Discapacidad.

Reddy, K. S. (2005). Cytogenetic abnormalities and fragile-x syndrome in Autism Spectrum Disorder. *BMC Medical Genetics*, 6(1), 3.

<https://doi.org/10.1186/1471-2350-6-3>

Regina, T., Rosso, F., & Dorneles, B. V. (2012). Contagem numérica em estudantes com Síndromes de x-frágil e Prader-willi. *Rev. Bras. Ed. Esp*, 18(2), 231–244.

Renda, M. M., Voigt, R. G., Babovic-Vuksanovic, D., Highsmith, W. E., Vinson, S. S., Sadowski, C. M., & Hagerman, R. J. (2014). Neurodevelopmental disabilities in children with intermediate and premutation range fragile X cytosine-guanine-guanine expansions. *Journal of Child Neurology*, 29(3), 326–330.

<https://doi.org/10.1177/0883073812469723>

Richter, T., Nestler-Parr, S., Babela, R., Khan, Z. M., Tesoro, T., Molsen, E., & Hughes, D. A. (2015). Rare Disease Terminology and Definitions-A Systematic Global Review: Report of the ISPOR Rare Disease Special Interest Group. *Value in Health*, 18(6), 906–914. <https://doi.org/10.1016/j.jval.2015.05.008>

Rigau-Ratera, E., & Garcia-Nonell, K. (2006). Tratamientos psicológicos, conductuales y logopédicos en la primera infancia y hasta la adolescencia. In I. Tejada (Ed.), *Síndrome de X Frágil. Libro de consulta para familias y*

profesionales (pp. 91–99). Madrid: Real Patronato sobre Discapacidad.

Rivera, S. M., Menon, V., White, C. D., Glaser, B., & Reiss, A. L. (2002). Functional brain activation during arithmetic processing in females with fragile X syndrome is related to FMR1 protein expression. *Human Brain Mapping, 16*(4), 206–218. <https://doi.org/10.1002/hbm.10048>

Roberst, J. E., Chapman, R. S., & Warren, S. F. (2008). *Speech and language development and intervention in Down and Fragile X syndrome*. Baltimore: Paul H. Brookes Publishing Co. Lectura.

Roberts, J. E., Ezell, J. E., Fairchild, A. J., Klusek, J., Thurman, A. J., McDuffie, A., & Abbeduto, L. (2018). Biobehavioral composite of social aspects of anxiety in young adults with fragile X syndrome contrasted to autism spectrum disorder. *American Journal of Medical Genetics Part B: Neuropsychiatric Genetics, 177*(7), 665–675. <https://doi.org/10.1002/ajmg.b.32674>

Roberts, J. E., McCary, L. M., Shinkareva, S. V., & Bailey, D. B. (2016). Infant Development in Fragile X Syndrome: Cross-Syndrome Comparisons. *Journal of Autism and Developmental Disorders, 46*(6). <https://doi.org/10.1007/s10803-016-2737-1>

Robles-Bello, M. A., & Sánchez-Teruel, D. (2013). Tratamiento del Síndrome del cromosoma X frágil desde la atención infantil temprana en España. *Clínica y Salud, 24*, 19–26. <https://doi.org/doi.org/10.5093/cl2013a3>

Rodríguez-Carmona, M. (2011). *El X Frágil en el aula*. Retrieved from <https://xfragil.org/admin/documentos/documento23.pdf>

- Rodriguez-Revenge, L., Madrigal, I., Pagonabarraga, J., Xunclà, M., Badenas, C., Kulisevsky, J., ... Milà, M. (2009). Penetrance of FMR1 premutation associated pathologies in fragile X syndrome families. *European Journal of Human Genetics*, 17(10), 1359–1362. <https://doi.org/10.1038/ejhg.2009.51>
- Rogers, S. J., Wehner, D. E., & Hagerman, R. (2001). The behavioral phenotype in fragile X: symptoms of autism in very young children with fragile X syndrome, idiopathic autism, and other developmental disorders. *Journal of Developmental and Behavioral Pediatrics : JDBP*, 22(6), 409–417. Retrieved from <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/11773805>
- Rosot, N., Franco, V., & Jaworski de Sá Riechi, T. I. (2017). A Síndrome do X Frágil e o estabelecimento de fenótipos cognitivo-comportamentais : uma revisão sistemática de literatura. *Ciências & Cognição*, 22(1), 30–40.
- Salcedo Arellano, M. J., Hagerman, R. J., & Martínez Cerdeño, V. (2019). Síndrome de temblor y ataxia asociado al X frágil: presentación clínica, patología y tratamiento. *Revista de Neurología*, 68(05), 199. <https://doi.org/10.33588/rn.6805.2018457>
- Sánchez-meca, J. (2010). Sanchez-Meca'10 realizar metas-analisis. *Aula Abierta*, 38(2), 53–64.
- Santos, M. T., & Perez, J. A. (2019). Las enfermedades raras y su representación en la prensa española. *Palabra Clave*, 22(1). <https://doi.org/10.5294/pacla.2019.22.1.10>
- Schneider, A., Johnston, C., Tassone, F., Sansone, S., Hagerman, R. J., Ferrer, E., Hessler, D. (2016). Broad autism spectrum and obsessive–compulsive symptoms

- in adults with the fragile X premutation. *Clinical Neuropsychologist*, 30(6), 929–943. <https://doi.org/10.1080/13854046.2016.1189536>
- Schneider, Andrea, Ligsay, A., & Hagerman, R. J. (2013). Fragile X Syndrome: an aging perspective. *Developmental Disabilities Research Reviews*, 18, 68–74. <https://doi.org/10.1002/ddrr.1129>
- Sherman, S. L., Jacobs, P. A., & Morton, N. E. (1985). Further segregation analysis of the fragile X syndrome with special reference to transmitting males. *Human Genetics*, 69(4), 289–299. <https://doi.org/10.1007/BF00291644>
- SIERrm. (2018). *Prevalencia de Enfermedades Raras en la Región de Murcia 2015*.
- Sireci, S. G. (1998). Gathering and Analyzing Content Validity Data. *Educational Assessment*, 5(4), 299–321. https://doi.org/10.1207/s15326977ea0504_2
- Sociedad Española de Medicina de Familia y Comunitaria., J., Repullo Labrador, J., & Donado Campos, J. (2003). *Atencion primaria. Atención Primaria* (Vol. 31). Elsevier. Retrieved from <https://www.elsevier.es/es-revista-atencion-primaria-27-articulo-la-encuesta-como-tecnica-investigacion--13047738>
- Sterling, A. (2018). Grammar in Boys With Idiopathic Autism Spectrum Disorder and Boys With Fragile X Syndrome Plus Autism Spectrum Disorder. *Journal of Speech, Language, and Hearing Research*, 61(4). https://doi.org/10.1044/2017_jslhr-l-17-0248
- Sutherland, K. S., Conroy, M., Abrams, L., & Vo, A. (2010). Improving interactions between teachers and young children with problem behavior: A strengths-based approach. *Exceptionality*, 18(2), 70–81.

<https://doi.org/10.1080/09362831003673101>

- Tassone, F., Hagerman, R. J., Taylor, A. K., Gane, L. W., Godfrey, T. E., & Hagerman, P. J. (2000). Elevated Levels of FMR1 mRNA in Carrier Males : A New Mechanism of Involvement in the Fragile-X Syndrome. *Am. J. Hum. Genet*, 66, 6–15.
- Tejada, M. Isabel. (2006). Manifestaciones clínicas en las mujeres con premutación: Fallo Ovárico Prematuro (FOP). In M. Isabel Tejada (Ed.), *Síndrome X Frágil: Libro de consulta para familias y profesionales* (pp. 39–43). Madrid: Real Patronato sobre Discapacidad.
- Tejada, M.I. (2006). *Síndrome X Frágil. Libro de consulta para familias y profesionales*. Madrid: Real Patronato sobre Discapacidad. Retrieved from <http://hdl.handle.net/11181/2980>
- Tenorio, S. (2011). Formación inicial docente y necesidades educativas especiales. *Estudios Pedagógicos (Valdivia)*, 37(2), 249–265. <https://doi.org/10.4067/s0718-07052011000200015>
- Thurman, A. J., Kover, S. T., Ted Brown, W., Harvey, D. J., & Abbeduto, L. (2017). Noncomprehension Signaling in Males and Females With Fragile X Syndrome. *Journal of Speech, Language, and Hearing Research*, 60(6), 1606–1621. https://doi.org/10.1044/2016_jslhr-l-15-0358
- Valencia-Naranjo, N., & Robles-Bello, M. A. (2017). Learning potential and cognitive abilities in preschool boys with fragile X and Down syndrome. *Research in Developmental Disabilities*, 60, 153–161. <https://doi.org/10.1016/j.ridd.2016.12.001>

- Van der Molen, M. J. W., Huizinga, M., Huizenga, H. M., Ridderinkhof, K. R., Van der Molen, M. W., Hamel, B. J. C., Ramakers, G. J. A. (2010). Profiling Fragile X Syndrome in males: Strengths and weaknesses in cognitive abilities. *Research in Developmental Disabilities, 31*(2), 426–439.
<https://doi.org/10.1016/j.ridd.2009.10.013>
- Van der Molen, M. J. W., Van der Molen, M. W., Ridderinkhof, K. R., Hamel, B. C. J., Curfs, L. M. G., & Ramakers, G. J. A. (2012a). Attentional set-shifting in fragile X syndrome. *Brain and Cognition, 78*(3), 206–217.
<https://doi.org/10.1016/j.bandc.2011.12.008>
- Van der Molen, M. J. W., Van der Molen, M. W., Ridderinkhof, K. R., Hamel, B. C. J., Curfs, L. M. G., & Ramakers, G. J. A. (2012b). Auditory and visual cortical activity during selective attention in fragile X syndrome: A cascade of processing deficiencies. *Clinical Neurophysiology, 123*(4), 720–729.
<https://doi.org/10.1016/j.clinph.2011.08.023>
- Verkerk, A. J. M. H., Pieretti, M., Sutcliffe, J. S., Fu, Y.-H., Kuhl, D. P. A., Pizzuti, A., ... Warren, S. T. (1991). Identification of Gene (FMR-1) containing CGG Repeat Coincident with a Breakpoint Cluster Region Exhibiting Length Variation in Fragile X Syndrome. *Cell, 65*, 905–914.
- Visootsak, J., Warren, S. T., Anido, A., & Graham, J. M. (2005). Fragile X Syndrome: An Update and Review for the Primary Pediatrician. *Clinical Pediatrics, 44*(5), 371–381. <https://doi.org/10.1177/000992280504400501>
- Willemsen, R., Oostra, B. A., Bassell, G. J., & Dichtenberg, J. (2004). The Fragile X Syndrome: From Molecular Genetics to Neurobiology. *Mental Retardation and*

Developmental Disabilities Research Reviews, 10(1), 60–67.

<https://doi.org/10.1002/mrdd.20010>

Williams, T. A., Langdon, R., & Porter, M. A. (2013). Hyper-reactivity in fragile X syndrome females: Generalised or specific to socially-salient stimuli? A skin conductance study. *International Journal of Psychophysiology*, 88(1), 26–34.

<https://doi.org/10.1016/j.ijpsycho.2012.12.009>

Won, J., Jin, Y., Choi, J., Park, S., Lee, T. H., Lee, S. R., Hong, Y. (2017). Melatonin as a novel interventional candidate for fragile X syndrome with autism spectrum disorder in humans. *International Journal of Molecular Sciences*, 18(6).

<https://doi.org/10.3390/ijms18061314>

Zhan, X., Asmara, H., Cheng, N., Sahu, G., Sanchez, E., Zhang, F. X., Turner, R. W. (2020). FMRP(1–297)-tat restores ion channel and synaptic function in a model of Fragile X syndrome. *Nature Communications*, 11(1), 1–16.

<https://doi.org/10.1038/s41467-020-16250-4>

Zuculo, G. M., Gonçalves, B. S. B., Brittes, C., Menna-Barreto, L., & Pinato, L. (2017). Melatonin and circadian rhythms in autism: Case report. *Chronobiology International*, 34(4), 527–530. <https://doi.org/10.1080/07420528.2017.1308375>

Anexos

Anexo I. Cuestionario Sobre Conocimientos Del
Profesorado De Primaria Y Secundaria De La
Región De Murcia Sobre El Síndrome De X-Frágil
(PROFESXF)



**CUESTIONARIO SOBRE CONOCIMIENTOS DEL PROFESORADO
DE PRIMARIA Y SECUNDARIA DE LA REGIÓN DE MURCIA SOBRE EL
SÍNDROME DE X-FRÁGIL (PROFESXF)**

Estamos llevando a cabo una investigación para recabar información de cuáles son los conocimientos que tiene el profesorado de Primaria y Secundaria de la Región de Murcia acerca del Síndrome de X-Frágil.

Su información nos puede ayudar a identificar los puntos fuertes y las carencias en cuanto a formación que puede presentar el profesorado con respecto a este síndrome y poder así, diseñar un programa de intervención para la mejora de dicha formación. Por ello, solicitamos su inestimable colaboración.

Instrucciones para rellenar el cuestionario:

- Las preguntas deben ser contestadas atendiendo a su experiencia profesional y con la mayor objetividad posible.
- Es importante que conteste a todas las preguntas.
- La escala de valoración para cada ítem es de cinco opciones:

1 = Totalmente en desacuerdo 2 = En desacuerdo 3 =
Indeciso

4 = De Acuerdo 5 = Totalmente de acuerdo

INFORMACIÓN GENERAL

A. Género: femenino Masculino

B. Edad: _____

C. Años de docencia: _____

D. Etapa en la que ejerce: Primaria Secundaria

E. Indique la especialidad: _____

F. Señale en el siguiente cuadro, indicando SI o NO, si tiene o ha tenido niños con alguna de las problemáticas señaladas:

	Discapacidad Intelectual	TGD/Autismo	TDAH	Síndrome X-Frágil
He tenido en el aula algún alumno/a con				
Actualmente tengo en aula algún alumno/a con				
He recibido formación a partir de tener en mi aula algún caso de				
Aun sin tener ningún alumno/a, he recibido formación en				

INFORMACIÓN SOBRE SÍNDROME DE X-FRÁGIL

		Totalmente en desacuerdo (1)	En desacuerdo (2)	Indeciso (3)	De acuerdo (4)	Totalmente de acuerdo (5)
1	Tengo formación en Enfermedades Raras Infantiles					

2	Me gustaría recibir más formación en Enfermedades Raras Infantiles					
3	La formación en enfermedades raras sería conveniente cuando te surge un caso, en otro momento es inútil.					
4	Considero que tengo un conocimiento suficiente del Síndrome X-Frágil (SXF)					
5	Soy consciente de cuáles son los tres rasgos principales de este síndrome.					
6	Los niños con SXF presentan dificultades en motricidad fina que afecta a la escritura.					
7	Los niños con SXF tienen dificultades para contar objetos uno a uno.					
8	Si hoy en día, me llegara a mi aula un alumno con SXF, sabría cómo tengo que trabajar con él.					
9	En mi aula, sé cómo actuar con un niño con autismo					
10	En mi aula, sé cómo actuar con un niño con TDAH					
11	En mi aula, sé cómo actuar con un niño con discapacidad intelectual.					
12	Me gustaría recibir más formación sobre el manejo en el aula de niños con autismo, TDAH y discapacidad intelectual.					
13	La técnica del "tiempo fuera" (sacar al niño del aula) es una buena opción para que los niños con TDAH aprendan a relajarse.					
14	El entrenamiento en habilidades sociales es fundamental en los niños con TDAH.					
15	Es conveniente que en el aula exista un rincón donde el alumno con autismo pueda acudir para relajarse y estar solo.					

16	Es conveniente asegurar el éxito del alumno con autismo cuando realiza una actividad, evitando así que cometa errores.					
17	La utilización de dispositivos tecnológicos como tablets o ipads ayuda al aprendizaje de los alumnos con discapacidad intelectual.					
18	La vivenciación favorece el aprendizaje en los niños con discapacidad intelectual.					
19	El trabajo en pequeños grupos favorece el aprendizaje de los alumnos con discapacidad intelectual					
20	La repetición de una misma tarea es una técnica adecuada para los niños con discapacidad intelectual.					
21	Para facilitar el aprendizaje de niños con discapacidad intelectual, creo necesario secuenciar la tarea a realizar en pasos más sencillos.					
22	En general, la utilización de un apoyo visual (dibujos, fotos, pictogramas..) ayuda a la comprensión en niños con autismo y discapacidad intelectual.					
23	El apoyo entre alumnos/as sin discapacidad que ayudan a los alumnos con discapacidad produce mejores resultados en cuanto a autoestima, rendimiento e interrelaciones sociales en los primeros.					

¡MUCHAS GRACIAS POR SU COLABORACIÓN!

Anexo II. Instrumento para la Revisión y
Validación del Cuestionario sobre Conocimientos
del profesorado de Primaria y Secundaria de La
Región de Murcia sobre el Síndrome de X-Frágil



**Instrumento para la Revisión y Validación del Cuestionario sobre
Conocimientos del profesorado de Primaria y Secundaria de La Región
de Murcia sobre el Síndrome de X-Frágil**

Estimado/a Compañero/a:

Solicitamos tu ayuda para la revisión y validación de un instrumento, que estamos elaborando dentro de uno de nuestros proyectos de investigación, para recabar información acerca de cuáles son los conocimientos que tienen los maestros y profesores de Primaria y Secundaria sobre el Síndrome de X-Frágil y sus características.

El cuestionario está constituido por dos bloques. El primero hace referencia a los datos generales del encuestado. El segundo bloque, recoge los ítems destinados a averiguar los conocimientos que el profesorado tiene acerca del Síndrome de X-Frágil y rasgos que le acompañan.

Para realizar la validación del instrumento, te presentamos unos espacios sombreados junto a cada pregunta donde podrás valorar su grado de **claridad** y **representatividad** mediante una escala de 1 a 5 donde 1 = Ninguna, 2 = Poca, 3 = Suficiente, 4 = Bastante y 5 = Total. Con respecto al grado de **Claridad** del ítem, esperamos que valores el grado de facilidad de comprensión y claridad que presenta el ítem, si está bien redactado, si no lleva a confusión o dobles interpretaciones o sesgos gramaticales. En cuanto al **grado de Representatividad**, se espera que valores si el ítem es adecuado a los objetivos planteados de obtener información de los profesionales encuestados sobre el Síndrome X frágil y sus características más representativas. A continuación, aparecen otros espacios para llevar a cabo todas las aportaciones que creas oportunas al respecto.

**CUESTIONARIO SOBRE CONOCIMIENTOS DEL PROFESORADO DE
PRIMARIA Y SECUNDARIA SOBRE EL SÍNDROME DE X-FRÁGIL (PROFESXF)**

Estamos llevando a cabo una investigación para recabar información de cuáles son los conocimientos que tiene el profesorado de Primaria y Secundaria acerca del Síndrome de X-Frágil.

Su información nos puede ayudar a identificar los puntos fuertes y las carencias en cuanto a formación que puede presentar el profesorado con respecto a este síndrome y poder así, diseñar un programa de intervención para la mejora de dicha formación. Por ello, solicitamos su inestimable colaboración.

Instrucciones para rellenar el cuestionario:

- Las preguntas deben ser contestadas atendiendo a su experiencia profesional y con la mayor objetividad posible.
- Es importante que conteste a todas las preguntas.
- La escala de valoración para cada ítem es de cinco opciones:

1 = Totalmente en desacuerdo 2 = En desacuerdo 3 = Indeciso
4 = De Acuerdo 5 = Totalmente de acuerdo

El título es adecuado	SI	NO
Propuesta de título		
Las instrucciones son claras	SI	NO
Propuesta de instrucciones		

INFORMACIÓN GENERAL

G. Género: emenino Masculino

H. Edad: _____

I. Años de docencia: _____

J. Etapa en la que ejerce: Primaria Secundaria

K. Indique la especialidad: _____

L. Señale en el siguiente cuadro, indicando SI o NO, si tiene o ha tenido niños con alguna de las problemáticas señaladas:

	Discapacidad Intelectual	TGD/Autismo	TDAH	Síndrome X-Frágil
He tenido en el aula algún alumno/a con				
Actualmente tengo en aula algún alumno/a con				
He recibido formación a partir de tener en mi aula algún caso de				
Aun sin tener ningún alumno/a, he recibido formación en				

¿Los ítems sobre información general son claros?	SI	NO
Propuesta de ítem:		
¿Incluiría/Excluiría algún ítem?	SI	NO
En caso afirmativo, ¿cuál?		

INFORMACIÓN SOBRE SÍNDROME DE X-FRÁGIL

		Totalmente en desacuerdo (1)	En desacuerdo (2)	Indeciso (3)	De acuerdo (4)	Totalmente de acuerdo (5)	Claridad	Representatividad
1	Soy consciente de cuáles son los rasgos principales del SXF.							
2	Considero que tengo un conocimiento suficiente del Síndrome X-Frágil (SXF)							
3	Si hoy en día, me llegara a mi aula un alumno con SXF, sabría cómo tengo que trabajar con él.							
4	Los niños con SXF presentan dificultades en motricidad fina que afecta a la escritura.							

5	Los niños con SXF presentan dificultades importantes en conciencia fonológica.							
6	Los niños con SXF tienen dificultades para contar objetos uno a uno.							
7	Es importante la anticipación de la tarea cuando trabajamos con niños con SXF.							
8	En mi aula, sé cómo actuar con un niño con autismo							
9	En mi aula, sé cómo actuar con un niño con TDAH							
10	En mi aula, sé cómo actuar con un niño con discapacidad intelectual.							
11	Me gustaría recibir más formación sobre el manejo en el aula de niños con Síndrome de X-Frágil.							
12	La técnica del "tiempo fuera" (sacar al niño del aula o apartarlo del grupo) es una opción para que los niños con TDAH aprendan a controlarse.							
13	El entrenamiento en habilidades sociales es fundamental en los niños con TDAH.							
14	Es conveniente que en el aula exista un rincón donde el alumno con autismo pueda acudir para relajarse y estar solo.							
15	Es conveniente asegurar el éxito del alumno con autismo cuando realiza una actividad, evitando así que cometa errores.							
16	La utilización de dispositivos tecnológicos como tablets o ipads ayuda al aprendizaje de los alumnos con discapacidad intelectual.							
17	La vivenciación favorece el aprendizaje en los niños con discapacidad intelectual.							
18	El trabajo en pequeños grupos favorece el aprendizaje de los alumnos con discapacidad intelectual							
19	La repetición de una misma tarea es una técnica adecuada para los niños con discapacidad intelectual.							
20	Para facilitar el aprendizaje de niños con discapacidad intelectual, creo necesario secuenciar la tarea a realizar en pasos más sencillos.							
21	En general, la utilización de un apoyo visual (dibujos, fotos, pictogramas..) ayuda a la comprensión en niños con autismo y discapacidad intelectual.							
22	El apoyo entre alumnos sin discapacidad que ayudan a los							

alumnos con discapacidad produce mejores resultados en cuanto a autoestima, rendimiento e interrelaciones sociales en los primeros.								
---	--	--	--	--	--	--	--	--

Nº ITEM	PROPUESTA DE MODIFICACIÓN

SUGERENCIAS:

Agradecemos cualquier comentario que desee hacer

¡MUCHAS GRACIAS POR SU COLABORACIÓN!

**Anexo III. NECEFFORMXF. Necesidades de
Formación del Profesorado sobre el Síndrome de
X-Frágil**



NECESIDADES DE FORMACIÓN DEL PROFESORADO SOBRE EL SÍNDROME DE X-FRÁGIL

INFORMACIÓN SOCIODEMOGRÁFICA

Sexo

- HOMBRE
 MUJER

Edad

Municipio

Años de docencia

Etapa en la que ejerce docencia

- PRIMARIA
 SECUNDARIA
 INFANTIL

Especialidad que imparte en el centro

Titularidad del centro donde trabaja

- PÚBLICO
 CONCERTADO

DATOS SOBRE LA FORMACIÓN

He tenido alguna vez en mi aula un alumno con

- DISCAPACIDAD INTELECTUAL
 TDAH
 TEA
 SÍNDROME DEL CROMOSOMA X-FRÁGIL (SXF)
 NINGUNO

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

- DISCAPACIDAD INTELECTUAL
 TDAH
 TEA
 SXF



En mi formación inicial recibí información sobre las características de los niños con
[] NINGUNO

Durante mi formación inicial adquirí competencias para trabajar con
[] DISCAPACIDAD INTELECTUAL
[] TDAH
[] TEA
[] SXFrágil
[] NINGUNO

Durante mi formación continua he realizado algún curso relacionado con
[] DISCAPACIDAD INTELECTUAL
[] TDAH
[] TEA
[] SXF
[] NINGUNO

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, escogiendo entre Totalmente en desacuerdo, En desacuerdo, Indeciso, De acuerdo o Totalmente de acuerdo

ITEMS

	Totalmente en desacuerdo	En desacuerdo	Indeciso	De acuerdo	Totalmente de acuerdo
En mi aula, sé cómo actuar con un niño con TEA	[]	[]	[]	[]	[]
En mi aula, sé cómo actuar con un niño con TDAH	[]	[]	[]	[]	[]
En mi aula, sé cómo actuar con un niño con discapacidad intelectual	[]	[]	[]	[]	[]
Si hoy en día, se incorpora a mi aula un alumno con SXF, sabría cómo dar respuesta a las necesidades educativas que precise	[]	[]	[]	[]	[]
Soy conocedor de cuáles son los rasgos principales del SXF	[]	[]	[]	[]	[]
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 NS/NC si desconoce la respuesta

El fenotipo de SXF es más leve en mujeres que en hombres



El fenotipo de SXF es más leve en mujeres que en hombres

- SI
- NO
- NS/NC

Los niños con SXF son hipersensibles a cualquier estímulo sensorial

- SI
- NO
- NS/NC

Los niños con SXF son tímidos

- SI
- NO
- NS/NC

Los niños con SXF presentan dificultades importantes en conciencia fonológica (segmentación de palabras, sílabas y/o fonemas, identificación y realización de rimas, ...)

- SI
- NO
- NS/NC

Los niños con SXF presentan dificultades en motricidad fina que afecta a la escritura

- SI
- NO
- NS/NC

Los niños con SXF cambian fácilmente de un tema a otro

- SI
- NO
- NS/NC

Los niños con SXF tienen dificultades para contar objetos uno a uno

- SI
- NO
- NS/NC

Es importante la anticipación de la tarea cuando trabajamos con niños con SXF

- SI
- NO
- NS/NC

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.

- SI
- NO
- NS/NC

Los niños con SXF tienen dificultades para concentrarse



Los niños con SXF tienen dificultades para concentrarse

- SI
- NO
- NS/NC

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

- SI
- NO
- NS/NC

El entrenamiento en habilidades sociales es fundamental en los niños con impulsividad

- SI
- NO
- NS/NC

Es conveniente que en el aula exista un rincón donde el alumno con rasgos autistas pueda acudir para relajarse y estar solo

- SI
- NO
- NS/NC

Es conveniente asegurar el éxito del alumno con rasgos autistas cuando realiza una actividad, evitando así que cometa errores

- SI
- NO
- NS/NC

La utilización de dispositivos tecnológicos como tablets o iPads ayuda al aprendizaje de los niños con discapacidad intelectual

- SI
- NO
- NS/NC

El aprendizaje vivencial favorece la adquisición de conceptos espaciales en los niños con discapacidad intelectual

- SI
- NO
- NS/NC

El trabajo en pequeños grupos favorece el aprendizaje de los alumnos con discapacidad intelectual

- SI
- NO
- NS/NC

La repetición de tareas es una técnica adecuada para los niños con discapacidad intelectual

- SI



La repetición de tareas es una técnica adecuada para los niños con discapacidad intelectual

- NO
- NS/NC

En general, la utilización de un apoyo visual (dibujos, fotos, pictogramas,...) ayuda a la comprensión en niños con discapacidad intelectual

- SI
- NO
- NS/NC

El que los alumnos sin discapacidad ayudan a sus compañeros con discapacidad produce mejores resultados en autoestima, rendimiento e interrelaciones sociales en los primeros

- SI
- NO
- NS/NC

**Anexo IV. NECEFORMXF-v2. Necesidades de
Formación de los Docentes sobre el Síndrome de
X-Frágil**



Necesidades de Formación de los docentes sobre el Síndrome de X-Frágil

INFORMACIÓN SOCIODEMOGRÁFICA

Sexo

HOMBRE

MUJER

Edad

Municipio

Abanilla

Abarán

Águilas

Albudeite

Alcantarilla

Aledo

Alguazas

Alhama de Murcia

Archena

Beniel

Blanca

Bullas

Calasparra

Campos del Río

Caravaca de la Cruz

Cartagena

Cehegín

Ceutí

Cieza

Fortuna

Fuente Álamo

Jumilla



Municipio

- La Unión
- Las Torres de Cotillas
- Librilla
- Lorca
- Lorquí
- Los Alcázares
- Mazarrón
- Molina de Segura
- Moratalla
- Mula
- Murcia
- Ojós
- Pliego
- Puerto Lumbreras
- Ricote
- San Javier
- San Pedro del Pinatar
- Santomera
- Torre Pacheco
- Totana
- Ulea
- Villanueva del Segura
- Yecla

Años de docencia

Etapas en la que ejerce docencia

- PRIMARIA
- SECUNDARIA
- INFANTIL

Especialidad que imparte



Especialidad que imparte

- Audición y Lenguaje
- Pedagogía Terapéutica
- Tutor/a
- Idiomas (francés, inglés, alemán,...)
- Educación Física
- Biología/Geología/Física y Química/CCNN
- Lengua Castellana/Literatura
- Matemáticas
- Historia/Geografía/CCSS
- Dibujo/Música/Tecnología
- Filosofía/Ética...
- Orientador/a
- Equipo directivo

Titularidad del centro donde trabaja

- PÚBLICO
- CONCERTADO

DATOS SOBRE LA FORMACIÓN

He tenido alguna vez en mi aula un alumno con

- DISCAPACIDAD INTELECTUAL
- TDAH
- TEA
- SINDROME DEL CROMOSOMA X-FRÁGIL (SXF)
- NINGUNO

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

- DISCAPACIDAD INTELECTUAL
- TDAH
- TEA
- SXF
- NINGUNO

Durante mi formación inicial adquirí competencias para trabajar con



Durante mi formación inicial adquirí competencias para trabajar con

- DISCAPACIDAD INTELECTUAL
- TDAH
- TEA
- SXF
- NINGUNO

Durante mi formación continua he realizado algún curso relacionado con

- DISCAPACIDAD INTELECTUAL
- TDAH
- TEA
- SXF
- NINGUNO

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, escogiendo entre Totalmente en desacuerdo, En desacuerdo, Indeciso, De acuerdo o Totalmente de acuerdo

ITEMS

	Totalmente en desacuerdo	En desacuerdo	Indeciso	De acuerdo	Totalmente de acuerdo
En mi aula, sé cómo actuar con un niño con TEA	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
En mi aula, sé cómo actuar con un niño con TDAH	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
En mi aula, sé cómo actuar con un niño con discapacidad intelectual	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Si hoy en día, se incorpora a mi aula un alumno con SXF, sabría cómo dar respuesta a las necesidades educativas que precise	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Soy conocedor de cuáles son los rasgos principales del SXF	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Me gustaría recibir más formación sobre el manejo en el aula de niños con SXF	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>

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 NS/NC si desconoce la respuesta



El fenotipo de SXF es más leve en mujeres que en hombres

- SI
- NO
- NS/NC

Los niños con SXF son hipersensibles a cualquier estímulo sensorial

- SI
- NO
- NS/NC

Los niños con SXF son tímidos

- SI
- NO
- NS/NC

Los niños con SXF presentan dificultades importantes en conciencia fonológica (segmentación de palabras, sílabas y/o fonemas, identificación y realización de rimas, ...)

- SI
- NO
- NS/NC

Los niños con SXF presentan dificultades en motricidad fina que afecta a la escritura

- SI
- NO
- NS/NC

Los niños con SXF cambian fácilmente de un tema a otro

- SI
- NO
- NS/NC

Los niños con SXF tienen dificultades para contar objetos uno a uno

- SI
- NO
- NS/NC

Es importante la anticipación de la tarea cuando trabajamos con niños con SXF



Es importante la anticipación de la tarea cuando trabajamos con niños con SXF

- SI
- NO
- NS/NC

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.

- SI
- NO
- NS/NC

Los niños con SXF tienen dificultades para concentrarse

- SI
- NO
- NS/NC

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

- SI
- NO
- NS/NC

El entrenamiento en habilidades sociales es fundamental en los niños con impulsividad

- SI
- NO
- NS/NC

Es conveniente que en el aula exista un rincón donde el alumno con rasgos autistas pueda acudir para relajarse y estar solo

- SI
- NO
- NS/NC

Es conveniente asegurar el éxito del alumno con rasgos autistas cuando realiza una actividad, evitando así que cometa errores

- SI
- NO
- NS/NC

La utilización de dispositivos tecnológicos como tablets o iPads ayuda al aprendizaje de los niños con discapacidad intelectual



La utilización de dispositivos tecnológicos como tablets o iPads ayuda al aprendizaje de los niños con discapacidad intelectual

- SI
- NO
- NS/NC

El aprendizaje vivencial favorece la adquisición de conceptos espaciales en los niños con discapacidad intelectual

- SI
- NO
- NS/NC

El trabajo en pequeños grupos favorece el aprendizaje de los alumnos con discapacidad intelectual

- SI
- NO
- NS/NC

La repetición de tareas es una técnica adecuada para los niños con discapacidad intelectual

- SI
- NO
- NS/NC

En general, la utilización de un apoyo visual (dibujos, fotos, pictogramas,...) ayuda a la comprensión en niños con discapacidad intelectual

- SI
- NO
- NS/NC

El que los alumnos sin discapacidad ayudan a sus compañeros con discapacidad produce mejores resultados en autoestima, rendimiento e interrelaciones sociales en los primeros

- SI
- NO
- NS/NC

**Anexo V. Protocolo de Evaluación de Guías
Educativas sobre Síndrome de X-Frágil (PEGES-
XF)**

Protocolo Evaluación Guías Educativas de Síndrome de X-Frágil (PAGES-XF)

CONTENIDO

11. Es una guía destinada a docentes: - no
- Solo en parte
 - Mayoritariamente
 - Exclusivamente
12. Hay una introducción sobre etiología y diagnóstico:
- no
 - Sí, que no supera 1 pág.
 - Sí, de más de 1 pág.
13. Hay un apartado que aborda el tratamiento:
- No
 - Sí:
 - Farmacológico
 - Psico-conductual
 - Logopédico
 - Fisioterapéutico
 - Terapias alternativas (indicar cuáles)
14. Hay una explicación del fenotipo: - no
- Sí, no supera 1/3 de la guía
 - Sí, supera 1/3

Incluye explicación sobre:

- Fenotipo físico
 - Fenotipo psicoconductual
 - Fenotipo neurológico
 - Fenotipo cognitivo
 - Fenotipo lenguaje
 - Fenotipo propio en mujeres
15. Hay una explicación sobre dificultades de aprendizaje:
- No
 - Sí:
 - Dentro de otro apartado
 - En un apartado específico
16. Hay una explicación sobre las potencialidades:
- No
 - Sí:
 - Diluidas dentro del apartado de dificultades
 - En un apartado específico
17. Da estrategias sobre (señalar la que corresponda):

- Adecuación del aula (espacio y tiempo)
 - No
 - Sí, dentro de otro apartado
 - Sí, en un apartado específico
- Cómo responder ante situaciones de nerviosismo o excitabilidad
 - No
 - Sí, dentro de otro apartado
 - Sí, en un apartado específico
- Forma de aprendizaje
 - No
 - Sí, dentro de otro apartado
 - Sí, en un apartado específico
- Cómo favorecer la comunicación y lenguaje
 - No
 - Sí, dentro de otro apartado
 - Sí, en un apartado específico
- Aprendizaje de lectura y escritura
 - No
 - Sí, dentro de otro apartado
 - Sí, en un apartado específico
- Aprendizaje de matemáticas
 - No
 - Sí, dentro de otro apartado
 - Sí, en un apartado específico
- Cómo adecuar la evaluación o exámenes
 - No
 - Sí, dentro de otro apartado
 - Sí, en un apartado específico
- Cómo comprender las conductas
 - No
 - Sí, dentro de otro apartado
 - Sí, en un apartado específico

18. Defiende la educación inclusiva como el tipo de escolaridad más adecuado para estos alumnos:

- No hace referencia a ningún tipo de escolaridad
- Solo en algunos casos
- En todos los casos
- Hace referencia a la inclusión, pero no la defiende como mejor
- No, solo propone ed. especial

19. Contiene otros apartados que no tienen que ver con los académicos

- No
- Sí, sobre:
 - Familia
 - Sobre asociacionismo

- Logopedia
- Ocio y tiempo libre
- Sobre vida independiente o adultez

20. Edad a la que se destina

FORMA

1. Usa un lenguaje claro:

- Tecnicismos médicos:
 - No usa
 - Usa solo en el apartado de la etiología y diagnóstico
 - El uso está generalizado en toda la guía
- Uso de frases simples o coordinadas
 - Mayoritariamente
 - no, sobre todo hay frases subordinadas

2. Aparecen recuadros-resumen que ayudan a la lectura en cada apartado:

- No
- Sí, en algunos apartados
- Sí, en todos los apartados

3. Aparecen imágenes que complementan la información en el 70% del total de páginas:

- No
- En menos del 70%
- En el 70%
- En más del 70%

4. Se trata de:

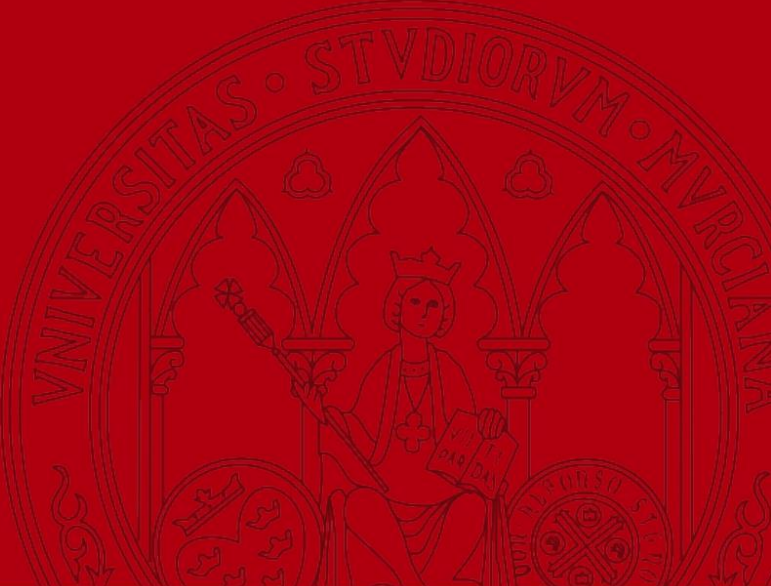
- Un libro
- Especie de folleto
- Una publicación web

5. Hay un índice con número de páginas que facilita la búsqueda:

- No
- Sí, solo contenidos, sin número de páginas
- Sí, solo contenidos, sin números de páginas, pero con enlace al apartado
- Sí, contenidos y números de páginas
- Sí, contenidos, números de páginas y enlace

Anexo VI. Documento para Juicio de Expertos:
Estudio de Necesidades + Guía de X-Frágil para
Docentes

Francisco Alberto García Sánchez
Dolores María Peñalver García



Juicio de Expertos:
Estudio de Necesidades
Guía sobre SXF para docentes

Estudio de necesidades para la elaboración de una guía sobre SXF para docentes

Dolores María Peñalver-García y Francisco Alberto García-Sánchez

Departamento de Métodos de Investigación y Diagnóstico en Educación, Grupo de Investigación en Educación, Diversidad y Calidad. Universidad de Murcia, doloresmaria.penalver@um.es

El Síndrome de X-Frágil (SXF) es una enfermedad poco frecuente, ya que su prevalencia es tan solo de entre 1:4000 y 1:6000 varones y 1:8000 a 1:12.000 mujeres en la población de la Región de Murcia (Dirección General de Pensiones, Valoración y Programas de Inclusión, 2016). Es provocada por una mutación del gen FMR1, situado en el brazo largo del cromosoma X, que lleva a una repetición del trinucleido citosina-guanina-guanina y alterando la síntesis de la proteína FMRP, que se encarga de la maduración de las dendritas y la formación de sinapsis en el sistema nervioso.

Debido a la diversidad de rasgos que presentan los niños, la intervención desde el ámbito escolar debe abordarse desde una perspectiva interdisciplinar (Grau Rubio, Fernández Hawrylak, & Cuesta Gómez, 2015). Por tanto, es fundamental que todos los profesionales educativos presenten una formación adecuada sobre las características del SXF, para así saber cómo intervenir con estos niños y favorecer de esta forma la inclusión educativa (Tenorio, 2011). Pero los padres de estos niños, manifiestan sentir incompreensión por parte de los docentes, debido a la falta de formación e información que estos poseen. Por otro lado, los propios docentes afirman tener la sensación de no estar lo suficientemente formados para responder adecuadamente a las necesidades y características de estos alumnos (Álvarez, Castro, Campo-Mon, & Álvarez-Martino, 2005; FEDER, 2013; Lledó, Asunción, Amaiz, 2010).

Atendiendo a estas ideas, se decidió llevar a cabo un estudio que evaluó el conocimiento que tienen los docentes de la Región de Murcia sobre el SXF y sus necesidades de formación para aumentar ese conocimiento. Para ello, se diseñó un instrumento, que constaba de cuatro apartados: 1) información sociodemográfica del encuestado (preguntas sobre edad, sexo, municipio, tipo de centro educativo donde trabaja, etc.); 2) información sobre la formación del encuestado; 3) información sobre experiencias previas del docente con SXF o con TDAH, autismo o Discapacidad Intelectual; y 4) información sobre los conocimientos que tiene el encuestado acerca del manejo de los rasgos del SXF y sus trastornos asociados. Esta última parte era una prueba de conocimientos (a modo de examen) sobre sus conocimientos del SXF y de las características del TDHA, autismo y discapacidad intelectual. Constaba de veinte preguntas con tres opciones de respuesta (SI, NO, NS/NC), de las cuales solo una de ellas era correcta según el conocimiento que se tiene del SXF en la literatura científica consultada.

La versión inicial del instrumento fue sometida a un riguroso y sistematizado Juicio de Expertos que valoró la representatividad y claridad de cada uno de los ítems, así como la presentación y estructura completa del instrumento. Estos expertos (8 mujeres y 2 hombres) eran profesionales experimentados, relacionados con la educación o la atención a la diversidad: cuatro investigadores del departamento de Métodos de Investigación y Diagnóstico en Educación de la Universidad de Murcia, dos maestros de educación especial con amplia experiencia docente y conocimientos sobre necesidades educativas especiales y discapacidad, una orientadora de un Equipo de Orientación Educativa y Psicopedagógica de la Consejería de Educación de la Región de Murcia, en concreto de un equipo específico de autismo; una docente de secundaria con 14 años de docencia, una maestra de primaria con 34 años de experiencia y una maestra de pedagogía terapéutica de primaria, que lleva ejerciendo 19 años.

Tras la realización de los cambios oportunos, se obtuvo un instrumento preparado para ser aplicado a nivel piloto, para comprobar la viabilidad de su utilización para nuestros fines. Para su aplicación piloto, participaron cinco centros, distribuidos por diferentes zonas de la región: Murcia, Mula, Alcantarilla y Bullas. Tan solo el centro de Alcantarilla era de titularidad concertada y cubría todas las etapas educativas, desde infantil hasta Secundaria. El resto de centros, era públicos y con alumnado de segundo tramo de Infantil y Primaria. El cuestionario de la aplicación piloto fue cumplimentado por 31 docentes (23 mujeres y 8 varones). De los participantes, tan solo 4 eran docentes de Secundaria, el resto pertenecía a Primaria.

Tras el análisis de los resultados obtenidos en la aplicación piloto, se realizaron una serie de modificaciones que permitían la mejora del cuestionario.

Una vez validado el instrumento, se procedió a su aplicación masiva, con la colaboración de la Consejería de Educación de la Región de Murcia.

Los cuestionarios-examen cumplimentados fueron 831, de los cuales 523 eran docentes de la etapa de Infantil/Primaria y el resto de Secundaria. De dicha muestra, los perfiles profesionales representados son maestro de Audición y Lenguaje, maestro de Pedagogía Terapéutica, orientador y maestro/profesor de diferentes asignaturas.

Una vez analizados los datos obtenidos, se observó que los docentes no especialistas en discapacidad obtenían una nota inferior a 5. Pero, dentro de los profesionales especialistas en discapacidad, se observó que los maestros de Audición y Lenguaje puntuaban menos que el resto (maestros de Pedagogía Terapéutica y orientadores). Por otro lado, a pesar de aprobar, la nota que obtuvieron rondaba el 5. Esto demostraba que en general el conocimiento que los docentes de la Región de Murcia tenían sobre el SXF era pobre.

Tras ello, se decidió llevar a cabo una revisión sistemática de guías publicadas para docentes que trataran sobre el SXF, ya que estos pueden informarse mediante ellas. De esta manera se pretendió comprobar si estas guías aportaban los conocimientos suficientes para dar una respuesta de calidad a sus alumnos con SXF.

Dada la naturaleza del material que nos interesaba, la búsqueda se realizó en Scopus, Eric, Google Académico y en librerías online. Los descriptores utilizados fueron "síndrome de x frágil", "guía", "educación" y "maestros". La búsqueda se realizó también en inglés. Para ello, se combinaron los descriptores "síndrome de x frágil" con el resto utilizando el operador booleano AND. Los límites que se establecieron fueron que la fecha de publicación se encontrara entre 2010 y marzo de 2020 y que fueran libros, descartando así artículos. Además, se contactó con varias asociaciones de personas con SXF para que nos facilitasen si conocían alguna guía.

Los criterios de inclusión que se establecieron fueron:

- Que se tratara de guías y no artículos
- Publicados entre 2010 y 2020
- En castellano, inglés o portugués
- Centrada en aspectos educativos

Tras la aplicación de los criterios de inclusión y exclusión, se obtuvieron, para la realización de la revisión, en 15 guías. Seguidamente, se elaboró un protocolo para el análisis de estas guías. Se analizaron aspectos como la forma y el contenido de cada guía.

Con el análisis de las guías, se detectó que, en general, la mayoría de las guías analizadas aportan información suficiente sobre el SXF y sobre las estrategias docentes, en algunas puede ser excesiva la información referida a la etiología o el diagnóstico, teniendo en cuenta que está dedicada a docentes y no médicos. Por otro lado, había guías que no hacían referencia a dificultades de aprendizaje o a fortalezas de los alumnos con SXF, no aportaban estrategias sobre la enseñanza de la lecto-escritura o las matemáticas, ni sobre la realización de exámenes por parte del alumno con SXF, algo que sorprende, tratándose de una guía educativa. En cuanto a la forma, la mayoría utilizan un lenguaje claro y un vocabulario adaptado, permitiendo así su fácil comprensión. Sin embargo, apenas aparecen imágenes ni cuadros-resumen, ni esquemas, así como tampoco un índice de contenidos con sus números de páginas que faciliten la lectura. También sorprende que la mayoría de guías no hagan alusión a la inclusión educativa como la mejor modalidad educativa para estos niños.

Por todo ello, se consideró que las guías publicadas podían ser mejoradas en determinados aspectos como:

- Utilización de un índice de contenidos claro y donde aparezca el número de página

- Utilización de imágenes que apoyen la lectura
- Lenguaje sencillo y claro, sin demasiados párrafos largos, intentando en todo momento ser breve.
- Que el apartado dedicado al diagnóstico o a la etiología no sea demasiado extenso.
- Que aparezca un apartado con las dificultades de aprendizaje
- Que la guía se centre en las fortalezas del alumno y no solo en lo que no puede hacer
- Que proporcione estrategias sobre las diferentes áreas de aprendizaje, siempre basándose en las fortalezas
- Que sea una guía que apoye la inclusión educativa, tal como se indica en la Convención sobre los Derechos de las Personas con Discapacidad (Organización de las Naciones Unidas, 2016).

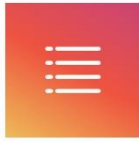
Por todo ello, se decidió elaborar una guía educativa que intentara cumplir con todos estos aspectos. Para ello, se pensó en utilizar el formato de infografía, ya que permitía la utilización de imágenes y textos resumidos, para conseguir una lectura rápida. Se pretende que el maestro pueda consultar la guía fácilmente e ir directamente a lo que necesita, sin tener que leer párrafos completos que en ocasiones no aportan la información que espera.



**GUÍA DE
X-FRÁGIL
PARA
DOCENTES**

Estrategias para la Inclusión

Dolores María Peñalver García
Francisco Alberto García Sánchez



Índice

Introducción	2
¿Qué es?.....	3
Diagnóstico	4
• Manifestaciones	5
• Físicas.....	6
• Neurológicas.....	7
• Psico-conductuales.....	8
• Cognitivas y del lenguaje.....	9
Estrategias para los docentes.....	10
• Aula.....	10
• Organización del trabajo.....	11
• Comunicación.....	12
• Conducta.....	13
• Aprendizaje.....	14
• Lecto-escritura.....	15
• Matemáticas.....	16
• Otros.....	16
Ocio y Tiempo Libre.....	17
Bibliografía	18



Introducción

Esta guía nace con el objetivo de servir de ayuda a los docentes que trabajan con niños con Síndrome de X Frágil (SXF) . Tras realizar un estudio de necesidades, se observó que algunos docentes podían no conocer bien cómo trabajar con estos niños. Así que esta guía es una aportación a la mejora de esa necesidad. Pero no pretende ser una guía solo para los niños con SXF, con ella se pretende favorecer la inclusión educativa. Es decir, potenciar una escuela que acoja a todos los niños, con y sin discapacidad. No es guía en la que se vayan a resaltar las dificultades de los niños con SXF, porque todos los niños tienen dificultades, con y sin SXF. Y todos los niños tienen fortalezas, con y sin SXF. Lo que se quiere es dar herramientas para que los docentes puedan realizar su tarea pedagógica sin dejar a nadie fuera, respetando y valorando las diferencias y las fortalezas de cada niño. Porque el mundo está lleno de personas diferentes, creemos que la escuela también debe estar llena de personas diferentes. Y los docentes deberíamos aprender a amar estas diferencias y potenciarlas.



¿QUÉ ES SXF?

Problema genético

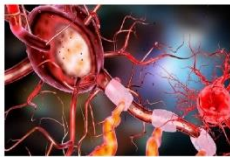


Comosoma X

En el brazo largo de este cromosoma se observa una repetición del trinucleótido Citosina-Guanina-Guanina. Esto le da un aspecto de alargamiento y apariencia de romperse.

3 formas de repetición

- 5-50 repeticiones: persona sin síndrome de X-frágil
- 50-200 repeticiones: Premutación, la persona es portadora del síndrome.
- más de 200 repeticiones: Mutación completa, persona con el síndrome

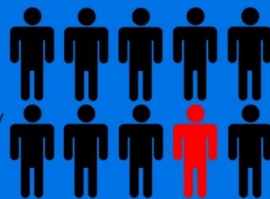


Gen FMR-1

La alteración se produce en el gen FMR-1. Este gen es el encargado de la síntesis de la proteína FMRP, que participa en la formación de sinapsis y la maduración de dendritas en el sistema nervioso.

Enfermedad rara

Es un síndrome con baja prevalencia y esta dentro de las conocidas enfermedades raras.



¿y cómo se diagnostica?

DIAGNÓSTICO

Solo a través de pruebas genéticas

Pero desde el cole ¿Qué podemos hacer?



Si eres maestro...

Si en tu aula hay un niño con características físicas parecidas al síndrome de X-Frágil o ves dificultades del aprendizaje lo debes poner en conocimiento del orientador.

Si eres orientador...

Si en una evaluación psicopedagógica detectas un niño con discapacidad intelectual debes elaborar un informe de derivación para que se le haga una prueba genética .



Es muy importante que no obvies estos síntomas

MANIFESTACIONES

Fenotipo variado



Físicas

En general las personas con SXF presentan unos rasgos físicos propios. Aunque no siempre es así. Por tanto, no se puede descartar un posible diagnóstico en un niño sin rasgos físicos.

Neurológicas

Como docente es importante tener en cuenta estas manifestaciones porque así se podrá comprender mejor al alumno.



Psico-conductuales

Dependen de:

- la edad
- el sexo
- y de si el niño tiene mutación completa o premutación.

Cognitivas y del lenguaje

Discapacidad intelectual y retraso del lenguaje que van a depender también del sexo y el tipo de mutación. Pero, en cambio, son muy buenos aprendiendo palabras nuevas y su léxico suele ser bastante amplio. También destacan por su gran memoria a largo plazo.



A continuación...

5



FÍSICAS

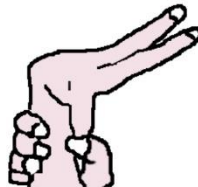
CABEZA



- macrocefalia
- cara alargada
- orejas grandes y despegadas
- mentón prominente
- frente ancha
- paladar ojival
- malo-oclusión dental

EXTREMIDADES

- hiperlaxitud (aumento exagerado de la movilidad de las articulaciones)
- pliegue palmar único
- pie plano



VISTA Y OÍDO



- otitis recurrentes
- estrabismo
- astigmatismo
- miopía

AFECCIONES CARDIACAS

- prolapso de la válvula mitral
- dilatación de la aorta



AFECCIONES GENITOURINARIAS



- macroorquidismo en la pubertad (testículos de tamaño mayor)
- hernia inguinal
- en mujeres portadoras se puede dar hiperandrogenismo ovárico

MUJERES

En mujeres los rasgos físicos son menos evidentes. Esto hace que pasen desapercibidas y en ocasiones no son diagnosticadas.





NEUROLÓGICAS

Hay algunas diferencias neuroanatómicas que podrían explicar:

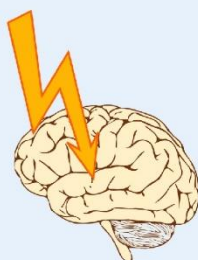


Insomnio

El 70% de las personas con SXF presentan problemas del sueño. Podría deberse a niveles bajos de melatonina.

Epilepsia

Algunos niños con SXF presentan epilepsia, aunque esta suele remitir a partir de los veinte años.



Ataxia

Se manifiesta con temblor y falta de coordinación y control de los movimientos de diferentes partes del cuerpo. Los niños con premutación de SXF son más susceptibles de presentar ataxia. Se ha descrito un subtipo de SXF con temblor y ataxia.

¿Un niño que no duerme bien....



PSICO- CONDUCTUALES

Hay que tener en cuenta que no dependen de ellos, no lo hacen a propósito



Integración Sensorial

Son niños hipersensibles al contacto físico, a sonidos, a sabores y a olores.

Esta alteración les lleva a conductas como el aleteo, evitación de la mirada, rechazo a abrazos y caricias.

En situaciones con mucho ruido o estímulos visuales suelen estar alterados, por eso te atenderá mejor si le hablas al lado y no le obligas a mirarte a los ojos o trabajará mejor en espacios con pocos estímulos.

Déficit de Atención e Hiperactividad

La mayoría de los niños con SXF presentan déficit de atención e hiperactividad. Lo que les lleva a no acabar la tareas y a tener dificultad para mantener la atención en su realización. Por este motivo, trabajan mejor con tareas cortas. En ambientes adecuados, con pocos estímulos, se concentran y trabajan adecuadamente.



Estereotipias

- morderse las manos
- aletear
- autolesiones en situaciones de mucho estrés

Estas conductas las utilizan para poder calmarse, es una manera de autorregularse.

Todas estas conductas pueden obstaculizar la dinámica del aula pero....



COGNITIVAS Y DEL LENGUAJE

Muy relacionadas con el aprendizaje



Cognitivas

Prácticamente todos los varones con mutación completa presentan discapacidad intelectual que puede ir de leve a severa.

En cambio, las mujeres no siempre la tienen y la mayoría de las veces es muy leve.

El razonamiento abstracto y la memoria verbal a corto plazo aparecen alteradas, pero en cambio, la memoria a largo plazo está bastante conservada, siendo una de sus fortalezas.

Presentan un buen procesamiento y memoria visual. Además, su forma de procesar es de forma simultánea (global), hacen que sean buenos en reconocer una imagen incompleta.

Lenguaje

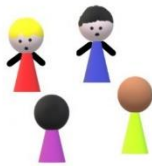
En varones el lenguaje suele aparecer entre los 3-5 años pero a partir de los 7, empieza a mejorar. En mujeres el retraso es menor.

Un número reducido no llegan a hablar nunca (autismo). Algunas características son:

- pocos errores de articulación
- dificultades para comprender las relaciones semánticas
- los varones emiten enunciados cortos y simples y suelen presentar dificultades en el uso de pronombres o conjunciones. Las mujeres son más hábiles.
- Son frecuentes las ecolalias, lenguaje repetitivo y tangencial (no contestar adecuadamente a lo que se pregunta) y las expresiones estereotipadas.
- Habla atropellada, rápida.
- Tienen muy buena capacidad para aprender palabras nuevas



Habilidades Sociales



En situaciones de estrés social (demasiada gente observándolos o esperando una respuesta de su parte) sufren ansiedad y conductas evitatorias.

No comprenden las situaciones sociales por lo que evitan la mirada.

Tienen dificultades para las relaciones sociales, sobre todo las mujeres que sufren excesiva timidez y ansiedad social. Incluso pueden desarrollar fobia social.

Un pequeño porcentaje evitan todo contacto social, ya que presentan autismo.

Tienen un gran sentido del humor, les encanta gastar bromas y que se las gasten.

Son personas muy empáticas con los sentimientos de los demás y les encanta ser útiles y ayudar.

Es importante conocer las características de cada alumno para comprenderlo



ESTRATEGIAS PARA EL DOCENTE

Aula
¿Qué puedes hacer para conseguir un ambiente adecuado para el aprendizaje?

Espacio para la relajación



Debes tener un espacio para que en momentos de ansiedad o nerviosismo los alumnos puedan acudir para calmarse. Se trata de un lugar que lleve a la relajación y a la calma. Estará separado por un biombo o hecho con un tipi y decorado con cojines o hamacas y sin demasiados estímulos. Harán uso todos los alumnos cuando lo necesiten, sin que sea el docente quien lo mande allí. Este espacio, nunca será visto como un lugar de castigo por alguna conducta inapropiada, sino como un espacio que lleva a la calma. Todos los niños se beneficiarían del mismo y aprenderían a gestionar algunas emociones.

Pocos estímulos

Un aula con pocos estímulos visuales y sonoros favorece la concentración y mejora la atención de los alumnos. No es necesario llenar las paredes con carteles, dibujos, imágenes... Así mismo, evita los ruidos estridentes para ayudar a mantener un ambiente idóneo para la concentración. Pon pelotas de tenis en las patas de las sillas y evitarás estos ruidos. También puedes usar auriculares para aislar del sonido o una luz tenue o colocar cortinas en las ventanas.



Pequeño grupo



Organiza la clase en pequeños grupos para favorecer el aprendizaje. Además, da instrucciones por grupos e indícales los estímulos a los que deben atender y los que deben ignorar para focalizar de la atención. Esto también va a permitir que el alumno no sienta la presión de darle la instrucción a él solo y por otro lado trabajar en equipo va a permitir el aprendizaje entre iguales, rebajando así la ansiedad del alumno con SXF.

Zonas definidas

Un aula con las zonas de trabajo y de juego bien definidas va a ayudar a los alumnos a sentirse seguros y saber en cada momento dónde están y dónde tienen que ir. Para los niños con SXF es importante comprender bien el espacio en el que se encuentran pero para el resto de alumnos también es beneficioso.



Debido a la hipersensibilidad a los estímulos y al déficit de atención que presentan los niños con SXF estas medidas los ayudarían a concentrarse y reducir la ansiedad, pero está claro que además también favorecerán al resto de compañeros.

Organización del trabajo

Apoyo visual

Los niños con SXF son muy buenos en procesamiento visual. Por ello, resulta apropiado utilizar apoyo visual para la realización del trabajo. Las imágenes ayudarán al alumno a comprender lo que tiene que hacer y cómo hacerlo.



Agenda de rutinas



La agenda o diario de clase les sirve para poder organizar la jornada. De esta manera comprenderán qué tareas van a realizar a lo largo del día y podrán así sentir que controlan la situación. Esta agenda o diario debe estar hecha con imágenes. Con ella, se puede recordar lo que se hizo el día anterior y lo que se va a hacer hoy o incluso mañana. Por supuesto, la agenda se puede utilizar con toda la clase, no es una herramienta exclusiva para los niños con SXF, sino que de ella se beneficiarán todos los alumnos.

Anticipar acontecimientos

Si hay alguna actividad fuera de la rutina habitual como puede ser la visita de alguien o una salida, es fundamental que unos días antes le anticipes y expliques lo que va a suceder. Para ello, utilizarás imágenes que apoyen la explicación. Recuerda que los niños con SXF procesan mejor de forma visual que auditiva.



Tareas cortas

Debido al déficit de atención que estos niños suelen presentar, es mejor que les plantees tareas cortas, claras y sencillas. No les exijas rapidez en su ejecución.



Contacto visual

No exijas al niño con SXF que te mire a los ojos. Su hipersensibilidad le impide hacerlo y puedes provocarle ansiedad. Cuando hables con él no lo hagas de frente, mejor ponte a su lado. Recuerda que cada niño es diferente, hay niños que no pueden andar y no les exigimos que anden, otros no ven y no les exigimos que vean, pues en este caso, un niño con SXF no te puede mirar a los ojos, así que no le exijas que te mire.



Respetar las estereotipias



De igual manera, también se deben respetar las estereotipias (como los aleteos o los repentinos gritos o el repetir la misma frase varias veces entre otras). Son estrategias que utilizan para autoregularse y es perjudicial prohibirle hacerlas. Piensa que no pueden evitarlas, igual que el niño sordo no puede evitar no oír. Enseña a tus alumnos que el mundo está lleno de diferencias y no quieras convertirlos a todos en personas idénticas. Cada uno tiene sus manías y sus virtudes. Aprovechelas.

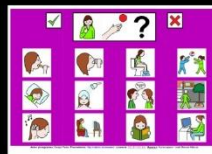
Preguntas directas

Evita este tipo de preguntas, ya que las personas con SXF sienten estrés ante estas situaciones. El hecho de que la otra persona esté esperando su respuesta les causa ansiedad. Mejor utiliza preguntas indirectas, en las que el alumno no sienta que se le está interrogando. También puedes lanzar la pregunta al pequeño grupo, evitando así la presión que sienten estos niños y favoreciendo la respuesta.



Tiempo de respuesta

Aumenta el tiempo de respuesta, porque como hemos visto, para estos niños no es fácil responder, por tanto, sé paciente, no les metas prisa. Igualmente con la realización de las tareas. Déjale el tiempo que necesiten.



Adquisición vocabulario

Son muy buenos en adquirir léxico nuevo. Por tanto, aprovecha este punto fuerte para que aprenda el vocabulario relacionado con diferentes materias y felicítalo en privado por su capacidad.

Conducta

Elogios

Se ponen muy nerviosos cuando son el centro de atención y realizan conductas como aleteos o morderse las manos o gritar. Por ello es mejor que los elogios se los hagas de forma indirecta o en tercera persona.



Necesidad de moverse

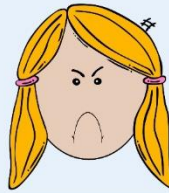


Deja que los alumnos se muevan por el aula. Los niños no están preparados para estar 5 horas sentados y menos si tienen problemas de hiperactividad. Permite a todos tus alumnos que entre una actividad y otra realicen tareas como ejercicio, paseos, yoga, ordenar estanterías, borrar la pizarra, se sienten en la pelota gigante, etc. Planifica tus clases teniendo en cuenta que hay niños que necesitan esos descansos, pero no solo para ellos, planifica para todos.

Técnicas clásicas

Utiliza las diferentes técnicas de modificación y control de conducta:

- refuerzo positivo
- economía de fichas
- tiempo fuera
- ABC



Texturas y olores

No olvides que son hipersensibles a los estímulos y es normal que se nieguen a tocar ciertos objetos como ceras de colores, plastilina, arena, pegamento, etc. Sé paciente, ve poco a poco y nunca los obligues a tocar esos objetos.



Empatía

Son niños muy empáticos con los sentimientos de los demás y les gusta mucho sentirse útiles. Esto es un punto fuerte que puedes utilizar en el aula para que ayuden a sus compañeros en determinadas situaciones sociales. Haciendo así que participen activamente en la vida del grupo y sintiéndose parte de él.

Aprendizaje

Divertido

Haz que el aprendizaje sea algo divertido. Motiva a tus alumnos y que disfruten aprendiendo. No seas un maestro transmisor de conocimientos. Deja que descubran por ellos mismos. Intenta que ese aprendizaje tenga utilidad para los alumnos, sea significativo.

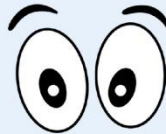


Rendimiento fluctuante

Cuanto antes lo aceptes, mejor. El rendimiento y el interés por la tarea es variable. Habrá momentos en los que el alumno trabaje enérgicamente y otros en los que no rinda nada. En este caso, no insistas, déjalo. Cambia de actividad y no te sientas mal.

Procesamiento visual

Enseña a través de imágenes. Son muy buenos en procesamiento y memoria visual, por tanto, si utilizas imágenes van aprender mejor que si solo utilizas el canal auditivo. Ya lo dice el refrán "una imagen vale más que mil palabras" y además esto sirve para todos los alumnos.



Imitación

Son tan buenos imitadores que deberías aprovechar esta fortaleza para potenciar su aprendizaje. Haz primero tu y ellos que te imiten, no olvides que aprenden viendo cómo se hace.



Memoria a largo plazo

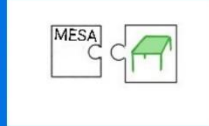
Tienen una gran memoria a largo plazo. Puedes utilizar este punto fuerte para recordar acontecimientos pasados, recordar vocabulario visto en otras unidades didácticas, repasar contenidos anteriores, etc.

Método global

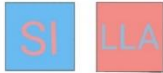
Utiliza el método global para la enseñanza de la lectura y escritura, asociando palabra con imagen. Debido a su forma de procesar (simultánea y no secuencial) y a su memoria visual es más adecuado el uso de este método. Recuerda que cada niño aprende diferente.

Muchos de ellos se convierten en buenos lectores (hiperléxicos), aunque les cuesta comprender.

También se recomienda realizar ejercicios sacádicos para mejorar la mecánica lectora. Estos juegos son muy divertidos y puedes integrarlos en la rutina de aula para que los hagan todos los niños. Verás como disfrutan.



Conciencia fonológica



Es importante que se trabaje la conciencia fonológica y silábica. Como hemos dicho antes, procesan de forma global, por ello la secuencia fonológica les cuesta. Así que tendrás que hacer actividades de reconocimiento y conteo de sílabas, de hacer rimas, etc.

Diferentes soportes

No te empeñes en que escriban en papel. Quizás al principio es mejor que utilicen otros soportes como el ordenador o la tablet, ya que su motricidad no es muy buena. También les gusta mucho escribir en el suelo, en la ventana o en la pizarra o con letras de goma. Recuerda que estos soportes se pueden utilizar con todos los alumnos porque les motiva.

Por otro lado, cuando escriban sobre papel, deja suficiente espacio para ello, su letra será grande e irregular. No te tengas en cuenta la calidad de su caligrafía.



Comprensión lectora

Comienza con comprensión de palabras y frases cortas, uniendo palabra o frase a una imagen. Después pasa a textos muy cortos para ir poco a poco ampliando su tamaño. Comprenden bastante bien las preguntas directas pero tienen dificultad en las inferencias.



Matemáticas

Conteo

Tendrás que trabajar el conteo de forma concienzuda, ya que debido a su forma de procesamiento tienen dificultades para contar uno a uno. Utiliza para ello objetos reales y si son objetos atractivos para el alumno, aun mejor. El repartir (libros, libretas, cartas, ...) les ayuda también a comprender la correspondencia uno a uno.



Vivenciado



Utiliza el vivenciado para trabajar conceptos matemáticos como el dinero, el espacio, el tiempo o las medidas. Si quieres que aprenda lo que significa dentro y fuera, hazle que esté dentro y fuera de un espacio. Si quieres que comprenda el dinero, utiliza monedas y billetes de juguete. Si quieres que aprenda a medir, dale una cinta métrica. De esta manera comprenderá mejor estos conceptos. Pero no lo utilices solo con el niño con SXF, esta forma de enseñar es útil y beneficiosa para todos y cada uno de los niños que hay en tu aula. Permíteles a todos disfrutar jugando.

Música, Ed. Física,...

Estas asignaturas son muy importantes para los alumnos. Respecto a la música, es posible que el niño con SXF no sea capaz de coordinar bien los dedos para producir las notas musicales con la flauta. De igual manera ocurre con la Educación Física, los juegos que requieran coordinación y equilibrio son difíciles para ellos, pero el poder intentarlo y valorar sus esfuerzos es importante. De esta manera aumentarás su autoestima y mejorarás su motricidad fina, coordinación, ritmo, etc. Así que no le privas de ello.



Exámenes

Intenta evitar los exámenes. Pero si no puedes, es conveniente que contengan ejercicios de completar huecos con una o dos palabras, de señalar la opción correcta o de unir conceptos. No les pidas que te escriban un pequeño texto o te razonen por escrito un concepto. Si el examen es oral, no le hagas preguntas directas y evita el contacto ocular.



Conoce a tu alumno

Por último, a pesar de todas estos consejos, el más importante es que cada niño es un mundo. Conoce a tu alumno y a su familia e intenta dar respuesta a sus necesidades.
Y por supuesto, no te rindas, ¡Tu puedes, eres un gran docente!





OCIO Y TIEMPO LIBRE



Niños ocupados

En general, los niños con cualquier tipo de discapacidad y en concreto los niños con SXF suelen ser niños muy ocupados. Sus tardes suelen estar llenas de terapias y apenas tienen tiempo para simplemente jugar en el parque como podrían hacer el resto de sus compañeros de clase.

Adolescencia

Cuando llegan a la adolescencia, no suelen tener amigos con los que salir a divertirse. Es posible que si pertenecen a una asociación, esta tenga algún programa de Ocio y Tiempo Libre, pero... ¿quiénes participan? Todos niños con discapacidad. Entonces, ¿los niños con discapacidad solo se divierten con otros niños con discapacidad? Esto no es inclusión.



Sentido del humor

Suelen tener un muy buen sentido del humor. Les gusta gastar y que le gasten bromas. Puedes utilizar este punto fuerte para que se integre en el grupo.



Si lo haces... te sentirás genial porque habrás conseguido



BIBLIOGRAFÍA

- Artigas Pallarés, C., Brun, C., & Gabau, E. (2001). Aspectos médicos y neuropsicológicos del síndrome X Frágil. *Revista de Neurología*, 21(1), 42–54.
- Baranek, G. T., Chin, Y. H., Hess, L. M. G., Fenske, J. G., Hutton, D. D., & Hooper, S. R. (2010). Sensory Processing Correlates of Occupational Performance in Children With Fragile X Syndrome: Preliminary Findings. *American Journal of Occupational Therapy*, 59(5), 538–546. <https://doi.org/10.5014/ajot.56.5.538>
- Barnes, E., Ph, D., Roberts, J., Ph, D., Long, S. H., Ph, D., ... Ph, D. (2009). Phonological Accuracy and Intelligibility in Connected Speech of Boys with Fragile X Syndrome or Down Syndrome. *J Speech Lang Hear Res*, 52(4), 1048–1061. [https://doi.org/10.1044/1092-4388\(2009\)06-0031](https://doi.org/10.1044/1092-4388(2009)06-0031) Phonological
- Brun Gasca, C. (2006). El fenotipo cognitivo-conductual. In M. I. Tejada Minguez (Ed.), *Síndrome de X Frágil. Libro de consulta para familias y profesionales* (pp. 31–38). Madrid: Real Patronato sobre Discapacidad.
- Calvo Medina, R., Quintero Navarro, C., Pérez Costillas, L., & Sánchez Salido, L. (2014). Aspectos médicos de los pacientes con síndrome X Frágil. In B. Medina Gómez, I. García Alonso, & Y. de Diego Otero (Eds.), *Síndrome X Frágil. Manual para profesionales y familiares* (pp. 41–59). Tarragona: Publicaciones Altaria.
- Cornish, K., Turk, J., & Hagerman, R. (2008). The fragile X continuum: new advances and perspectives. *Journal of Intellectual Disability Research*, 52(6), 469–482. <https://doi.org/10.1111/j.1365-2788.2008.01056.x>
- Cornish, Kim, Sudhalter, V., & Turk, J. (2004). Attention and language in fragile X. *Mental Retardation and Developmental Disabilities Research Reviews*, 10(1), 11–16. <https://doi.org/10.1002/mrdd.20003>
- Díez-Ira, E., López Martínez, M. A., Martínez, V., Miranda, M., & Huelmo, J. (2014). Lenguaje y comunicación en el síndrome X Frágil. In B. Medina-Gómez, I. García Alonso, & Y. de Diego Otero (Eds.), *Síndrome X Frágil. Manual para profesionales y familiares* (pp. 121–132). Tarragona: Publicaciones Altaria.
- Fernández, L. M. P., Puente, F. A., & Ferrando, L. M. T. (2010). Síndrome X frágil: Desarrollo e intervención del lenguaje escrito. *Revista Chilena de Neuro-Psiquiatría*, 48(3), 219–231. <https://doi.org/10.4067/S0717-92272010000400007>
- Ferrando-Lucas, M. T., Barús-Gómez, P., & López-Pérez, G. (2003). Aspectos cognitivos y del lenguaje en niños con síndrome X frágil. *Revista de Neurología*, 36(1), 137–142.
- Finestack, L. H., & Abbeduto, L. (2010). Expressive Language Profiles of Verbally Expressive Adolescents and Young Adults with Down Syndrome or Fragile X Syndrome. *J. Speech Lang. Hear. Res.*, 53(5), 1334–1348. [https://doi.org/10.1044/1092-4388\(2010\)09-0125](https://doi.org/10.1044/1092-4388(2010)09-0125)
- Friedman, L., Lorang, E., & Sterling, A. (2019). The use of demonstratives and personal pronouns in fragile X syndrome and autism spectrum disorder. *Clinical Linguistics and Phonetics*, 33(5). <https://doi.org/10.1080/02699206.2018.1536727>
- Fu, Y. H., Kuhl, D. P. A., Pizzutti, A., Pieretti, M., Sutcliffe, J. S., Richards, S., ... Caskey, C. T. (1991). Variation of the CGG repeat at the fragile X site results in genetic instability: Resolution of the Sherman paradox. *Cell*, 67(6), 1047–1058. [https://doi.org/10.1016/0092-8674\(91\)90283-5](https://doi.org/10.1016/0092-8674(91)90283-5)
- Fürgang, R. C. (2001). La terapia del lenguaje en el síndrome X frágil. *Revista de Neurología*, 33(Supl 1), 82–87.
- García-Nonell, C., Rigau-Ratera, E., & Artigas-Pallarés, J. (2006). Autismo en el síndrome X frágil. *Revista de Neurología*, 42(SUPPL 2), 95–98.
- Grau Rubio, C., Fernández Hawrylak, M., & Cuesta Gómez, J. L. (2015). El Síndrome del cromosoma X Frágil: fenotipo conductual y dificultades de aprendizaje. *Siglo Cero*, 46(4), 25–44.
- Herranz Longo, E., Fernández Andrés, M. I., Pastor Cerezo, G., Puchol Fraile, I., & Sanz Cervera, P. (2014). Estudio sobre el lenguaje y las funciones ejecutivas de un caso de síndrome de X Frágil. *International Journal of Developmental and Educational Psychology*, 3, 213–222. <https://doi.org/10.17050/ijdep.2014.n1.v3.496>
- Hooper, S. R., Hutton, D., Siders, J., Sullivan, K., Ornstein, P. A., & Bailey, D. B. (2018). Developmental trajectories of executive functions in young males with fragile X syndrome. *Research in Developmental Disabilities*, 82, 73–88. <https://doi.org/10.1016/j.ridd.2018.05.014>
- Kremer, E., Pritchard, M., Lynch, M., Yu, S., Holman, K., Baker, E., ... Richards, R. (1991). Mapping of DNA instability at the fragile X to a trinucleotide repeat sequence p(CCG)n. *Science*, 252(5013), 1711–1714. <https://doi.org/10.1126/science.1675488>
- Levy, Y., Gottesman, R., Borochowitz, Z., Frydman, M., & M., S. (2006). Language in boys with fragile X syndrome. *J of Child Language*, 33(1), 125–144.
- López Martínez, M. Á. (2017). *Intervención Logopédica en el Síndrome de X Frágil*. Madrid: EOS.
- Medina-gómez, B., & García-alonso, I. (2014). Síndrome X Frágil: detección e intervención en el fenotipo conductual. *International Journal of Developmental and Educational Psychology*, 2, 145–154.
- Miller, L. J., Meintoth, D. N., McGrath, J., Shyu, V., Lampo, M., Taylor, A. K., ... Hagerman, R. J. (1999). Electromyogram responses to sensory stimuli in individuals with fragile X syndrome: a preliminary report. *American Journal of Medical Genetics*, 83(4), 268–279. Retrieved from <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/10208160>
- Munir, F., Cornish, K. M., & Wilding, J. (2000). Nature of the Working Memory Deficit in Fragile X Syndrome. *Brain and Cognition*, 44(3), 387–401. <https://doi.org/10.1006/brcg.1999.1200>
- Navarro Vidauri, G., & Domínguez Carrillo, L. G. (2019). Síndrome de X Frágil. *Acta Médica Grupo Ángeles*, 17(3), 259–262. Retrieved from <https://www.medigraphic.com/pdfs/actmed/am-2019/am193j.pdf>
- Ramos Fuentes, F. J. (2006). Fenotipo físico y manifestaciones clínicas. In M. I. Tejada (Ed.), *Síndrome de X Frágil. Libro de consulta para familias y profesionales* (pp. 25–30). Madrid: Real Patronato sobre Discapacidad.
- Renda, M. M., Voigt, R. G., Babovic-Vuksanovic, D., Highsmith, W. E., Vinson, S. S., Sadowski, C. M., & Hagerman, R. J. (2014). Neurodevelopmental disabilities in children with intermediate and premutation range fragile X cytosine-guanine-guanine expansions. *Journal of Child Neurology*, 29(3), 326–330. <https://doi.org/10.1177/0883073812469723>
- Rodríguez Carmona, M. (2011). *El X Frágil en el aula*. Retrieved from <https://xfragil.org/admin/documentos/documento23.pdf>
- Safont-tria, N. B. (2001). Psicomotricidad y Síndrome X Frágil. *Revista de Neurología*, 33(Supl 1), 77–81.
- Top Ten Things a Teacher Should Know About Fragile X Syndrome | National Fragile X Foundation. (n.d.). Retrieved June 28, 2020, from <https://fragilex.org/top-ten-things-teacher-know-fragile-x-syndrome/>
- Van der Molen, M. J. W., Huizinga, M., Huizinga, H. M., Ridderinkhof, K. R., Van der Molen, M. W., Hamel, B. C. J., ... Ramakers, G. J. A. (2010). Profiling Fragile X Syndrome in males: Strengths and weaknesses in cognitive abilities. *Research in Developmental Disabilities*, 31(2), 426–439. <https://doi.org/10.1016/j.ridd.2009.10.013>
- Van der Molen, M. J. W., Van der Molen, M. W., Ridderinkhof, K. R., Hamel, B. C. J., Curijs, L. M. G., & Ramakers, G. J. A. (2012). Auditory and visual cortical activity during selective attention in fragile X syndrome: A cascade of processing deficiencies. *Clinical Neurophysiology*, 123(4), 720–729. <https://doi.org/10.1016/j.clinph.2011.08.023>
- Visoatsak, J., Warren, S. T., Anido, A., & Graham, J. M. (2005). Fragile X Syndrome: An Update and Review for the Primary Pediatrician. *Clinical Pediatrics*, 44(5), 371–381. <https://doi.org/10.1177/0099228050400501>
- Won, J., Jin, Y., Choi, J., Park, S., Lee, T. H., Lee, S. R., ... Hong, Y. (2017). Melatonin as a novel interventional candidate for fragile X syndrome with autism spectrum disorder in humans. *International Journal of Molecular Sciences*, 18(6). <https://doi.org/10.3390/ijms18061314>

Imagen de ca href="https://pixabay.com/es/users/Clicker-Free-Vector-Images-3736/?utm_source=link-attribution&utm_medium=referral&utm_campaign=image&utm_content=40870">Clicker-Free-Vector-Images/ en ca href="https://pixabay.com/es/?utm_source=link-attribution&utm_medium=referral&utm_campaign=image&utm_content=40870">Pixabay/ **pág. 12**

Imagen de ca href="https://pixabay.com/es/users/TutTutDesign-3181947/?utm_source=link-attribution&utm_medium=referral&utm_campaign=image&utm_content=353449">TutTutDesign/ en ca href="https://pixabay.com/es/?utm_source=link-attribution&utm_medium=referral&utm_campaign=image&utm_content=353449">Pixabay/ **pág. 13**

Imagen de ca href="https://pixabay.com/es/users/Alexy_Hulov-388655/?utm_source=link-attribution&utm_medium=referral&utm_campaign=image&utm_content=2438744">Alexy Hulov/ en ca href="https://pixabay.com/es/?utm_source=link-attribution&utm_medium=referral&utm_campaign=image&utm_content=2438744">Pixabay/ **pág. 13**

Imagen de ca href="https://pixabay.com/es/users/Clicker-Free-Vector-Images-3736/?utm_source=link-attribution&utm_medium=referral&utm_campaign=image&utm_content=35336">Clicker-Free-Vector-Images/ en ca href="https://pixabay.com/es/?utm_source=link-attribution&utm_medium=referral&utm_campaign=image&utm_content=35336">Pixabay/ **pág. 13**

Imagen de ca href="https://pixabay.com/es/users/Clicker-Free-Vector-Images-3736/?utm_source=link-attribution&utm_medium=referral&utm_campaign=image&utm_content=308980">Clicker-Free-Vector-Images/ en ca href="https://pixabay.com/es/?utm_source=link-attribution&utm_medium=referral&utm_campaign=image&utm_content=308980">Pixabay/ **pág. 13**

Imagen de ca href="https://pixabay.com/es/users/Clicker-Free-Vector-Images-3736/?utm_source=link-attribution&utm_medium=referral&utm_campaign=image&utm_content=44586">Clicker-Free-Vector-Images/ en ca href="https://pixabay.com/es/?utm_source=link-attribution&utm_medium=referral&utm_campaign=image&utm_content=44586">Pixabay/ **pág. 14**

Imagen de ca href="https://pixabay.com/es/users/AnnalisArt-7089643/?utm_source=link-attribution&utm_medium=referral&utm_campaign=image&utm_content=4799633">Annalis Art/ en ca href="https://pixabay.com/es/?utm_source=link-attribution&utm_medium=referral&utm_campaign=image&utm_content=4799633">Pixabay/ **pág. 14**

Imagen de ca href="https://pixabay.com/es/users/molnar-1039502/?utm_source=link-attribution&utm_medium=referral&utm_campaign=image&utm_content=774068">Laci Molnár/ en ca href="https://pixabay.com/es/?utm_source=link-attribution&utm_medium=referral&utm_campaign=image&utm_content=774068">Pixabay/ **pág. 15**

Imagen de ca href="https://pixabay.com/es/users/OpenClipart-Vectors-30163/?utm_source=link-attribution&utm_medium=referral&utm_campaign=image&utm_content=160172">OpenClipart-Vectors/ en ca href="https://pixabay.com/es/?utm_source=link-attribution&utm_medium=referral&utm_campaign=image&utm_content=160172">Pixabay/ **pág. 15 y 18**

Imagen de ca href="https://pixabay.com/es/users/PakGrficas-6638487/?utm_source=link-attribution&utm_medium=referral&utm_campaign=image&utm_content=2831505">Augusto Ordóñez/ en ca href="https://pixabay.com/es/?utm_source=link-attribution&utm_medium=referral&utm_campaign=image&utm_content=2831505">Pixabay/ **pág. 16**

Imagen de ca href="https://pixabay.com/es/users/OpenClipart-Vectors-30863/?utm_source=link-attribution&utm_medium=referral&utm_campaign=image&utm_content=1297925">OpenClipart-Vectors/ en ca href="https://pixabay.com/es/?utm_source=link-attribution&utm_medium=referral&utm_campaign=image&utm_content=1297925">Pixabay/ **pág. 16**

Imagen de ca href="https://pixabay.com/es/users/Clicker-Free-Vector-Images-3736/?utm_source=link-attribution&utm_medium=referral&utm_campaign=image&utm_content=308783">Clicker-Free-Vector-Images/ en ca href="https://pixabay.com/es/?utm_source=link-attribution&utm_medium=referral&utm_campaign=image&utm_content=308783">Pixabay/ **pág. 16**

Imagen de ca href="https://pixabay.com/es/users/MoteOo-466065/?utm_source=link-attribution&utm_medium=referral&utm_campaign=image&utm_content=5204379">Mote Oo Education/ en ca href="https://pixabay.com/es/?utm_source=link-attribution&utm_medium=referral&utm_campaign=image&utm_content=5204379">Pixabay/ **pág. 16**

Imagen de ca href="https://pixabay.com/es/users/OpenClipart-Vectors-30163/?utm_source=link-attribution&utm_medium=referral&utm_campaign=image&utm_content=1293112">OpenClipart-Vectors/ en ca href="https://pixabay.com/es/?utm_source=link-attribution&utm_medium=referral&utm_campaign=image&utm_content=1293112">Pixabay/ **pág. 16 y 17**

Imagen de ca href="https://pixabay.com/es/users/Andriemsantana-61090/?utm_source=link-attribution&utm_medium=referral&utm_campaign=image&utm_content=5408036">Andri Santana/ en ca href="https://pixabay.com/es/?utm_source=link-attribution&utm_medium=referral&utm_campaign=image&utm_content=5408036">Pixabay/ **pág. 17**

Imagen de ca href="https://pixabay.com/es/users/MoteOo-466065/?utm_source=link-attribution&utm_medium=referral&utm_campaign=image&utm_content=1459575">Mote Oo Education/ en ca href="https://pixabay.com/es/?utm_source=link-attribution&utm_medium=referral&utm_campaign=image&utm_content=1459575">Pixabay/ **pág. 17**

Imagen de ca href="https://pixabay.com/es/users/OpenClipart-Vectors-30863/?utm_source=link-attribution&utm_medium=referral&utm_campaign=image&utm_content=160014">OpenClipart-Vectors/ en ca href="https://pixabay.com/es/?utm_source=link-attribution&utm_medium=referral&utm_campaign=image&utm_content=160014">Pixabay/ **pág. 17**

Anexo VII. Instrumento para la validación Juicio
de Expertos de Guía sobre SXF para Docentes



UNIVERSIDAD DE
MURCIA

INSTRUMENTO PARA RECOGIDA DEL JUICO DE EXPERTOS

Estimado/a colaborador/a:

Desde la Universidad de Murcia, estamos elaborando una guía sobre Síndrome de X Frágil (SXF) dirigida a docentes. Los autores de dicha guía son la profesora Dolores María Peñalver García y el profesor Francisco Alberto García Sánchez.

Este trabajo nace tras la realización de un estudio de necesidades, que consistió en la aplicación de un cuestionario diseñado ad hoc para docentes de Infantil, Primaria y Secundaria de centros públicos y concertados de la Región de Murcia. Los resultados de este cuestionario indicaban que los docentes murcianos carecían de conocimientos y estrategias suficientes para atender a la población con SXF. Tras llevar a cabo un estudio sistemático de todas las guías de SXF que pudimos encontrar identificamos posibles mejoras en ellas. Por tanto, la finalidad de este trabajo consiste en diseñar una guía que aporte información y estrategias a los docentes e incorpore mejoras con respecto al material previo disponible. Así mismo, se quiere enfocar el contenido de la guía a desarrollar desde la inclusión educativa y con una visión positiva, partiendo siempre de las fortalezas de los alumnos con SXF.

Como experto/a solicitamos su participación para validar esta guía y le pedimos que valore la suficiencia, claridad y la relevancia de cada uno de los ítems incluidos en sus diferentes bloques. Además, le invitamos a que realice alguna propuesta de mejora en el apartado de observaciones, si lo cree conveniente.

Para ello adjuntamos un documento en el que resumimos el trabajo realizado, a nivel de estudio de necesidades, y le facilitamos la guía elaborada como conclusión de nuestro trabajo. Y para su valoración, a continuación, le presentamos un conjunto de ítems con los que esperamos facilitarle la tarea de emitir su juicio sobre los aspectos que necesitamos que valore.

Le agradecemos sinceramente y por anticipado su colaboración en este proyecto.

* **Por favor, complete los siguientes datos relativos a su perfil profesional:**

INDICADOR	DATOS
• Profesión:	
• Lugar/es donde ejerce:	
• Años de experiencia:	

A continuación, se presentan unas afirmaciones sobre el diseño de la guía. Se trata de que valore en una escala de 1 a 5, en la que:

- 1 = Totalmente en desacuerdo con la proposición
- 2 = En desacuerdo con la proposición
- 3 = Indiferente
- 4 = De acuerdo con la proposición
- 5 = Totalmente de acuerdo con la proposición

ITEMS	1	2	3	4	5
1. El diseño general de la guía es acertado					
2. La guía presenta facilidad de uso					
3. El título de la guía es representativo de su contenido					
4. El subtítulo de la guía es representativo de su contenido					
5. Existe una organización lógica en la secuenciación de contenidos					
6. La guía apuesta por la inclusión educativa					
12. La guía señala las fortalezas de los alumnos					

13. La bibliografía está actualizada					
14. La elaboración de la guía parte de un estudio de necesidades					

Por último, responda sinceramente a cada uno de ellos, a partir de la siguiente interpretación de la escala:

Suficiencia: La información aportada en ese ítem es suficiente.

Relevancia: El ítem es esencial o importante y por tanto debe ser incluido.

Claridad: la información aportada en ese ítem es suficientemente clara.

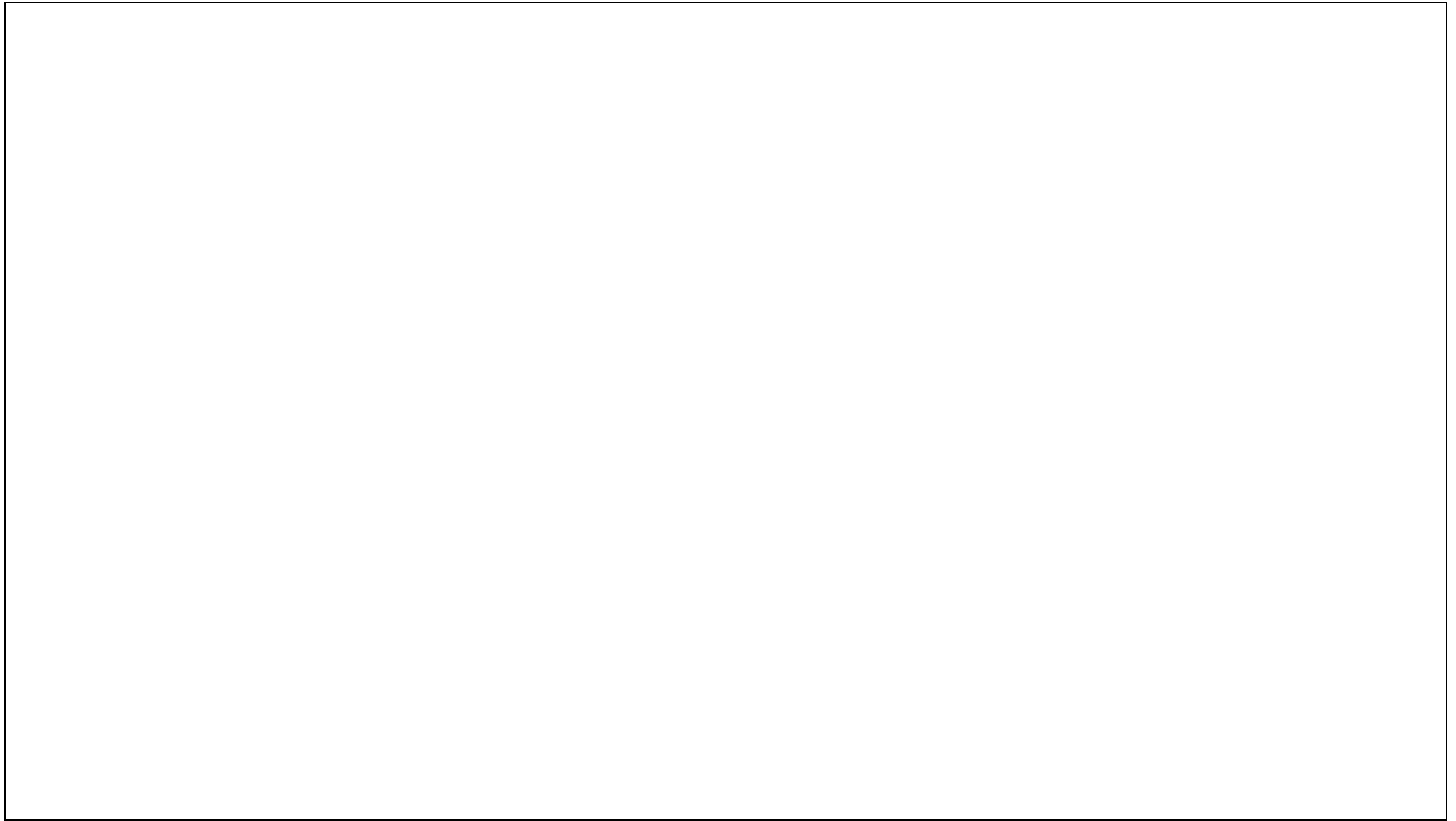
Para ello, valorará en una escala de 1 a 5, en la que:

1 = Nada 2 = Poco 3 = Suficiente 4 = Bastante 5 = Total

DIMENSIÓN		SUFICIEN CIA					RELEVAN CIA					CLARIDAD					OBSERVACIONES
	Título de la guía																

	Introducción																		
	Índice																		
	Definición del SXF																		
	Manifestaciones del síndrome																		
	Estrategias																		
	Bibliografía																		
	Uso de imágenes																		

Otras observaciones o propuestas de mejora (escriba libremente lo que considere):



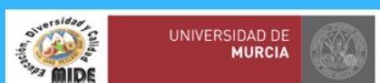
Anexo VIII. Guía de X-Frágil para Docentes
(versión definitiva)



GUÍA DE X-FRÁGIL PARA DOCENTES

Estrategias para la Inclusión

Dolores María Peñalver García
Francisco Alberto García Sánchez

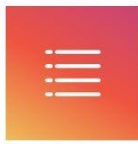




Introducción

Esta guía nace con el objetivo de servir de ayuda a los docentes que trabajan con niños con Síndrome de X Frágil (SXF) . Tras realizar un estudio de necesidades, se observó que algunos docentes podían no conocer bien cómo trabajar con estos niños. Así que esta guía es una aportación a la mejora de esa necesidad. Pero no pretende ser una guía solo para los niños con SXF, con ella se pretende favorecer la inclusión educativa. Es decir, potenciar una escuela que acoja a todos los niños, con y sin discapacidad. No es guía en la que se vayan a resaltar las dificultades de los niños con SXF, porque todos los niños tienen dificultades, con y sin SXF. Y todos los niños tienen fortalezas, con y sin SXF. Lo que se quiere es dar herramientas para que los docentes puedan realizar su tarea pedagógica sin dejar a nadie fuera, respetando y valorando las diferencias y las fortalezas de cada niño. Porque el mundo está lleno de personas diferentes, creemos que la escuela también debe estar llena de personas diferentes. Y los docentes deberíamos aprender a amar estas diferencias y potenciarlas.

*A lo largo de la guía se utilizará el masculino genérico.



Índice

Introducción	2
¿Qué es?.....	3
Diagnóstico	4
• Manifestaciones	5
• Físicas.....	6
• Neurológicas.....	7
• Psico-conductuales.....	8
• Cognitivas y del lenguaje.....	9
Estrategias para los docentes.....	10
• Aula.....	10
• Organización del trabajo.....	11
• Comunicación.....	12
• Conducta.....	13
• Aprendizaje.....	14
• Lecto-escritura.....	15
• Matemáticas.....	16
• Otros.....	16
Ocio y Tiempo Libre.....	17
Para saber más.....	18
Bibliografía.....	19



¿QUÉ ES SXF?

Problema genético



Comosoma X

En el brazo largo de este cromosoma se observa una repetición del trinucleótido Citosina-Guanina-Guanina. Esto le da un aspecto de alargamiento y apariencia de romperse.

3 formas de repetición

- 5-50 repeticiones: persona sin síndrome de X-frágil
- 50-200 repeticiones: Premutación, la persona es portadora del síndrome.
- más de 200 repeticiones: Mutación completa, persona con el síndrome

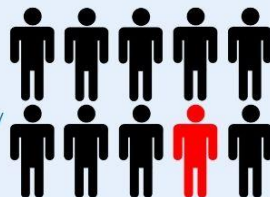


Gen FMR-1

La alteración se produce en el gen FMR-1. Este gen es el encargado de la síntesis de la proteína FMRP, que participa en la formación de sinapsis y la maduración de dendritas en el sistema nervioso.

Enfermedad rara

Es un síndrome con baja prevalencia y esta dentro de las conocidas enfermedades raras.



¿y cómo se diagnostica?

Continúa leyendo....

DIAGNÓSTICO

Solo a través de pruebas genéticas

Pero desde el cole ¿Qué podemos hacer?



Si eres maestro...

Si en tu aula hay un niño con características físicas parecidas al síndrome de X-Frágil o ves dificultades del aprendizaje lo debes poner en conocimiento del orientador.

Si eres orientador...

Si en una evaluación psicopedagógica detectas un niño con discapacidad intelectual debes elaborar un informe de derivación para que se le haga una prueba genética .



Es muy importante que no obvies estos síntomas

**El diagnóstico es importante,
para futuros nacimientos en la familia**

4

MANIFESTACIONES

Fenotipo variado



Físicas

En general las personas con SXF presentan unos rasgos físicos propios. Aunque no siempre es así. Por tanto, no se puede descartar un posible diagnóstico en un niño sin rasgos físicos.

Neurológicas

Como docente es importante tener en cuenta estas manifestaciones porque así se podrá comprender mejor al alumno.



Psico-conductuales

Dependen de:

- la edad
- el sexo
- y de si el niño tiene mutación completa o premutación.

Cognitivas y del lenguaje

Discapacidad intelectual y retraso del lenguaje que van a depender también del sexo y el tipo de mutación. Pero, en cambio, son muy buenos aprendiendo palabras nuevas y su léxico suele ser bastante amplio. También destacan por su gran memoria a largo plazo.



¿Quieres saber cuáles son esas características?

A continuación...

5



FÍSICAS

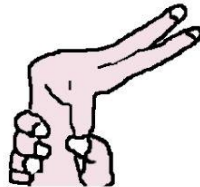
CABEZA



- macrocefalia
- cara alargada
- orejas grandes y despegadas
- mentón prominente
- frente ancha
- paladar ojival
- malo-oclusión dental

EXTREMIDADES

- hiperlaxitud (aumento exagerado de la movilidad de las articulaciones)
- pliegue palmar único
- pie plano



VISTA Y OÍDO



- otitis recurrentes
- estrabismo
- astigmatismo
- miopía

AFECCIONES CARDIACAS

- prolapso de la válvula mitral
- dilatación de la aorta



AFECCIONES GENITOURINARIAS



- macroorquidismo en la pubertad (testículos de tamaño mayor)
- hernia inguinal
- en mujeres portadoras se puede dar hiperandrogenismo ovárico

MUJERES

En mujeres los rasgos físicos son menos evidentes. Esto hace que pasen desapercibidas y en ocasiones no son diagnosticadas.





NEUROLÓGICAS

Hay algunas diferencias neuroanatómicas que podrían explicar:

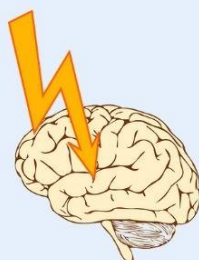


Insomnio

El 70% de las personas con SXF presentan problemas del sueño. Podría deberse a niveles bajos de melatonina.

Epilepsia

Algunos niños con SXF presentan epilepsia, aunque esta suele remitir a partir de los veinte años.



Ataxia

Se manifiesta con temblor y falta de coordinación y control de los movimientos de diferentes partes del cuerpo. Los niños con premutación de SXF son más susceptibles de presentar ataxia. Se ha descrito un subtipo de SXF con temblor y ataxia.

¿Un niño que no duerme bien....

cómo estará en clase?

7



PSICO- CONDUCTUALES

Hay que tener en cuenta que no dependen de ellos, no lo hacen a propósito



Integración Sensorial

Son niños hipersensibles al contacto físico, a sonidos, a sabores y a olores.

Esta alteración les lleva a conductas como el aleteo, evitación de la mirada, rechazo a abrazos y caricias.

En situaciones con mucho ruido o estímulos visuales suelen estar alterados, por eso te atenderá mejor si le hablas al lado y no le obligas a mirarte a los ojos o trabajará mejor en espacios con pocos estímulos.

Déficit de Atención e Hiperactividad

La mayoría de los niños con SXF presentan déficit de atención e hiperactividad. Lo que les lleva a no acabar la tareas y a tener dificultad para mantener la atención en su realización. Por este motivo, trabajan mejor con tareas cortas. En ambientes adecuados, con pocos estímulos, se concentran y trabajan adecuadamente.



Estereotipias

- morderse las manos
- aletear
- autolesiones en situaciones de mucho estrés

Estas conductas las utilizan para poder calmarse, es una manera de autorregularse.

Todas estas conductas pueden obstaculizar la dinámica del aula pero....

el docente puede ayudar al alumno a gestionarlas, facilitando un ambiente idóneo y conociendo al alumno



COGNITIVAS Y DEL LENGUAJE

Muy relacionadas con el aprendizaje



Cognitivas

Prácticamente todos los varones con mutación completa presentan discapacidad intelectual que puede ir de leve a severa.

En cambio, las mujeres no siempre la tienen y la mayoría de las veces es muy leve.

El razonamiento abstracto y la memoria verbal a corto plazo aparecen alteradas, pero en cambio, la memoria a largo plazo está bastante conservada, siendo una de sus fortalezas.

Presentan un buen procesamiento y memoria visual. Además, su forma de procesar de forma simultánea (global), hace que sean buenos en reconocer una imagen incompleta.

Lenguaje

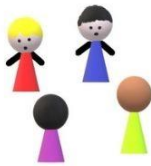
En varones el lenguaje suele aparecer entre los 3-5 años pero a partir de los 7, empieza a mejorar. En mujeres el retraso es menor.

Un número reducido no llegan a hablar nunca (autismo). Algunas características son:

- pocos errores de articulación
- dificultades para comprender las relaciones semánticas
- los varones emiten enunciados cortos y simples y suelen presentar dificultades en el uso de pronombres o conjunciones. Las mujeres son más hábiles.
- Son frecuentes las ecolalias, lenguaje repetitivo y tangencial (no contestar adecuadamente a lo que se pregunta) y las expresiones estereotipadas.
- Habla atropellada, rápida.
- Tienen muy buena capacidad para aprender palabras nuevas



Habilidades Sociales



En situaciones de estrés social (demasiada gente observándolos o esperando una respuesta de su parte) sufren ansiedad y conductas evitatorias.

No comprenden las situaciones sociales por lo que evitan la mirada.

Tienen dificultades para las relaciones sociales, sobre todo las mujeres que sufren excesiva timidez y ansiedad social. Incluso pueden desarrollar fobia social.

Un pequeño porcentaje evita todo contacto social, ya que presenta autismo.

Tienen un gran sentido del humor, les encanta gastar bromas y que se las gasten.

Son personas muy empáticas con los sentimientos de los demás y les encanta ser útiles y ayudar.

Es importante conocer las características de cada alumno para comprenderlo

Solo desde la comprensión se podrá facilitar el aprendizaje de estos alumnos



ESTRATEGIAS PARA EL DOCENTE

Aula
¿Qué puedes hacer para conseguir un ambiente adecuado para el aprendizaje?

Espacio para la relajación



Debes tener un espacio para que en momentos de ansiedad o nerviosismo los alumnos puedan acudir para calmarse. Se trata de un lugar que lleve a la relajación y a la calma. Estará separado por un biombo o hecho con un tipi y decorado con cojines o hamacas y sin demasiados estímulos. Harán uso todos los alumnos cuando lo necesiten, sin que sea el docente quien lo mande allí. Este espacio, nunca será visto como un lugar de castigo por alguna conducta inapropiada, sino como un espacio que lleva a la calma. Todos los niños se beneficiarían del mismo y aprenderían a gestionar algunas emociones.

Pocos estímulos

Un aula con pocos estímulos visuales y sonoros favorece la concentración y mejora la atención de los alumnos. No es necesario llenar las paredes con carteles, dibujos, imágenes... Así mismo, evita los ruidos estridentes para ayudar a mantener un ambiente idóneo para la concentración. Pon pelotas de tenis en las patas de las sillas y evitarás estos ruidos. También puedes usar auriculares para aislar del sonido o una luz tenue o colocar cortinas en las ventanas.



Pequeño grupo



Organiza la clase en pequeños grupos para favorecer el aprendizaje. Además, da instrucciones por grupos e indícales los estímulos a los que deben atender y los que deben ignorar para focalizar la atención. Esto también va a permitir que el alumno no sienta la presión de darle la instrucción a él solo y por otro lado trabajar en equipo va a permitir el aprendizaje entre iguales, rebajando así la ansiedad del alumno con SXF.

Zonas definidas

Un aula con las zonas de trabajo y de juego bien definidas va a ayudar a los alumnos a sentirse seguros y saber en cada momento dónde están y dónde tienen que ir. Para los niños con SXF es importante comprender bien el espacio en el que se encuentran pero para el resto de alumnos también es beneficioso.



Debido a la hipersensibilidad a los estímulos y al déficit de atención que presentan los niños con SXF estas medidas les ayudarían a concentrarse y reducir la ansiedad, pero está claro que además también favorecerán al resto de compañeros

Organización del trabajo

Apoyo visual

Los niños con SXF son muy buenos en procesamiento visual. Por ello, resulta apropiado utilizar apoyo visual para la realización del trabajo. Las imágenes ayudarán al alumno a comprender lo que tiene que hacer y cómo hacerlo.



Agenda de rutinas



La agenda o diario de clase les sirve para poder organizar la jornada. De esta manera comprenderán qué tareas van a realizar a lo largo del día y podrán así sentir que controlan la situación. Esta agenda o diario debe estar hecha con imágenes. Con ella, se puede recordar lo que se hizo el día anterior y lo que se va a hacer hoy o incluso mañana. Por supuesto, la agenda se puede utilizar con toda la clase, no es una herramienta exclusiva para los niños con SXF, sino que de ella se beneficiarán todos los alumnos.

Anticipar acontecimientos

Si hay alguna actividad fuera de la rutina habitual como puede ser la visita de alguien o una salida, es fundamental que unos días antes le anticipes y expliques lo que va a suceder. Para ello, utilizarás imágenes que apoyen la explicación. Recuerda que los niños con SXF procesan mejor de forma visual que auditiva.



Tareas cortas

Debido al déficit de atención que estos niños suelen presentar, es mejor que les plantees tareas cortas, claras y sencillas. No les exijas rapidez en su ejecución.

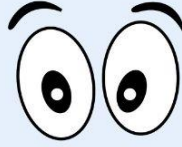
Metas claras

Dile qué esperas de ellos, cuál es resultado del trabajo que están haciendo. Para ellos es difícil comprender el proceso, ya que procesan simultáneamente. Pero todo es más sencillo si desde el principio saben dónde tienen que llegar.



Contacto visual

No exijas al niño con SXF que te mire a los ojos. Su hipersensibilidad le impide hacerlo y puedes provocarle ansiedad. Cuando hables con él no lo hagas de frente, mejor ponte a su lado. Recuerda que cada niño es diferente, hay niños que no pueden andar y no les exigimos que anden, otros no ven y no les exigimos que vean, pues en este caso, un niño con SXF no te puede mirar a los ojos, así que no le exijas que te mire.



Respetar las estereotipias



De igual manera, también se deben respetar las estereotipias (como los aleteos o los repentinos gritos o el repetir la misma frase varias veces entre otras). Son estrategias que utilizan para autoregularse y es perjudicial prohibirle hacerlas. Piensa que no pueden evitarlas, igual que el niño sordo no puede evitar no oír. Enseña a tus alumnos que el mundo está lleno de diferencias y no quieras convertirlos a todos en personas idénticas. Cada uno tiene sus manías y sus virtudes. Aprovechelas.

Preguntas directas

Evita este tipo de preguntas, ya que las personas con SXF sienten estrés ante estas situaciones. El hecho de que la otra persona esté esperando su respuesta les causa ansiedad. Mejor utiliza preguntas indirectas, en las que el alumno no sienta que se le está interrogando. También puedes lanzar la pregunta al pequeño grupo, evitando así la presión que sienten estos niños y favoreciendo la respuesta.



Tiempo de respuesta

Aumenta el tiempo de respuesta, porque como hemos visto, para estos niños no es fácil responder, por tanto, sé paciente, no les metas prisa. Igualmente con la realización de las tareas. Déjale el tiempo que necesiten.

SAAC

Si tienes un alumno que aún no habla, es fundamental que le facilites un Sistema Alternativo de Comunicación. Puede ser un llavero o un tablero de comunicación, un sistema bimodal, o aplicaciones para tablet con voz. Recuerda que si un alumno no habla no significa que no necesite comunicarse. Está comprobado que estas herramientas favorecen la aparición del lenguaje. Prepara con el AL este material y entrena al niño para que pueda expresar sus deseos, necesidades, emociones, etc. Esto ayudará a regular también su conducta. Imagina que sientes dolor y no puedes decirlo, ¿cómo te comportarías?



Adquisición vocabulario

Son muy buenos en adquirir léxico nuevo. Por tanto, aprovecha este punto fuerte para que aprenda el vocabulario relacionado con diferentes materias y felicítalo en privado por su capacidad.

Conducta

Elogios

Se ponen muy nerviosos cuando son el centro de atención y realizan conductas como aleteos o morderse las manos o gritar. Por ello es mejor, que los elogios se los hagas de forma indirecta o en tercera persona.



Necesidad de moverse

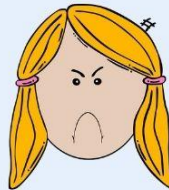


Deja que los alumnos se muevan por el aula. Los niños no están preparados para estar 5 horas sentados y menos si tienen problemas de hiperactividad. Permite a todos tus alumnos que entre una actividad y otra realicen tareas como ejercicio, paseos, yoga, ordenar estanterías, borrar la pizarra, se sienten en la pelota gigante, etc. Planifica tus clases teniendo en cuenta que hay niños que necesitan esos descansos, pero no solo para ellos, planifica para todos.

Técnicas clásicas

Utiliza las diferentes técnicas de modificación y control de conducta:

- refuerzo positivo
- economía de fichas
- tiempo fuera
- ABC



Texturas y olores

No olvides que son hipersensibles a los estímulos y es normal que se nieguen a tocar ciertos objetos como ceras de colores, plastilina, arena, pegamento, etc. Sé paciente, ve poco a poco nunca los obligues a tocar esos objetos.

Comprensión

Comprende estas conductas. Piensa que no las pueden controlar, que no son culpa suya. Un niño con hiperactividad no puede estar quieto en la fila, déjalo moverse. Un niño con SXF utiliza las repeticiones verbales y los gritos como forma de autoregulación, déjalo que lo haga. Si no le recriminas, sus compañeros comprenden que hay que respetar las diferencias.



Empatía

Son niños muy empáticos con los sentimientos de los demás y les gusta mucho sentirse útiles. Esto es un punto fuerte que puedes utilizar en el aula para que ayuden a sus compañeros en determinadas situaciones sociales. Haciendo así que participen activamente en la vida del grupo y sintiéndose parte de él.

Aprendizaje

Divertido

Haz que el aprendizaje sea algo divertido. Motiva a tus alumnos y que disfruten aprendiendo. No seas un maestro transmisor de conocimientos. Deja que descubran por ellos mismos. Intenta que ese aprendizaje tenga utilidad para los alumnos, sea significativo.

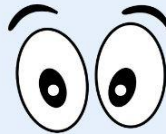


Rendimiento fluctuante

Cuanto antes lo aceptes, mejor. El rendimiento y el interés por la tarea es variable. Habrá momentos en los que el alumno trabaje enérgicamente y otros en los que no rinda nada. En este caso, no insistas, déjalo. Cambia de actividad y no te sientas mal.

Procesamiento visual

Enseña a través de imágenes. Son muy buenos en procesamiento y memoria visual, por tanto, si utilizas imágenes van aprender mejor que si solo utilizas el canal auditivo. Ya lo dice el refrán "una imagen vale más que mil palabras" y además esto sirve para todos los alumnos.



Imitación

Son tan buenos imitadores que deberías aprovechar esta fortaleza para potenciar su aprendizaje. Haz primero tú y ellos que te imiten, no olvides que aprenden viendo cómo se hace.

Procesamiento simultáneo

Los niños con SXF procesan de forma simultánea. Son capaces de procesar una imagen a la que le falta una parte. Intenta presentar la información de forma completa y no por pasos y teniendo claro el final.



Memoria a largo plazo

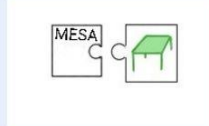
Tienen una gran memoria a largo plazo. Puedes utilizar este punto fuerte para recordar acontecimientos pasados, recordar vocabulario visto en otras unidades didácticas, repasar contenidos anteriores, etc.

Método global

Utiliza el método global para la enseñanza de la lectura y escritura, asociando palabra con imagen. Debido a su forma de procesar (simultánea y no secuencial) y a su memoria visual es más adecuado el uso de este método. Recuerda que cada niño aprende diferente.

Muchos de ellos se convierten en buenos lectores (hiperléxicos), aunque les cuesta comprender.

También se recomienda realizar ejercicios sacádicos para mejorar la mecánica lectora. Estos juegos son muy divertidos y puedes integrarlos en la rutina de aula para que los hagan todos los niños. Verás como disfrutan.



Conciencia fonológica

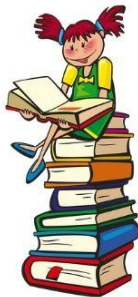


Es importante que se trabaje la conciencia fonológica y silábica. Como hemos dicho antes, procesan de forma global, por ello la secuencia fonológica les cuesta. Así que tendrás que hacer actividades de reconocimiento y conteo de sílabas, de hacer rimas, etc.

Diferentes soportes

No te empeñes en que escriban en papel. Quizás al principio es mejor que utilicen otros soportes como el ordenador o la tablet, ya que su motricidad no es muy buena. También les gusta mucho escribir en el suelo, en la ventana o en la pizarra o con letras de goma. Recuerda que estos soportes se pueden utilizar con todos los alumnos porque les motiva.

Por otro lado, cuando escriban sobre papel, deja suficiente espacio para ello, su letra será grande e irregular. No le tengas en cuenta la calidad de su caligrafía.



Comprensión lectora

Comienza con comprensión de palabras y frases cortas, uniendo palabra o frase a una imagen. Después pasa a textos muy cortos para ir poco a poco ampliando su tamaño. Comprenden bastante bien las preguntas directas pero tienen dificultad en las inferencias.

Rechazo

Es posible que rechace leer en voz alta, ya sea delante de toda la clase o incluso solo ante el maestro. Como se ha explicado anteriormente, las situaciones de este tipo les causan gran estrés. No lo obligues a leer en voz alta, dale su tiempo, juega a hacer lecturas a dos con él o empieza leyendo tú.



Matemáticas

Conteo

Tendrás que trabajar el conteo de forma concienzuda, ya que debido a su forma de procesamiento tienen dificultades para contar uno a uno. Utiliza para ello objetos reales y si son objetos atractivos para el alumno, aun mejor. El repartir (libros, libretas, cartas, ...) les ayuda también a comprender la correspondencia uno a uno.



Vivenciado



Utiliza el vivenciado para trabajar conceptos matemáticos como el dinero, el espacio, el tiempo o las medidas. Si quieres que aprenda lo que significa dentro y fuera, hazle que esté dentro y fuera de un espacio. Si quieres que comprenda el dinero, utiliza monedas y billetes de juguete. Si quieres que aprenda a medir, dale una cinta métrica. De esta manera comprenderá mejor estos conceptos. Pero no lo utilices solo con el niño con SXF, esta forma de enseñar es útil y beneficiosa para todos y cada uno de los niños que hay en tu aula. Permíteles a todos disfrutar jugando.

Otros

Música, Ed. Física,...

Estas asignaturas son muy importantes para los alumnos. Respecto a la música, es posible que el niño con SXF no sea capaz de coordinar bien los dedos para producir las notas musicales con la flauta. De igual manera ocurre con la Educación Física, los juegos que requieran coordinación y equilibrio son difíciles para ellos, pero el poder intentarlo y valorar sus esfuerzos es importante. De esta manera aumentarás su autoestima y mejorarás su motricidad fina, coordinación, ritmo, etc. Así que no le privas de ello.



Exámenes

Intenta evitar los exámenes. Pero si no puedes, es conveniente que contengan ejercicios de completar huecos con una o dos palabras, de señalar la opción correcta o de unir conceptos. No les pidas que te escriban un pequeño texto o te razonen por escrito un concepto. Si el examen es oral, no le hagas preguntas directas y evita el contacto ocular.



Coordinación



La coordinación entre los profesionales que intervienen con los niños es importante. Pero también lo es con la familia. Habla frecuentemente con los padres o familiares que habitualmente estén con el niño, pregunta qué necesitan y escúchalos. No los juzgues o intentes convencerlos de lo que tú crees mejor (como el iniciar medicación). ¿Verdad que no se te ocurriría intentar convencer a una familia de que cambie de religión? Pues haz lo mismo con decisiones como la no medicación, o la elección o no de determinadas terapias. Son decisiones muy personales que debes respetar. Ten en cuenta su opinión y sus necesidades a la hora de trabajar con el niño y pídeles ayuda si la necesitas. Suelen ser expertos en SXF.

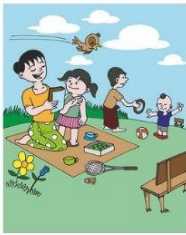
Conoce a tu alumno

Por último, a pesar de todos estos consejos, el más importante es que cada niño es un mundo. Conoce a tu alumno y a su familia e intenta dar respuesta a sus necesidades. Y por supuesto, no te rindas, ¡Tú puedes, eres un gran docente!





OCIO Y TIEMPO LIBRE



Niños ocupados

En general, los niños con cualquier tipo de discapacidad y en concreto los niños con SXF suelen ser niños muy ocupados. Sus tardes suelen estar llenas de terapias y apenas tienen tiempo para simplemente jugar en el parque como podrían hacer el resto de sus compañeros de clase.

Adolescencia

Cuando llegan a la adolescencia, no suelen tener amigos con los que salir a divertirse. Es posible que si pertenecen a una asociación, esta tenga algún programa de Ocio y Tiempo Libre, pero... ¿quiénes participan? Todos niños con discapacidad. Entonces, ¿los niños con discapacidad solo se divierten con otros niños con discapacidad? Esto no es inclusión.



Sentido del humor

Suelen tener un muy buen sentido del humor. Les gusta gastar y que le gasten bromas. Puedes utilizar este punto fuerte para que se integre en el grupo.

Contribuye

Sería estupendo que como docente fomentaras la inclusión de tu alumno con SXF. Trátalo como un alumno más y haz ver a sus compañeros que es uno más, que tiene que ser invitado a los cumpleaños, jugar en el recreo con ellos y participar en todas las actividades. No dejes a tu alumno con SXF que deambule solo por el patio del colegio.



Si lo haces... te sentirás genial porque habrás conseguido

la inclusión social de tu alumno



PARA SABER MÁS

- Asociación de Enfermedades Raras D'Genes
(<https://www.dgenes.es/>)
- Asociación Síndrome X Frágil Comunitat Valenciana
(www.xfragilcv.org)
- Asociación Síndrome X Frágil de Madrid
(<http://www.xfragil.net/>)
- Federación Española del Síndrome X Frágil
(<https://xfragil.org/>)
- National Fragile X Foundation
(<https://fragilex.org/>)
- Orphanet. El portal sobre EERR
(<https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/index.php?lng=ES>)
- FEDER. Federación Española de EERR
(<https://enfermedades-raras.org/>)
- "El X Frágil en el aula"
(https://xfragilmelilla.es/libros/el_xfragil_en_el_aula.pdf)
- Associació Catalana de la X Síndrome X Fràgil
(<https://www.xfragil.cat/?lang=es>)
- Arasaac: Centro Aragonés para la Comunicación Aumentativa y Alternativa
(<http://www.arasaac.org/>)



BIBLIOGRAFÍA

- Báránek, G. T., Chu, Y. H., Hess, L. M. G., Yankee, J. G., Hattson, D. D., & Hooper, S. R. (2010). Sensory Processing Correlates of Occupational Performance in Children With Fragile X Syndrome: Preliminary Findings. *American Journal of Occupational Therapy, 64*(5), 538-546. <https://doi.org/10.5014/ajot.56.5.538>
- Brun Gasca, C. (2006). El fenotipo cognitivo-conductual. In M. I. Tejada Minguéz (Ed.), *Síndrome de X Frágil. Libro de consulta para familias y profesionales* (pp. 31-38). Madrid: Real Patronato sobre Discapacidad.
- Calvo Medina, R., Quintero Navarro, C., Pérez Costillas, L., & Sánchez Salido, L. (2014). Aspectos médicos de los pacientes con síndrome X Frágil. In B. Medina Gómez, I. García Alonso, & V. de Diego Otero (Eds.), *Síndrome X Frágil. Manual para profesionales y familiares* (pp. 41-59). Tarragona: Publicaciones Altaya.
- Campos Guandín, M., Marsh Suelves, D., & Ferrández Andrés, M. (2015). Trastornos del habla en el síndrome X Frágil. Una revisión bibliográfica. *Actas Otorinolaringológicas, 81*(191), 43-54.
- Díez-Itza, E., López Martínez, M. Á., Martínez, V., Miranda, M., & Huélmo, J. (2014). Lenguaje y comunicación en el síndrome X Frágil. In B. Medina-Gómez, I. García Alonso, & V. de Diego Otero (Eds.), *Síndrome X Frágil. Manual para profesionales y familiares* (pp. 121-132). Tarragona: Publicaciones Altaya.
- Ferrández, L. M. P., Puente, F. A., & Ferrández, L. M. T. (2010). Síndrome X Frágil: Desarrollo e intervención del lenguaje escrito. *Revista Chilena de Neuro-Psiquiatría, 48*(3), 219-231. <https://doi.org/10.4067/S0717-92272010000400007>
- Finestack, L. H., & Abbeduto, L. (2010). Expressive Language Profiles of Verbally Expressive Adolescents and Young Adults with Down Syndrome or Fragile X Syndrome. *J. Speech Lang. Hear. Res., 53*(5), 1334-1348. <https://doi.org/10.1044/1092-4388.2010.0129>
- Friedman, L., Sterling, A., & Barton-Hulley, A. (2018). Gaze avoidance and perseverative language in fragile X syndrome and autism spectrum disorder: brief report. *Developmental Neurorehabilitation, 21*(2), 137-140. <https://doi.org/10.1080/17513423.2018.1424264>
- Friedman, L., Loring, E., & Sterling, A. (2019). The use of demonstratives and personal pronouns in Fragile X syndrome and autism spectrum disorder. *Clinical Linguistics and Phonetics, 33*(3). <https://doi.org/10.1080/02699206.2018.1536727>
- Fu, Y. H., Kuhl, D. P. A., Pizzuti, A., Paretto, M., Sutcliffe, J. S., Richards, S., ... Caskey, C. T. (1991). Variation of the CGG repeat at the fragile X site results in genetic instability: Resolution of the Sherman paradox. *Cell, 67*(6), 1045-1058. [https://doi.org/10.1016/0092-8674\(91\)90283-5](https://doi.org/10.1016/0092-8674(91)90283-5)
- Grau Rubio, C., Ferrández Hawrylyk, M., & Cuesta Gómez, J. L. (2015). El Síndrome del cromosoma X Frágil: fenotipo conductual y dificultades de aprendizaje. *Siglo Cero, 46*(4), 25-44.
- Herrera Longo, E., Ferrández Andrés, M. I., Pastor Cereceda, G., Puchel Fraile, I., & Sans Comera, P. (2014). Estudio sobre el lenguaje y las funciones ejecutivas de un caso de síndrome de x-frágil. *International Journal of Developmental and Educational Psychology, 3*, 213-222. <https://doi.org/10.17106/ijodep.2014.n1.v3.496>
- Hong, M. P., Eckert, E. M., Pedapati, E. V., Shaffer, R. C., Dominick, K. C., Wink, L. K., ... Erickson, C. A. (2019). Differentiating social preference and social anxiety phenotypes in fragile X syndrome using an eye gaze analysis: A pilot study. *Journal of Neurodevelopmental Disorders, 12*(1). <https://doi.org/10.1186/s11689-019-9262-4>
- Hooper, S. R., Hattson, D., Sideris, J., Sullivan, K., Ormstein, P. A., & Bailey, D. B. (2018). Developmental trajectories of executive functions in young males with fragile X syndrome. *Research in Developmental Disabilities, 62*, 73-88. <https://doi.org/10.1016/j.ridd.2018.05.014>
- López Martínez, M. Á. (2017). *Intervención Logopédica en el Síndrome de X Frágil*. Madrid: EOS.
- Medina-Gómez, B., & García-Alonso, I. (2014). Síndrome X Frágil: detección e intervención en el fenotipo conductual. *International Journal of Developmental and Educational Psychology, 2*, 145-154.
- Miller, L. H., McIntosh, D. N., McGrath, J., Shyu, V., Lampe, M., Taylor, A. K., ... Hagerman, R. J. (1995). Electrodermal responses to sensory stimuli in individuals with fragile X syndrome: a preliminary report. *American Journal of Medical Genetics, 83*(4), 268-279. Retrieved from <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/10208160>
- Navarro Vidaurri, G., & Domínguez Carrillo, L. G. (2019). Síndrome de X Frágil. *Acta Médica Grupo Argenteo, 17*(5), 259-262. Retrieved from <https://www.medigraphic.com/pdfs/acmed/am-2019/am193.pdf>
- Ramos Fuentes, F. J. (2006). Fenotipo físico y manifestaciones clínicas. In M. I. Tejada (Ed.), *Síndrome de X Frágil. Libro de consulta para familias y profesionales* (pp. 25-30). Madrid: Real Patronato sobre Discapacidad.
- Renda, M. M., Voigt, R. G., Babovic-Vukobratovic, D., Highsmith, W. E., Venson, S. S., Sidowski, C. M., & Hagerman, R. J. (2014). Neurodevelopmental disabilities in children with intermediate and premutation range fragile X cytosine-guanine-guanine expansions. *Journal of Child Neurology, 29*(3), 326-330. <https://doi.org/10.1177/0883073812469723>
- Rodríguez Carmona, M. (2011). *El X Frágil en el aula*. Retrieved from <https://fragil.org/documentos/documentos23.pdf>
- Rosset, N., Franco, V., & Jaworski, S. (2017). A Síndrome de X Frágil e o estabelecimento de fenótipos cognitivo-comportamentais: uma revisão sistemática de literatura. *Cifreos & Cognição, 22*(1), 30-40.
- Top Ten Things a Teacher Should Know About Fragile X Syndrome | National Fragile X Foundation. [n.d.]. Retrieved June 28, 2020, from <https://fragilex.org/top-ten-things-teacher-know-fragile-x-syndrome/>
- Van der Molen, M. J. W., Huizinga, M., Huizinga, H. M., Badderinkhof, X. R., Van der Molen, M. W., Hamel, B. J. C., ... Ramackers, G. J. A. (2010). Profiling Fragile X Syndrome in males: Strengths and weaknesses in cognitive abilities. *Research in Developmental Disabilities, 31*(2), 426-439. <https://doi.org/10.1016/j.ridd.2009.10.013>
- Van der Molen, M. J. W., Van der Molen, M. W., Badderinkhof, X. R., Hamel, B. J. C., Curfs, L. M. G., & Ramackers, G. J. A. (2012). Auditory and visual cortical activity during selective attention in Fragile X syndrome: A cascade of processing deficiencies. *Clinical Neurophysiology, 123*(4), 720-729. <https://doi.org/10.1016/j.clinph.2011.08.023>
- Won, J., Jin, Y., Choi, J., Park, S., Lee, T. H., Lee, S. R., ... Hong, Y. (2017). Melatonin as a novel interventional candidate for fragile X syndrome with autism spectrum disorder in humans. *International Journal of Molecular Sciences, 18*(6). <https://doi.org/10.3390/ijms18061314>

