

LA PSICOLOGÍA HOY: RETOS, LOGROS Y PERSPECTIVAS DE FUTURO. ATENCIÓN A LA DIVERSIDAD

COMPORTAMIENTO, LENGUAJE Y COGNICIÓN DE ALGUNOS SÍNDROMES QUE CURSAN CON DISCAPACIDAD INTELECTUAL

María Isabel García Alonso

María Begoña Medina Gómez

Universidad de Burgos.

Correo de contacto: igarcia@ubu.es

<https://doi.org/10.17060/ijodaep.2017.n1.v4.1027>

Fecha de Recepción: 25 Enero 2017

Fecha de Admisión: 1 Abril 2017

RESUMEN

Un síndrome es un cuadro clínico configurado por un grupo de síntomas y/o signos característicos de una enfermedad o trastorno, que concurren en tiempo y forma y con variadas causas o etiología. Este concepto abarca una amplia variedad de trastornos y enfermedades, pero sólo algunos de ellos, alrededor de 200, incluyen en su sintomatología la discapacidad intelectual.

La discapacidad intelectual es un trastorno del desarrollo neurológico, Tiene su inicio en la infancia, durante la maduración del cerebro y los síntomas se manifiestan de diferente forma según las distintas etapas del crecimiento, no son estáticos pues la persona evoluciona a la par que su maduración. El sistema nervioso es el que regula las funciones motoras, cognitivas y emocionales que permiten adaptarse al ambiente e interactuar con él. De esta forma, todos los niños, de manera más o menos eficiente, van adquiriendo y perfeccionando múltiples competencias, si bien pueden hacerlo con mayor o menor eficiencia y adaptabilidad.

El propósito principal de este trabajo es presentar algunos perfiles sindrómicos, incluyendo en ellos las características más relevantes del comportamiento, el lenguaje y la cognición, reconocer los puntos fuertes y débiles y favorecer con ello una mayor adecuación metodológica en los apoyos educativos.

Palabras clave: fenotipo conductual, perfil sindrómico, trastornos del neurodesarrollo, trastornos del desarrollo intelectual, intervención educativa.

ABSTRACT

A syndrome is a clinical picture configured by a group of symptoms or signs of a disease or disorder, which concur in time and form with varied causes or etiology. This concept covers a wide variety of diseases and disorders, but only some of them, around 200, include in its symptomatology the intellectual disability.

COMPORTAMIENTO, LENGUAJE Y COGNICIÓN DE ALGUNOS SÍNDROMES QUE CURSAN CON DISCAPACIDAD INTELECTUAL

Intellectual disability is a neurological development disorder, it starts in childhood, during the maturation of the brain, the symptoms manifest differently according to the different stages of growth, they are not static as the person evolves at the same time to maturity. The nervous system regulates the motor functions, cognitives and emotionals that allows to adapt to the environment and interact with it. Thus, all the children, in a more or less efficient way, acquire and perfect multiple competencies, while they can do it with more or less efficiency and adaptability.

The main purpose of this paper is to present some syndromic profiles, including in them the most relevant characteristics of the behaviour, language and cognition, recognizing strengths and weaknesses and encourage a greater methodological adequacy in education supports this.

Keywords: behavioral, phenotype profile syndromic, neurodevelopmental disorders, disorders of intellectual development, educational intervention.

INTRODUCCIÓN

Los genes se implican en la estructura y funcionalidad del cerebro. Una actividad concreta cerebral se produce bajo la influencia de varios genes, aunque generalmente, cada uno de ellos produce efectos débiles, la conducta es el producto final observable del proceso de la actividad mental, es el resultado de distintos mecanismos cognitivos que dependen de varias funciones cerebrales simultáneas (Buisán, Carmona, García, Noguer y Rigau, 2009).

Los avances producidos en el campo de la genética han podido explicar mejor la relación genes-conducta, descifrándose con ello muchas claves del comportamiento humano. Artigas-Pallares, Brun-Gasca y Gabau (2001) consideran que el gen tiene un impacto estructural o bioquímico sobre el sistema nervioso central y los cambios o alteraciones que se producen en los genes pueden afectar a los mecanismos básicos de funcionamiento cognitivo que a su vez modulan la conducta. Algunas de las funciones cognitivas que pueden modular genes especialmente relevantes son, por ejemplo, el razonamiento, la atención, la memoria visual y auditiva o las aptitudes y habilidades sociales entre otras.

El campo teórico que relaciona genes y conducta es sumamente complejo y aún está lejos de ser bien comprendido, sin embargo es muy importante considerarlas por sus implicaciones diagnósticas, preventivas, terapéuticas o pronósticas.

La discapacidad intelectual se caracteriza por ser un trastorno que se origina antes de los 18 años y que incluye limitaciones significativas en el funcionamiento intelectual y en el comportamiento adaptativo conceptual, social y práctico (Schalock, et al. 2011).

Para su diagnóstico deben cumplirse los tres criterios siguientes expresados en el DSM 5 (American Psychiatric Association, 2014):

- A). Deficiencias de las capacidades mentales generales.
- B). Deficiencias del comportamiento adaptativo.
- C). Inicio de las deficiencias intelectuales y adaptativas durante el período de desarrollo.

La Organización Mundial de la Salud en la edición de la CIE 11, prevista para 2018, propone utilizar el término de Trastornos del Desarrollo Intelectual (TDI), y le conceptualiza por la afectación de facultades de diversas áreas del desarrollo, como las habilidades cognitivas y la conducta adaptativa. Afecta a la capacidad de adaptarse a las exigencias cotidianas de la vida e indica deficiencias del funcionamiento cerebral en un momento temprano del desarrollo (Organización Mundial de la Salud, 2016).

Ambas clasificaciones, la DSM 5 y la CIE-11, clasifican la gravedad de la discapacidad intelectual como leve, moderada, grave o profunda.

Cuando el niño es menor de 5 años se aconseja diagnosticar de “retraso general del desarrollo” y hacer el seguimiento (American Psychiatric Association, 2014, p. 41).

Un síndrome es un cuadro clínico o conjunto de síntomas que presentan alguna enfermedad con cierto significado y que por sus propias características posee cierta identidad, concurren en tiempo y forma, y con variadas causas o etiología. Un síndrome con causa genética vinculado a una discapacidad intelectual se debe registrar siempre como un “diagnóstico concurrente con la discapacidad intelectual” (American Psychiatric Association, 2014, p. 38). Los síndromes específicos conocidos y asociados a la discapacidad intelectual son numerosos, alrededor de 200. Existen diferentes formas de clasificar la etiología de los síndromes genéticos, una de ellas puede ser la que figura en la tabla 1.

Tabla 1
Clasificación según la etiología de los síndromes genéticos

Sin causa actualmente conocida	Hereditarios conocidos	Anomalías cromosómicas
Los diagnósticos se realizan a partir de la observación, registro de las capacidades cognitivas y los síntomas conductuales. Trastorno del Espectro del Autismo.	<p><u>a) Autosómicos:</u></p> <p>-Dominantes: Esclerosis tuberosa y otros.</p> <p>-Recesivos: Laurence-Moon-Biedl, algunos casos del Rett y del Cornelia de Lange.</p>	<p><u>a) Estructurales: ganancia o pérdida de material genético:</u></p> <p>Mauilido de Gato</p> <p>Williams</p> <p>Prader-Willi,</p> <p>Angelman</p>
No existen marcadores genéticos que nos permitan hacer el diagnóstico certero.	<p><u>b) Trastornos recesivos ligados al cromosoma X</u></p> <p>Lesch-Nyhan.</p> <p>Hunter.</p> <p>Distrofia Muscular de Duchenne.</p>	<p><u>b). Numéricas:</u></p> <p>-Trisomías: S. de Down, S. de Edwards.</p> <p>-Monosomías: Turner</p> <p>-Duplicaciones: Klinefelter.</p>
Parece existir fuerte evidencia de afectación genética.	<p><u>c) Errores innatos del metabolismo.</u></p> <p>(dentro del metabolismo proteico, la Fenilcetonuria).</p>	
Los esfuerzos de investigación en este campo son muy considerables.	<p><u>d) Síndromes de anticipación genética por expansión y tripletes</u></p> <p>X Frágil.</p> <p>Huntington.</p>	

COMPORTAMIENTO, LENGUAJE Y COGNICIÓN DE ALGUNOS SÍNDROMES QUE CURSAN CON DISCAPACIDAD INTELECTUAL

El concepto de fenotipo comportamental fue introducido por Nihan (1972) y lo conceptualiza como patrones conductuales específicos y característicos de determinados trastornos genéticos. Con el paso del tiempo, la terminología y el concepto han ido desarrollándose. Flint y Yule (1994) lo definen como un patrón característico de alteraciones motoras, cognitivas, lingüísticas y sociales que, de forma consistente, se asocian a un trastorno biológico. Dykens (1995) destaca su naturaleza probabilística al considerar, que las personas afectadas con un determinado síndrome, reflejan determinadas consecuencias en su conducta y desarrollo con mayor probabilidad que las personas que no tienen dicho síndrome. Esta idea fue completándose con otra ampliamente admitida, la de ser patrones neuropsicológicos biológicamente determinados (Ruggieri y Arberas, 2003).

Según Dykens (1995) no todas las conductas que configuran el fenotipo conductual de un determinado síndrome están presentes en los casos particulares, tan sólo en la mayoría y dada la alta frecuencia de estas conductas en el grupo referencial del síndrome, es muy importante conocerlo pues favorece el enfoque comprensivo holístico.

En determinados síndromes es muy difícil observar los patrones conductuales, dado que son síndromes raros o minoritarios y la dificultad de caracterizarlos requiere estudios a largo plazo que ofrezcan resultados consistentes.

Algunos profesionales consideran que los fenotipos conductuales son fuente de estigmatización, facilitan la profecía autocumplida o el nihilismo en la terapia. Esta no es la opinión de la gran mayoría, conocer, valorar y tener en cuenta los fenotipos comportamentales a la hora de la intervención y de los apoyos, comprender éstos como parte de un problema neurológicamente determinado y conocer la secuencia de adquisición o las alteraciones más frecuentes que pueden surgir, favorece una mejor comprensión de la persona afectada y una intervención más individualizada y especializada (Artigas-Pallares, Brun-Gasca y Gabau, 2001).

Como se ha comentado, existen muchos síndromes que frecuentemente cursan con discapacidad intelectual, resulta imposible describir sus fenotipos conductuales en un solo trabajo. En este estudio se describe los patrones más característicos de la cognición, el lenguaje y la conducta en cuatro síndromes: el X Frágil, Prader-Willi, Williams y Down.

SÍNDROME DE PRADER-WILLI

Con una prevalencia estimada de 1/10,000-1/30,000, la causa de este síndrome (Angulo, Butler y Cataletto, 2015) radica en que están desactivados ciertos genes del cromosoma 15, en la región 15q11-q13. El diagnóstico certero se realiza mediante genética molecular y tiene orígenes distintos: 1) Deleción de novo en el cromosoma 15 paterno (alrededor del 70% de los afectados). 2) Disomía uniparental del cromosoma 15 materno (20-30%). 3) Mutación del imprinting (3-5 % -recurrencia en el 50%-) y, 4) Reorganizaciones cromosómicas (1%).

El fenotipo cognitivo, conductual y lingüístico se configura con un patrón característico que incluye, entre otras, las siguientes características (Rustarazo, 2014).

Tabla 2
Características cognitivas, conductuales y de lenguaje en el síndrome Prader Willi

Cognitivas	Conductuales	Lingüísticas
-Discapacidad intelectual. en el 97% de los casos.	-Dificultad para vivir los cambios.	-Problemas de articulación y dificultades en la comunicación oral. Voz nasal y aguda.
-Déficits en la teoría de la mente.	-Falta de expresión.	-Parlanchines y perseverativos.
-Dificultades con el procesamiento secuencial.	-Labilidad emocional.	-Tendencia a la argumentación.
-Pocas estrategias en la resolución de problemas.	-Apetito insaciable.	-Nivel comprensivo superior que el expresivo.
-Buenas capacidades visoespaciales.	-Obsesión y compulsión.	-Adquisición de la sintaxis lenta pero luego buena.
-Débil memoria a corto plazo (visual, auditiva y motora).	-Autolesiones por rascado.	-Decodificación y comprensión lectora buena.
-Dificultades en la psicomotricidad fina.	-Rabietas, agresividad, mentiras encaminadas a evitar castigos o conseguir comida.	-Dificultades en secuenciación fonológica y en escritura.
	-Trastornos comórbidos frecuentes	

A lo largo del desarrollo de la persona las características van cambiando, de bebés son bastante tranquilos, a partir de los 2 años el apetito es más insaciable, aparecen las rabietas y en la edad preadolescente y adolescente son frecuentes las conductas inapropiadas para obtener comida y las mentiras argumentadas. Una parte del fenotipo conductual se podría explicar por la alteración metabólica resultante de la alteración genética, ya que tienen niveles bastante altos de oxitocina, lo que autores como Artigas (2011) relacionan con la compulsividad, autopellizcos y obsesiones que manifiestan.

SÍNDROME DE WILLIAMS

Tiene una prevalencia aproximada de 1/7.500-20.000 en la población general (Avellaneda e Izquierdo, 2003). El cardiólogo Joseph Williams la caracterizó en 1961, observando que un grupo de pacientes compartían determinadas características clínicas, entre las que destacaban unos rasgos faciales particulares, enfermedad cardiovascular y un perfil cognitivo específico.

Tiene su causa en una delección de genes contiguos localizados en la región cromosómica 7q11.23 (Korenberg, Chen, Hirota, Lai, Bellugi y Burian, 2000), que incluye la delección de un alelo del gen denominado elastina, (implicado en los problemas vasculares). Esta región contiene al menos 15 genes conocidos, pero el único que se ha relacionado definitivamente con las características clínicas del síndrome de Williams es la elastina. Este síndrome se considera un verdadero síndrome de genes contiguos, con otros genes adyacentes implicados probablemente en el desarrollo total del fenotipo. Los síndromes de genes contiguos fueron descritos antes del descubrimiento de su etiología cromosómica, las anomalías citogenéticas a veces solamente son detectables con análisis cromosómicos de alta resolución y no todos los pacientes tienen anomalías citogenéticas visibles, pero pueden tener delecciones submicroscópicas detectables con métodos moleculares (Korenberg et al. 2000).

COMPORTAMIENTO, LENGUAJE Y COGNICIÓN DE ALGUNOS SÍNDROMES QUE CURSAN CON DISCAPACIDAD INTELECTUAL

El síndrome de Williams es un trastorno multisistémico. El fenotipo físico es muy característico. En cuanto al cognitivo, conductual y lingüístico (Rossi, Sampaio, Goncalves, y Giacheti, 2011; Sampaio et al., 2013;) se configura con un patrón específico que incluye varias de las siguientes características :

Tabla 3
Características cognitivas, conductuales y lingüísticas del Síndrome de Down.

Cognitivas	Conductuales	Lingüísticas
-Presentan una discapacidad intelectual variable, de leve a moderada.	-Los primeros años de vida manifiestan un llanto alargado.	-La comunicación gestual y el contacto visual es muy buena en bebés.
-Se ha relatado su facilidad y gusto por la música.	-Buena conducta social, puede darse en alguna ocasión crisis de angustia agudas. No sienten temor hacia las personas extrañas.	-Retraso variable en la adquisición del lenguaje.
-Manifiesta dificultades en la integración viso-espacial y motora.	-Suelen mostrar miedo a los sonidos altos o al contacto físico.	-Tendencia a la verborrea.
-Dificultades en lectura y matemáticas.	-Empáticos. Habilidad para la interacción social. Muy educados.	-Comprensión inferior a la expresión.
-Adecuada memoria a corto plazo.	-Ansiedad con preocupaciones excesivas por temas recurrentes.	-Vocabulario expresivo amplio y bien contextualizado, utilización de estructuras complejas, con algunas dificultades narrativas, sintácticas, morfológicas, fonológicas y pragmáticas.
	-Conductas exploradoras sin medir las consecuencias. Impulsividad.	-Abundancia de frases hechas y expresiones rebuscadas. Baja noción de economía de información en el mensaje.
	Déficit de atención e hiperactividad.	-Temas restringidos y a menudo repetitivos.

SÍNDROME DE DOWN

Es una alteración genética producida por la presencia de un cromosoma extra (o una parte de él) en la pareja cromosómica 21, las células de estas personas tienen 47 cromosomas con tres cromosomas en dicho par (trisomía 21), Este error congénito se produce de forma natural y espontánea.

Down fue el primero en describir, en 1866, las características clínicas que tenían en común un grupo concreto de personas sin poder determinar su causa. Fue en 1958, cuando el genetista Jérôme Lejeune descubrió la alteración cromosómica del par 21, la primera alteración cromosómica hallada en el hombre.

La incidencia aumenta con la edad materna, especialmente cuando ésta supera los 35 años, siendo éste el único factor de riesgo demostrado de tener un hijo con síndrome de Down (1/700-1/1000), si bien se observa la paradoja de un mayor porcentaje en la actualidad de madres menores a esa edad, debido a que no se suelen realizar, en estas etapas de la vida, pruebas preventivas de diagnóstico prenatal.

Según Basile (2008) existen tres tipos de alteraciones cromosómicas en el síndrome de Down:
 -Trisomía 21 libre. La causa más común de síndrome de Down (95%), resultado de un error genético que tiene lugar, muy pronto, generalmente durante la primera división meiótica. El par cromosómico 21 del óvulo o del espermatozoide no se separa como debiera y alguno de los dos gametos contiene en lugar de 23, 24 cromosomas.

- Translocación cromosómica. En raros casos y durante el proceso de meiosis, un cromosoma 21 se rompe y alguno de esos fragmentos (o el cromosoma completo) se pega a otra pareja cromosómica, generalmente al 14, de este modo la pareja 14 tiene una carga genética extra. Las características típicas de la trisomía 21 dependerán del fragmento genético translocado. Alrededor de 1/3 de personas con este tipo de alteración se hereda (\pm el 1% de los casos con Down).

- Mosaicismo o trisomía en mosaico. Se produce tras la concepción, tras la formación del cigoto y durante el proceso mitótico de división celular, el material genético no se separa correctamente y una de las células hijas tiene en su par 21 tres cromosomas. La trisomía no está presente en todas las células, sólo en aquellas que proceden de la primera célula mutada. Suelen presentar menor grado de discapacidad intelectual y el fenotipo dependerá del porcentaje de células trisómicas que presente el recuento.

Si bien la característica común de los afectados es la disminución de la capacidad intelectual, en gran parte de los casos se suelen presentar una serie de problemáticas médicas, muchas son pre- visibles, evitables o tratables. Presentamos a continuación algunas de las características que pueden darse en las personas afectadas, si bien como sabemos, no suelen presentarse todas ellas en una sola persona. En este síndrome la variabilidad es altísima (Flores, 2016).

Tabla 4
Características cognitivas, conductuales y lingüísticas del S. de Down.

Cognitivas	Conductuales	Lingüísticas
- Prácticamente todos suelen presentar discapacidad intelectual de grado leve o moderado.	-Bebes muy tranquilos.	-Vocabulario expresivo suficiente.
-Disminución de la atención, el estado de alerta, la iniciativa.	-Juegos repetitivos.	-Pobre en su organización gramatical.
-Dificultades en la memoria a corto y largo plazo.	-Les gusta estar cerca de las personas.	-Dificultades para el lenguaje expresivo y para dar respuestas verbales, responde mejor a las motoras.
-Dificultades en el pensamiento abstracto.	-No aceptan los cambios rápidos o bruscos de tareas.	-Relativa buena comprensión lingüística, siempre que se le hable claro con frases cortas.
-Dificultades con las matemáticas.	-Sonrisa empática.	
-Retraso en la adquisición del concepto de permanencia del objeto. Dificultades en el juego simbólico.	-Propensos a estereotipias.	
-Ausencia de un patrón estable o sincronizado en algunos ítems del desarrollo.		
-Buen desarrollo de la percepción. Mejor memoria visual que auditiva-secuencial .		

COMPORTAMIENTO, LENGUAJE Y COGNICIÓN DE ALGUNOS SÍNDROMES QUE CURSAN CON DISCAPACIDAD INTELECTUAL

Como en todos los síndromes, cada etapa evolutiva del desarrollo muestra sus características específicas. De acuerdo con el conjunto de datos morfológicos y funcionales obtenidos mediante el análisis del sistema nervioso de las personas con síndrome de Down de distintas edades, y al igual que sucede en todas las personas con discapacidad intelectual, numerosos trabajos han comprobado, en mayor o menor grado, que sus aprendizajes y el desarrollo integral mejoran con la intervención y el apoyo adecuado que se les preste.

SÍNDROME X FRÁGIL

Es la patología del neurodesarrollo hereditario más frecuente que se conoce (De Diego, 2014). La alteración la localizó Verkerk et al. (1991) en el cromosoma X (Xq27.3), gen FMR1, describiéndose la mutación por expansión de tripletes (CGG)_n. Este gen puede presentar una mutación dinámica. De una generación a otra puede expandirse y producir premutaciones (entre 55 y 200 repeticiones inestables) o mutaciones completas (más de 200). Los afectados por este síndrome, con mutación completa, presentan un gran número de manifestaciones que difieren según el género. A lo largo del ciclo evolutivo de la vida presentan diferentes sintomatologías, antes de los 6 años en niñas puede pasar desapercibido, son frecuentes las rabietas y en la escuela suelen presentar retraso en las adquisiciones y las conductas de tipo autista (especialmente en niños). Durante la etapa escolar se mantienen las dificultades de aprendizaje, disminuyen las rabietas, suelen presentar hiperactividad, impulsividad y déficit de atención que tiende a mejorar con la edad. En la adolescencia puede empeorar la conducta, preocupación/obsesión por la sexualidad y en niñas se hacen más patentes las dificultades de relación social y en la edad adulta el fenotipo conductual es variable, dependiendo del nivel cognitivo, es una etapa más tranquila y estable, el nivel de autonomía es mayor que otras personas con su mismo nivel cognitivo y en las mujeres se observan dificultades en la comunicación social y mayor tasa de trastornos depresivos.

La mayoría de los estudios incluyen en el fenotipo cognitivo, conductual y lingüístico las siguientes, en los varones adultos con mutación completa (Artigas- Pallares, 2011; Artigas-Pallares, Brun-Gasca y Gabau, 2001; Diez- Itza et al. 2014; García, 2014; Medina 2014).

Tabla 5
Características cognitivas, conductuales y lingüísticas del S. X Frágil varón.

Cognitivas	Conductuales	Lingüísticas
-Discapacidad intelectual de leve a severa.	-Conductas de aproximación- evitación en situaciones sociales. Evitación activa del contacto ocular. Ansiedad social y timidez.	-Aparece con retraso (11% no hablan a los 5 años).
-Historia familiar de discapacidad intelectual.	-Déficit de atención e hiperactividad. Impulsividad.	-Mejor comprensión que expresión.
-Buena memoria a largo plazo.	-Problemas de alteración sensorial. Hipersensibilidad a estímulos. Dificultad para ignorar y jerarquizar los estímulos.	-No suelen presentar problemas de articulación.
-Buena orientación espacial.	-Comportamiento de defensa táctil.	-Facilidad para aprender nuevas palabras.
-Facilidades para la lectura.	-Dificultades de aprendizaje.	-Perseveración.
-Suelen presentar más dificultad en matemáticas, la secuenciación y el razonamiento abstracto.	Conductas autistas, dificultad en los cambios, necesidad de rutinas.	-Dificultades pragmáticas: tangencialidad, dificultad en mantener los gestos, postura y mirada adecuados, habla rápida y entrecortada con repeticiones, dificultad en cambiar de tema, empleo de palabras altamente asociadas.
	-Tendencias a la obsesividad.	

En las mujeres afectadas podrían observarse, con menor frecuencia, un patrón similar al de los varones, son usuales la disfunción ejecutiva y mayores dificultades en la orientación espacial. En cuanto al patrón emocional es también frecuente la labilidad emocional y dificultad en las relaciones sociales posiblemente influido por su timidez, angustia social y suspicacia. En lenguaje se pueden observar dificultades pragmáticas, cambios frecuentes de tema de conversación, repetición de frases hechas y dificultad de ajuste al interlocutor.

APOYOS E INCLUSIÓN

Conocer y avanzar en los fenotipos conductuales, sus dificultades y sus capacidades es especialmente relevante para llevar a cabo la intervención individualizada, multidisciplinar e integrada que facilite la mejora en el desarrollo global de estas personas afectadas por este trastorno del neurodesarrollo. El cerebro es plástico, moldeable y modificable en ello se basa la calidad de la acción educativa (Flórez, 2016), sabido es que “si se mantienen apoyos personalizados apropiados durante un largo periodo, el funcionamiento en la vida de las personas con discapacidad intelectual generalmente mejorará” (Schalock et al. 2011, p.34). La importancia de un diagnóstico precoz es determinante, ayuda a proporcionar los recursos y programas necesarios desde los primeros momentos, la atención temprana, las ayudas en logopedia, así como los apoyos psicopedagógicos, conductuales y curriculares, todos ellos tendentes a una mayor normalización e inclusión en la sociedad.

La gran variedad de necesidades de apoyo que se necesitan para abordar la diversidad de síntomas que manifiestan estos y otros síndromes que cursan con discapacidad intelectual conlleva implícita la importancia de los apoyos que propone la American Association of Intellectual and Developmental Disabilities, quien los conceptualiza como recursos y estrategias cuyo propósito es promover el desarrollo, la educación, los intereses de la persona y el bienestar personal que, en definitiva, mejoran el funcionamiento individual, a través del trabajo conjunto consensuado y programado de los diversos agentes implicados, profesionales, usuarios y familiares (Schalock, et al. 2011).

El modelo socioecológico propuesto por la AAIDD posibilita entender la multidimensionalidad del funcionamiento humano en relación con las demandas ambientales. Las necesidades de apoyo están muy relacionadas con el ajuste entre las demandas del contexto en la que se vive y el funcionamiento real de la persona con discapacidad intelectual. “La discapacidad no es fija ni dicotómica, sino más bien fluida y cambiante, depende de las limitaciones funcionales de la persona y de los apoyos disponibles en su ambiente” (Schalock, et al, 2011 p, 168). Siempre que los apoyos reduzcan el desajuste entre la competencia de la persona afectada y la demanda del entorno en el que la persona se relaciona el funcionamiento individual mejorará.

Los apoyos pueden ir encaminados a conseguir diferentes metas, por ejemplo, facilitar los aprendizajes, mejorar la conducta adaptativa, favorecer una vida independiente, mejorar relaciones personales, interpersonales y sociales, ampliar los roles, las actividades y la participación o conseguir mayor bienestar personal y satisfacción vital.

Para la evaluación, planificación y establecimiento de los apoyos, Schalock (2011, p. 178-181) proponen un modelo basado en 5 componentes: -identificar las experiencias vitales y metas deseadas de la persona afectada; -determinar el patrón e intensidad de las necesidades de apoyo; -desarrollar el plan individual; -supervisar el progreso y, -evaluar los resultados obtenidos por la persona con discapacidad intelectual.

REFERENCIAS

American Psychiatric Association, APA (2014). *DSM 5. Manual diagnóstico y estadístico de los trastornos mentales*. Madrid: Panamericana.

- Angulo, M. A., Butler, M. G. y Cataletto, M. E. (2015). Prader-Willi syndrome: a review of clinical, genetic, and endocrine findings. *Journal of Endocrinological Investigation*, 38(12), 1249-1263.
- Artigas-Pallares, J. y Narbona, J. (2011). *Trastornos del neurodesarrollo*. Barcelona: Viguera.
- Artigas-Pallares, J., Brun-Gasca, C. y Gabau, E. (2001). Aspectos médicos y neuropsicológicos en el síndrome de frágil de X. *Revista de Neurología*, 2(1), 42-54.
- Avellaneda, A. e Izquierdo, M. (2003). *Detalles de la patología síndrome de Williams*, obtenido en febrero 2017 de <http://www.enfermedadesraras.org/index.php/-component/content/-article?id=3100&idpat=407>
- Basile, H. (2008). Retraso mental y genética. Síndrome de Down. Revista Argentina de *Clínica Neuropsiquiátrica*, 15(1), 9-23.
- Buisan, N., Carmona, C., García, K., Noguer, S, y Rigau, E. (2009). *El niño incomprendido*. Barcelona: AMAT.
- De Diego, Y. (2014). Aspectos históricos y genéticos del Síndrome X Frágil. En B. Medina, I. García y Y. de Diego. *Síndrome X Frágil. Manual para profesionales y familiares* (pp. 25-38). Tarragona: Altaria.
- Diez-Itza, E. López, M. A. Martínez, V. Miranda, M. Huelmo, J. (2014). Lenguaje y comunicación en el síndrome X frágil. En B. Medina, I. García y Y. de Diego. *Síndrome X Frágil. Manual para profesionales y familiares*, (pp. 121-132). Tarragona: Altaria.
- Dykens, E. M. (1995). Measuring behavioral phenotypes: provocations from the “new genetics”. *American Journal of Mental Retardation*, 99, 522-532.
- Flint, J. y Yule, W. (1994) Behavioural phenotypes. En M. Rutter et al. (Edit.). *Child and adolescent psychiatry. Modern approaches* (3^a ed.) (pp. 666-687). Londres: Blackwell, Scientific.
- Flórez, J. (2016). El síndrome de Down en perspectiva, *Revista Síndrome de Down* 33, 16-23.
- García, I. y Medina, B. (2014). Proceso de detección de personas afectadas: Una experiencia. En B. Gómez, I. García y Y. de Diego, . *Síndrome X Frágil. Manual para profesionales y familiares*, (pp. 227-238). Tarragona: Altaria.
- Korenberg, J. R., Chen, X. N., Hirota, H., Lai, Z., Bellugi, U., Burian, D., et al. (2000). Genome structure and cognitive map of Williams syndrome. *Journal of Cognitive Neuroscience*, 12, 89-107.
- Medina, B. (2014). Fenotipo conductual. Conocer para comprender. En B. Medina, I. García y Y. de Diego. *Síndrome X Frágil. Manual para profesionales y familiares*, (pp. 101-120). Tarragona: Altaria.
- Novel, R., Rueda, P. y Salvador, L. (2003). *Salud mental y alteraciones en las personas con discapacidad intelectual*. Madrid: FEAPS.
- Nyhan, W. L. (1972). Behavioral phenotypes in organic genetics diseases. *Pediatric Research*, 6, 1-9.
- Organización Mundial de la Salud (2016). *Trastornos mentales*. Nota descriptiva 396. Disponible en <http://www.who.int/mediacentre/factsheets/fs396/es/>
- Rossi, N. F., Sampaio, A., Goncalves, O. F. y Giacheti, C. M. (2011). Analysis of speech fluency in Williams syndrome. *Research in Developmental Disabilities*, 32, 2957-2962.
- Ruggieri, V. L. y Arberas, C. L. (2003). Fenotipos conductuales. Patrones neuropsicológicos biológicamente determinados. *Revista de Neurología*. 37(3), 239-253.
- Rustarazo, A. (2014). *El proceso de enseñanza-aprendizaje en personas con Síndrome de Prader-Willi*. Madrid: AESPW: Asociación Española Síndrome Prader Willi.
- Sampaio, A., Osorio, A., Fernández, M., Carracedo, A., Garayzabal, E. et al. (2013). Fenotipo Neuroanatómico y Neurocognitivo en el Síndrome de Williams. *Revista de Investigación en Logopedia*, 3(1), 18-33.

- Schalock, R. L., Borthwick-Duffy, S. A., Bradley, V., Buntix, W.H.E., Coulter, M-D., et al. (2010). Intellectual disability: definition, classification, and systems of supports. Traducción Verdugo M. A (2011). *Discapacidad intelectual: definición, clasificación y sistemas de apoyo*. (11ª Edición). Madrid: Alianza.
- Schalock, R. L., Borthwick-Duffy, S. A., Bradley, V. J., Buntinx, W. H., Coulter, D. L., Craig, E. M., ... y Shogren, K. A. (2011). *Discapacidad intelectual. definición, clasificación y sistemas de apoyo*. Madrid. Alianza editorial.
- Verkerk, A. J., Pieretti, M., Sutcliffe, J. S., Fu, Y. H., Kuhl, D. P. Pizzuti, A. y Warren, S. (1991). Identification of a gene (FMR-1) containing a CGG repeat coincident with a breakpoint cluster region exhibiting length variation in fragile X syndrome. *Cell*, 65, 905-914.

