

ESTUDIO SOBRE EL LENGUAJE Y LAS FUNCIONES EJECUTIVAS DE UN CASO DE SÍNDROME DE X-FRÁGIL
STUDY ON LANGUAGE AND EXECUTIVE FUNCTIONS OF A CASE OF FRAGILE X SYNDROME.

Eva Herraiz Llongo

Graduada en Maestra de Educación Primaria. Universidad de Valencia.

M^a Inmaculada Fernández Andrés

Departamento de Psicología Evolutiva y de la Educación. Universidad de Valencia.

Gemma Pastor Cerezuela

Departamento de Psicología Básica. Universidad de Valencia

Irene Puchol Fraile

Graduada en Psicología. Universidad de Valencia.

Pilar Sanz Cervera

Licenciada en Psicopedagogía. Universidad de Valencia.

Universidad de Valencia

m.inmaculada.fernandez@uv.es

<http://dx.doi.org/10.17060/ijodaep.2014.n1.v3.496>

Fecha de Recepción: 7 Febrero 2014

Fecha de Admisión: 30 Marzo 2014

ABSTRACT

The main objective of this study is to compare a subject with a clinical diagnosis of Fragile X Syndrome with other disorders (ADHD, Mental Retardation and ASD) in executive functioning and language. The language variables analyzed are lexical knowledge, lexical access, free induced verbal fluency, comprehension instruction and verbal reasoning. On the other hand, the executive functioning variables evaluated are visual and auditory memory, visual and auditory attention, and visual and auditory planning and inhibition. After evaluation, it is checked that Fragile X Syndrome resembles to Mental Retardation and ASD in many of the variables evaluated.

Keywords: Fragile X Syndrome, language, executive functions and behavioral profile.

RESUMEN

El objetivo principal de este estudio es comparar un sujeto con diagnóstico clínico de Síndrome de X-Frágil con otros trastornos (TDAH, Retraso Mental y TEA) en funcionamiento ejecutivo y lenguaje. Las variables analizadas en lenguaje son el conocimiento del léxico, el acceso al léxico, la fluencia verbal inducida y libre, la comprensión de instrucciones y el razonamiento verbal. Por otra

ESTUDIO SOBRE EL LENGUAJE Y LAS FUNCIONES EJECUTIVAS DE UN CASO DE SÍNDROME DE X-FRÁGIL STUDY ON LANGUAGE AND EXECUTIVE FUNCTIONS OF A CASE OF FRAGILE X SYNDROME

parte, las variables evaluadas de funcionamiento ejecutivo son la memoria auditiva y visual, la atención auditiva y visual, la planificación, y la inhibición auditiva y visual. Después de la evaluación se comprobó que este caso de síndrome de X-frágil se asemeja al caso de Retraso Mental y de TEA en muchas de las variables evaluadas.

Palabras claves: Síndrome de X-Frágil, lenguaje, perfil conductual y funciones ejecutivas.

INTRODUCCIÓN

El Síndrome de X Frágil (SXF) es un trastorno genético producido por una mutación en el gen FMR1, ubicado en el extremo del brazo largo del cromosoma X, específicamente en el locus Xq 27.3 (Lubs, 1969, citado en Ferrando, Banús y López, 2003; Fernández, Puente y Ferrando, 2011). El SXF es considerado como la causa más frecuente de discapacidad intelectual (DI) hereditaria (Artigas y Brun, 2001; Ferrando et al., 2003; García, Rigau y Artigas, 2006; Fernández et al. 2011). Su prevalencia es de 1 por 3.200 - 4.000 varones y de 1 por 6.000 mujeres (Turner, Webb, Wake y Robinson, 1996, y Sherman, 2002, citados en García et al., 2006) y su causa más identificada es el autismo, de hecho un 30% de los niños con SXF tienen autismo (Rogers, Wehner y Hagerman, 2001, y Kaufmann, et al, 2004, citados en García et al., 2006). Del mismo modo, la comorbilidad existente en el SXF por el Trastorno por Déficit de Atención con Hiperactividad (TDAH) es del 30 % (Hagerman y Hagerman, 2002, y Artigas y Brun, 2004, citados en García et al., 2006).

El grado de afectación que presentan los SXF está directamente relacionado con el sexo. Esto es debido a que las mujeres, al poseer dos cromosomas X, pueden compensar el cromosoma que está mutado con el que está intacto. Por eso, los hombres al no poder realizar esta compensación, dado que el otro cromosoma es el Y, presentan un mayor grado de severidad en los síntomas (Artigas, Brun y Gabau, 2001).

Según Artigas et al. (2001), las manifestaciones neurológicas adquieren especial relevancia dado que de ellas depende el retraso en el desarrollo, las características conductuales, las alteraciones cognitivas, y la asociación a la epilepsia.

Según los resultados aportados por estudios de neuroimagen funcional, este síndrome presenta una disminución del tamaño del vermis cerebeloso que puede ser el responsable de los problemas que presentan en la coordinación motriz, en las funciones cognitivas (Artigas et al., 2001), y en la percepción e integración sensorial que se especifican en alteraciones visuoespaciales e hipersensibilidad a los estímulos (Ferrando et al., 2003).

Es muy importante comprender esta circunstancia, dado que la percepción de la información que recibe del entorno a través de sus sentidos, la forma de procesarla y de dar una respuesta, se ve condicionada por esa alteración, por lo que es imprescindible comprender sus características neurológicas, y en este caso, sus dificultades en la integración sensorial para entender el porqué de sus comportamientos o conductas (Artigas et al., 2001; Ferrando et al., 2003).

Desde esta perspectiva, se ha establecido con frecuencia su fenotipo conductual aludiendo a las siguientes peculiaridades: problemas con la atención, aleteo de manos, hiperactividad, obsesiones, estereotipias, ansiedad social, mutismo, timidez, pobre contacto visual, extrema sensibilidad a los estímulos sensoriales, rechazo al contacto físico y rabietas en entornos con exceso de estimulación (Artigas y Brun, 2001; Ferrando et al., 2003; Fernández, Puente, Barahona y Palafox, 2010). Estos comportamientos se intentan explicar debido a su alteración en relación a la percepción sensorial: sonora, táctil, gustativa, visual, olfativa, del dolor y la temperatura (Artigas et al., 2001).

Al margen de la capacidad intelectual, el problema cognitivo que se ha identificado con mayor frecuencia es aquel relacionado con los déficits que presentan en las funciones ejecutivas (FE) (Artigas et al., 2001). Estas han sido definidas según Benjamini y Hochberg (1995, citado en Hooper, et al., 2008) como un conjunto de habilidades implicadas en la generación, supervisión, regulación, ejecución y reajuste de conductas que se consideran necesarias para alcanzar metas complejas.

Así, según un estudio realizado por Hooper, et al. (2008) cuya muestra estaba compuesta por niños con SXF de 7 a 13 años, se mostraron déficits significativos en la inhibición, memoria de trabajo, flexibilidad cognitiva y planificación. Se ha de considerar que la edad mental, afectó significativamente al rendimiento, a la memoria de trabajo, la flexibilidad, la planificación y la velocidad de procesamiento. Además, según sus resultados, se sugiere que los déficits en FE en los niños con SXF no son exclusivamente atribuibles a retrasos en el desarrollo, sino como un conjunto de déficits neurocognitivos. Estos resultados también predijeron que los SXF experimentarán dificultades en la resolución de problemas, la planificación y la aplicación de estrategias en situaciones sociales y de aprendizaje, que aumentarán a medida que aumente su edad y con esta, las exigencias en las FE.

Por otro lado, en un estudio realizado con una muestra compuesta por niños con SXF, Síndrome de Williams y niños con un desarrollo normotípico con relación a su edad mental o cronológica, los niños con SXF mostraron déficits en la inhibición en comparación con los anteriores (Scerif, Cornish, Wilding, Driver y Karmiloff-Smith, 2004, citado en Hooper, et al., 2008).

Asimismo Munir, Cornish y Wilding (2000a, citado en Hooper, et al., 2008), también demostraron que los niños con SXF presentaban mayores déficits en inhibición, atención selectiva, dividida y sostenida, y flexibilidad, en comparación con un grupo control de niños con un desarrollo normotípico, y Síndrome de Down. En esta dirección también se encontraron problemas específicos en la memoria de trabajo en niños de 8 a 15 años con SXF. Del mismo modo, un estudio que realizaron en 2002, mostró que los niños con SXF tenían un peor rendimiento de atención visual y una mayor conducta de perseveración en comparación con una muestra de niños con Síndrome de Down.

Loesch, et al., (2003) en un estudio realizado con una muestra de personas con SXF de 4 a 76 años de edad observó que la capacidad de auto-regulación del comportamiento y el control de la atención, presentaban un deterioro con independencia del estado cognitivo general.

Del mismo modo, también presentan trastornos en el lenguaje (TL), viéndose afectados todos sus componentes, entre los que se encuentran: el fonológico, el sintáctico, el semántico, el pragmático y en general, el comprensivo (Artigas y Brun, 2001; García et al., 2006).

El objetivo principal de este estudio es analizar el funcionamiento ejecutivo y el lenguaje, de un sujeto con diagnóstico clínico de Síndrome de X-Frágil en comparación con otros trastornos (TDAH, Retraso Mental y TEA) con los que comparte algunos síntomas.

MÉTODO

Participantes

Participaron 5 alumnos varones de entre 100 y 109 meses de edad. Todos acudían a colegios públicos de la provincia de Valencia. Tres de ellos estaban escolarizados en Aulas de Comunicación y Lenguaje (dentro del centro ordinario) compartiendo su tiempo escolar con el aula ordinaria de referencia. Los otros dos estaban escolarizados en el aula ordinaria correspondiente a su edad. Cada uno de ellos tenía un diagnóstico clínico diferente: SXF, RM, TEA, TDAH y de desarrollo normotípico (control), (ver Tabla 1 y Figura 1). Dichos diagnósticos fueron realizados por los Servicios de Neuropediatría, procedentes de la prestación pública de salud.

Procedimiento

Se obtuvo el permiso paterno y de la Generalitat para la evaluación de los alumnos y autorización para esta investigación.

La evaluación se realizó en varias sesiones con la colaboración de los orientadores y los maestros de Audición y Lenguaje de los centros, por la mañana, en el despacho del orientador. Del mismo

**ESTUDIO SOBRE EL LENGUAJE Y LAS FUNCIONES EJECUTIVAS DE UN CASO DE SÍNDROME DE X-FRÁGIL
STUDY ON LANGUAGE AND EXECUTIVE FUNCTIONS OF A CASE OF FRAGILE X SYNDROME**

modo, los padres colaboraron en la realización de los cuestionarios en los que se necesitaba su participación.

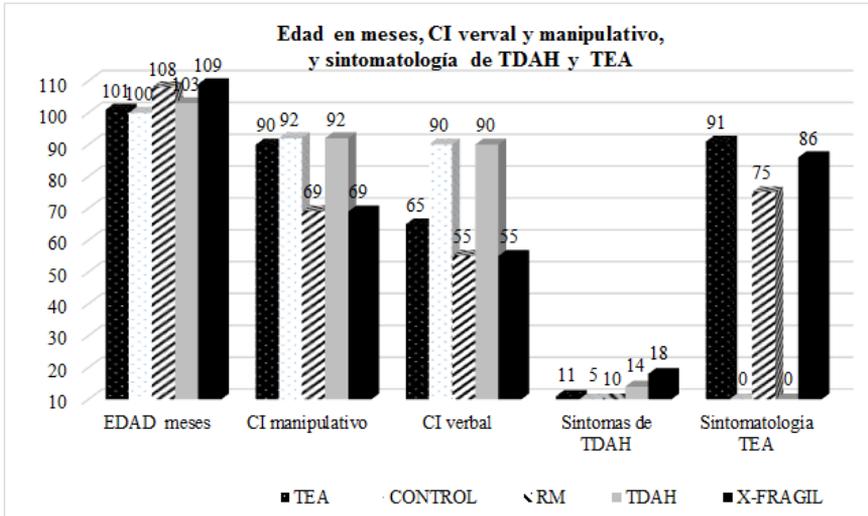


Figura 1. Edad en meses de los sujetos y comparación de las puntuaciones obtenidas por estos en las pruebas que evalúan el CI verbal (Test de Vocabulario en Imágenes Peabody), el manipulativo (CPM), y la sintomatología de TDAH (DSM-IV) y TEA (GARS-2).

4

Tabla 1. Edad en meses de los sujetos y comparación de las puntuaciones obtenidas por estos en las pruebas que evalúan el CI verbal (Test de Vocabulario en Imágenes Peabody), el manipulativo (CPM), y la sintomatología de TDAH (DSM-IV) y TEA (GARS-2).

| | Edad en meses | CI manipulativo | CI verbal | Sintomatología TDAH | Sintomatología TEA |
|----------|---------------|-----------------|-----------|---------------------|--------------------|
| TEA | 101 | 90 | 65 | 11 | 91 |
| CONTROL | 100 | 92 | 90 | 5 | - |
| RM | 108 | 69 | 55 | 10 | 75 |
| TDAH | 103 | 92 | 90 | 14 | - |
| X-FRAGIL | 109 | 69 | 55 | 18 | 86 |

Instrumentos de evaluación

Escala de Evaluación del Autismo de Gilliam, GARS-2 (Gilliam, 2006). Se trata de un test estandarizado diseñado para detectar, evaluar y diagnosticar el trastorno autista, que se aplica desde los 3 a los 22 años, a través de la información proporcionada por los padres. Éste está basado en los criterios del DSM-IV, cuyos ítems se agrupan en 3 categorías *conductas estereotipadas, comunica-*

ción e interacción social, ofreciendo un índice para estimar la severidad de autismo, desde improbable (< 70), a posible (entre 70 y 85), y a probable (> 85), teniendo en cuenta el sumatorio de las tres categorías anteriormente mencionadas. La variable empleada fue el índice de autismo.

Cuestionario de Hiperactividad para padres del DSM-IV-TR (APA, 2000). Este cuestionario se empleó para recoger la presencia de los síntomas del trastorno por déficit de atención con hiperactividad a través de la información aportada por los padres. Está compuesto por 18 ítems los cuales aluden a la presencia y frecuencia de la manifestación de conductas como: déficit de atención y desorganización (ítems 1-9), hiperactividad (ítems 10-15) e impulsividad (ítems 16-18). La variable utilizada fue el número de ítems que cumple el niño.

Test de Matrices Progresivas de Raven Color (CPM) (Raven, 1996). Este es un test no verbal que estima la capacidad deductiva y el factor "g" de la inteligencia general en niños de 4 a 9 años. Contiene 36 elementos en la versión color (CPM) entre los que el niño debe elegir la pieza faltante de la matriz de entre una serie de 6 propuestas. Se pretende que el educando emplee las habilidades perceptivas, de observación y razonamiento analógico para deducir cuál es el elemento que encaja perfectamente en la matriz. La variable utilizada fue el CI.

Test de Vocabulario en Imágenes, PEABODY-III (Dunn, Dunn y Arribas, 2006). Este valora el conocimiento del léxico que no requiere de respuesta oral ni escrita. La prueba cuenta con 192 láminas agrupadas en 16 conjuntos, precedidas por 4 ítems de práctica. En cada lámina aparecen cuatro ilustraciones en blanco y negro organizadas en forma de elección múltiple. Se trata en que se seleccione la imagen que mejor ilustra el significado de la palabra que el examinador dice en voz alta. Y finaliza cuando el sujeto comete 8 o más errores dentro de uno de los conjuntos. Ofrece un cociente intelectual verbal. A todos los niños se les aplicó la prueba desde el ítem número 1. Las variables utilizadas fueron el CI, y la puntuación directa para la valoración del vocabulario receptivo.

Subtest de Velocidad de Denominación, NEPSY-II (Korkman, Kirk y Kemp, 2007). Este valora la fluencia verbal inducida y la rapidez de acceso semántico. El niño debe nombrar lo más rápido posible el color de los círculos que se le presentan en una primera lámina y el color, forma y tamaño en una segunda lámina, a la vez que se registra el tiempo que el niño tarda en realizar la tarea. La variable dependiente utilizada fue el tiempo que tardaban en realizar la tarea.

Subtest de Expresión Verbal, ITPA (Test de Illinois de Aptitudes Psicolingüísticas) (Kirk, MacCarthy y Kirk, 2005). Este subtest valora la expresión léxica y la fluencia libre. La tarea consiste en que el niño evoque tantas palabras de la categoría semántica que se le indique durante un minuto. Consta de cuatro elementos diferentes: palabras, partes del cuerpo, animales y frutas. La variable dependiente utilizada fue el número total de palabras evocadas en las cuatro categorías.

Subtest de Comprensión de Instrucciones, NEPSY-II (Korkman et al., 2007). Este subtest evalúa la capacidad de procesar y responder a instrucciones orales de complejidad sintáctica creciente. En esta tarea se presentan al niño dos láminas con diversos elementos que varían en: tamaño (grande/pequeño), color (amarillo/azul) y estado de ánimo (contento/triste) en la primera lámina, y en forma (círculo/cruz) y color (rojo/azul/amarillo/negro/blanco) en la segunda. Para cada ítem, el niño debe señalar el estímulo apropiado de la lámina en respuesta a la instrucción verbal, que solo se dirá una vez. Se detiene cuando el niño comete 7 errores consecutivos. Se ha de considerar que a todos los niños se les aplicó la prueba desde el ítem número 1. La variable dependiente utilizada fue el número de ítems correctos.

Subtest de Adivinanzas, WPPSI-III (Escala de Inteligencia de Wechsler para preescolar y primaria-III) (Wechsler, 2009). Este evalúa el razonamiento verbal, mediante la identificación de una serie de conceptos a partir de las pistas verbales que se le van proporcionando. Se detiene la aplicación cuando el niño comete 5 errores consecutivos. A todos los niños se les aplicó la prueba desde el ítem número 1. La variable dependiente utilizada fue el número de ítems correctos.

ESTUDIO SOBRE EL LENGUAJE Y LAS FUNCIONES EJECUTIVAS DE UN CASO DE SÍNDROME DE X-FRÁGIL STUDY ON LANGUAGE AND EXECUTIVE FUNCTIONS OF A CASE OF FRAGILE X SYNDROME

Laberintos, LABREV (Billard, et al., 2000). Esta prueba valora la *planificación*. En este caso se ha realizado una adaptación informatizada del test tradicional de laberintos en el que el niño debe trazar un camino para llegar a un objetivo previamente marcado. En la versión original se requería el uso de un utensilio de escritura para mostrar el camino seleccionado, pero en esta adaptación se emplea una tableta informática por lo que el niño únicamente debe desplazar el dedo sobre la pantalla, para dibujar el camino. La variable utilizada fue el índice de la prueba en combinación con el tiempo utilizado y los aciertos.

Stroop (variante Stroop numérico o Counting Stroop). En este caso, se emplea una tarea elaborada mediante la herramienta informática Eprime. Es una versión adaptada de la variante de Stroop numérico. El educando tiene que responder en cada ensayo cuántos estímulos aparecen en la pantalla. En algunos ensayos los estímulos son de tipo numérico (compiten con la respuesta que tiene que dar él) y en otros ensayos los estímulos son de tipo no-numérico. La tarea consta de un total de 16 ensayos contrabalanceados en dos condiciones: 8 ensayos para la condición conflictiva y otros 8 ensayos para la condición no conflictiva. La prueba consiste en pulsar el número 1, 2 y 3 del teclado cuando aparezca uno, dos o tres caracteres (que pueden ser figuras geométricas o números). En la opción conflictiva (números) debe inhibir la condición de número y apretar la tecla correspondiente a la cantidad de caracteres que aparecen en la pantalla. La variable utilizada fue el número de errores de inhibición por comisión.

Subtest Atención Sostenida Visual (el juego de dibujar), LEITER-R (Roid y Miller, 1997). Este subtest valora la atención sostenida mediante una tarea en la que el discente debe marcar o rodear, en un tiempo determinado, tantos dibujos, como le sea posible, que sean iguales al dibujo modelo situado en la parte superior de la página.

Subtest de Memoria Secuencial Auditiva, ITPA (Test de Illinois de Aptitudes Psicolingüísticas) (Kirk et al., 2005). Esta tarea valora la memoria verbal a corto plazo a través de series de dígitos cada vez más largas que se le van presentando a un ritmo de dos dígitos por segundo sin variar el tono de voz, salvo una inflexión en el dígito final para indicar la terminación de la serie, al niño que lo tiene que repetir. La prueba consta de dos demostraciones a modo de ejemplo que cuando son contestadas correctamente dan paso a la prueba, que tras tres fallos consecutivos es detenida. La variable dependiente utilizada fue el número de ítems recordados correctamente.

Subtest Reconocimiento Inmediato (el juego de qué falta), LEITER-R (Roid y Miller, 1997). En esta prueba se valora la memoria visual, a través de la discriminación del niño entre objetos ausentes y presentes, en una lámina que se le ha mostrado durante 5 segundos, y se le ha retirado.

Subtest Atención auditiva, NEPSY-II (Korkman, Kirk y Kemp, 1997). La finalidad de esta prueba es evaluar la atención selectiva auditiva y la habilidad para mantenerla o sostenerla en el tiempo (vigilancia). Para ello, se le facilitan auditivamente una serie de palabras, y el alumno debe tocar el círculo apropiado cuando escuche la palabra clave que se le ha indicado al principio.

RESULTADOS

Se han relacionado las puntuaciones directas obtenidas en las distintas pruebas de los diversos casos clínicos y se han expuesto en la Tabla y Figura 2 “El lenguaje” y en la Tabla y Figura 3 “El funcionamiento ejecutivo”.

En *conocimiento léxico* se observa que la puntuación más alta corresponde al sujeto control seguido de los casos de TDAH y de TEA. Por el contrario el que puntúa peor es el caso de SXF, obteniendo una puntuación similar a la obtenida por el niño con Retraso Mental (RM).

En *fluencia verbal inducida* el educando con SXF también presenta la puntuación más baja,

igualado al discente con RM. Sin embargo las puntuaciones más altas las alcanzan el sujeto control, el TEA y el TDAH.

En *fluencia verbal libre*, el SXF también presenta la puntuación directa más baja, seguido por el educando con RM y con TEA.

En *comprensión de instrucciones* el SXF tiene la misma puntuación que este caso de TEA, y muy similar a la obtenida por el niño con RM.

En *razonamiento verbal*, medida a través de la prueba de adivinanzas, el SXF tiene una puntuación similar a la obtenida por el TEA y a la del niño con RM.

En síntesis, como se puede observar, prácticamente este caso de SXF obtiene puntuaciones similares en lenguaje a estos casos de RM y de TEA.

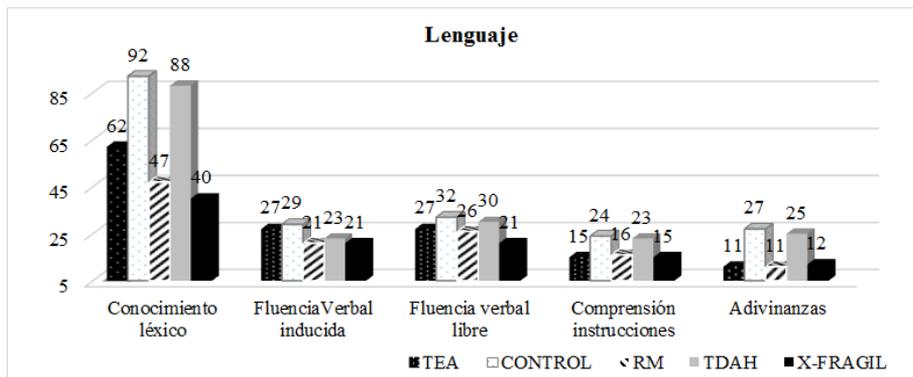


Figura 2. Comparación de las puntuaciones directas obtenidas por los sujetos en las distintas pruebas que evalúan el lenguaje.

Tabla 2. Comparación de las puntuaciones directas obtenidas por los sujetos en las distintas pruebas que evalúan el lenguaje.

| | Conocimiento léxico | Fluencia Verbal inducida | Fluencia Verbal libre | Comprensión instrucciones | Razonamiento verbal |
|----------|---------------------|--------------------------|-----------------------|---------------------------|---------------------|
| TEA | 62 | 27 | 27 | 15 | 11 |
| CONTROL | 92 | 29 | 32 | 24 | 27 |
| RM | 47 | 21 | 26 | 16 | 11 |
| TDAH | 88 | 23 | 30 | 23 | 25 |
| X-FRAGIL | 40 | 21 | 21 | 15 | 12 |

Funcionamiento ejecutivo (observar tabla y figura 3)

En *planificación*, el SXF es quien comete un mayor número de errores seguido del discente con TEA. El TDAH y el control no cometen ningún error en planificación.

En *inhibición visual*, el SXF también comete más errores que el resto, siendo su puntuación muy similar a la obtenida por el caso con TEA. El alumno con TDAH y el control no cometen prácticamente ningún error en planificación.

**ESTUDIO SOBRE EL LENGUAJE Y LAS FUNCIONES EJECUTIVAS DE UN CASO DE SÍNDROME DE X-FRÁGIL
STUDY ON LANGUAGE AND EXECUTIVE FUNCTIONS OF A CASE OF FRAGILE X SYNDROME**

En *inhibición auditiva*, el estudiante con SXF es el que presenta más dificultades seguido por el que tiene RM. El sujeto control, el TDAH, y el TEA no cometen prácticamente ningún error.

En *atención visual*, el SXF destaca positivamente obteniendo una puntuación de las más altas, similar a las obtenidas por el TDAH y el control. Posteriormente le sigue el TEA, y con la puntuación más baja el RM.

En *atención auditiva*, el SXF ha obtenido una puntuación baja, similar a la obtenida por el TEA, sobrepasado por el RM, el TDAH y el control, respectivamente.

En *memoria visual*, el SXF es el que ha obtenido la puntuación directa más baja, muy similar a la obtenida por el RM, seguido por el TEA. Por otro lado, el control y el TDAH han obtenido unas puntuaciones superiores semejantes.

En *memoria auditiva*, el SXF ha obtenido una puntuación directa muy similar a la obtenida al TEA y al RM. En este sentido, el control y el TDAH han obtenido unas puntuaciones superiores a estos últimos muy similares.

En síntesis, el caso de SXF obtiene peores resultados en planificación, inhibición auditiva y visual, y memoria visual. Sin embargo, ha obtenido unos buenos resultados en atención visual, en atención auditiva en comparación con el caso con TEA, y en memoria auditiva en comparación con este último y con el caso con RM.

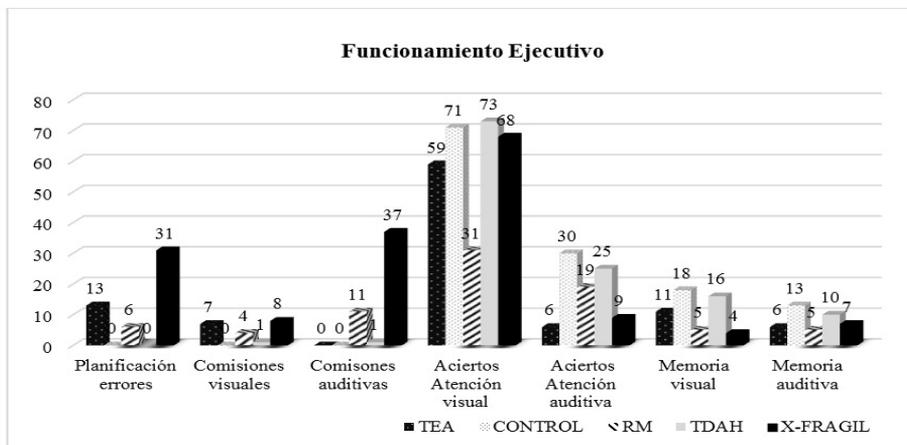


Figura 3. Comparación de las puntuaciones directas obtenidas por los sujetos en las distintas pruebas que evalúan el funcionamiento ejecutivo.

Tabla 3. Comparación de las puntuaciones directas obtenidas por los sujetos en las distintas pruebas que evalúan el funcionamiento ejecutivo.

| | Planificación errores | Comisiones visuales | Comisiones auditivas | Aciertos Atención visual | Aciertos Atención auditiva | Memoria visual | Memoria auditiva |
|----------|-----------------------|---------------------|----------------------|--------------------------|----------------------------|----------------|------------------|
| TEA | 13 | 7 | 0 | 59 | 6 | 11 | 6 |
| CONTROL | 0 | 0 | 0 | 71 | 30 | 18 | 13 |
| RM | 6 | 4 | 11 | 31 | 19 | 5 | 5 |
| TDAH | 0 | 1 | 1 | 73 | 25 | 16 | 10 |
| X-FRAGIL | 31 | 8 | 37 | 68 | 9 | 4 | 7 |

CONCLUSION Y DISCUSIÓN

El objeto de este estudio es estudiar el perfil de un caso de SXF, averiguar cuáles son sus puntos fuertes o débiles y compararlo con otros tres casos, cada uno de ellos con un trastorno diferente (RM, TDAH y TEA), trastornos que comparte el SXF. Para ello hemos igualado en edad todos los sujetos. Se observa que tienen igualados el CI manipulativo, por un lado, el control, el TEA y el TDAH, y por otro lado, el RM y el SXF. Del mismo modo, estaban igualados en CI verbal, el control y el TDAH por una parte, y el RM y el SXF por otra. El TEA está más próximo en CI Verbal a estos dos últimos casos, lo que indica un coeficiente de retraso mental en el área verbal. En cuanto a la sintomatología de inatención e hiperactividad/impulsividad solo el SXF y el TDAH manifiestan dichos síntomas, aunque un gran porcentaje de los TEA tienen problemas comórbidos con este trastorno, no ocurre en este caso en concreto.

Según el análisis de los resultados obtenidos, en lenguaje, se puede afirmar que este caso de SXF tiene sus puntos débiles en todas las habilidades del lenguaje evaluadas. Por una parte su rendimiento es igual al caso de RM en *conocimiento de léxico y fluencia verbal inducida*. Aunque por otra parte, en *comprensión y razonamiento verbal* se comporta igual que el TEA y el RM. En cuanto a la *fluencia verbal libre* comentar que el SXF tiene la peor puntuación en comparación con los otros trastornos.

Los resultados del *conocimiento léxico* no se ajustan a los obtenidos en otros estudios (Van der Molen et al., 2010 citado en Robles, 2011) y a su aprendizaje (Kates, Abrams, Kaufmann, Breiter y Reiss, 1997, citado en Artigas y Brun, 2001).

Los resultados bajos obtenidos en *fluencia verbal*, tanto libre como inducida, son corroborados como característicos de este síndrome por Abbeduto et al. (2003, 2007 citado en Robles, 2011).

Con respecto a la *comprensión*, obtiene una baja puntuación similar al TEA y al RM. Nuestro caso va en la línea de Ferrando et al. (2003) quien mantiene que este trastorno presenta dificultades en la comprensión. Artigas y Brun, (2001) afirman que a menudo, estas dificultades están relacionadas con su forma de percibir la información y su impulsividad a la hora de responder a preguntas.

En funcionamiento ejecutivo el SXF puntúa bajo en todas las áreas evaluadas excepto en *atención visual* que puntúa similar al control y al TDAH. El SXF presenta mayor similitud al RM en *memoria visual e inhibición (auditiva y visual)*. Sin embargo en *atención auditiva* el SXF se parece al más al TEA y en *memoria auditiva* al TEA y al RM. La peor puntuación la tiene en planificación en comparación a los demás trastornos.

Como se ha dicho, en las funciones ejecutivas, tiene muchas dificultades en la planificación, la flexibilidad cognitiva y en la inhibición (Scerif, Cornish, Wilding, Driver y Karmiloff-Smith, 2004, citado en Hooper, et al., 2008; Hooper, et al., 2008; Van der Molen et al., 2010 citado en Robles, 2011), de ahí sus bajas puntuaciones en las pruebas que lo evalúan.

Ha obtenido puntuaciones altas en *memoria auditiva*, estos resultados son coincidentes a los aportados por Artigas y Brun (2001). Sin embargo los resultados encontrados en este estudio sobre la *memoria visual*, no se ajustan a los aportados por otros autores como García et al. (2006). Del mismo modo ocurre en la *atención visual*, que no se corresponde con las aportaciones de Munir, Cornish y Wilding (2000, citado en Hooper, et al., 2008).

Por último únicamente aludir, a las limitaciones encontradas en el estudio, que se concretan en la incapacidad para controlar el efecto de variables externas que hayan podido influir en los resultados obtenidos en las pruebas, y en la generalización de los resultados, dado que se trata de un estudio de caso único, por lo que no se pueden extrapolar al resto de la población.

**ESTUDIO SOBRE EL LENGUAJE Y LAS FUNCIONES EJECUTIVAS DE UN CASO DE SÍNDROME DE X-FRÁGIL
STUDY ON LANGUAGE AND EXECUTIVE FUNCTIONS OF A CASE OF FRAGILE X SYNDROME**

BIBLIOGRAFÍA

- American Psychiatric Association (2000). *Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders*. (4.^a edición, rev.). Washington DC: Author. Edición española: *Manual diagnóstico y estadístico de los trastornos mentales* (4^a, Edición revisada) (2002), Barcelona: Masson.
- Artigas, J. y Brun, C. (2001) Aspectos psicolingüísticos en el síndrome del cromosoma X Frágil. *Revista de Neurología*, 33, 29-32.
- Artigas, J., Brun, C., y Gabau, E. (2001). Aspectos médicos y neuropsicológicos del síndrome X-Frágil. *Revista de Neurología Clínica*, 2(1), 42-54.
- Billard, C., Gillet, P., Galloux, A., Piller, A.G., Livet, M.O., Motte, J., ... Vols, S. (2000). BREV: une batterie de dépistage des déficits cognitifs chez l'enfant de 4 à 9 ans. Résultats de l'étude normative chez 500 enfants. *Archives de pédiatrie*, 7, 128-130.
- Dunn, L. M., Dunn, L. M., y Arribas, D. (2006). *PPVT-III Peabody: test de vocabulario en imágenes*. Madrid: Tea Ediciones.
- Fernández, M. P., Puente, A. y Ferrando, M. T. (2011). Lectura y escritura en niños con síndrome x frágil: estrategias de intervención. *Revista Anales de Psicología*, 27(3), 888-815.
- Fernández, M. P., Puente, A., Barahona, M. J., y Palafox, A. (2010). Rasgos conductuales y cognitivos de los síndromes Rett, Cri-du-chat, X-Frágil y Williams. *Revista de Neurología*, 16, 39-50.
- Ferrando, M.T., Banús, P. y López, G. (2003). Aspectos cognitivos y del lenguaje en niños con síndrome X frágil. *Revista de Neurología*, 36, 137-142.
- García, C., Rigau, E., y Artigas, J. (2006). Autismo en el síndrome X frágil. *Revista de Neurología*, 42(2), 95-98.
- Gilliam, J. (2006). *GARS-2: Gilliam Autism Rating Scale-Second Edition*. Austin, TX: PRO-ED.
- Hooper, S. R., Hatton, D., Sideris, J., Sullivan, K., Hammer, J., Schaaf, J., ... y Bailey, D. B. (2008). Executive functions in young males with fragile X syndrome in comparison to mental age-matched controls: Baseline findings from a longitudinal study. *Neuropsychology*, 22(1), 36-47.
- Kirk, S. A., McCarthy, J. J., y Kirk, W. (2005). *Test Illinois de Aptitudes Psicolingüísticas*. Madrid: TEA Ediciones.
- Korkman M, Kirk U, y Kemp, S. (1997). *NEPSY: A developmental neuropsychological assessment*. San Antonio, TX: Psychological Corporation.
- Korkman, M., Kirk, U., y Kemp, S. (2007). *NEPSY-II: Clinical and interpretive manual*. San Antonio, TX: The Psychological Corporation.
- Loesch, D. Z., Bui, Q. M., Grigsby, J., Butler, E., Epstein, J., Huggins, R. M., ... y Hagerman, R. J. (2003). Effect of the fragile X status categories and the fragile X mental retardation protein levels on executive functioning in males and females with fragile X. *Neuropsychology*, 17(4), 646-657.
- Raven, J. C. (1996). *Raven, matrices progresivas: Escala de color*. Madrid: TEA Ediciones.
- Robles, M^a. A. (2011). Un caso de síndrome de X Frágil y su intervención desde la Atención Infantil Temprana. *Electronic Journal of Research in Educational Psychology*, 9(3), 1333-1352.
- Roid, G. H. y Miller, L. J. (1997). *Leiter International Performance Scale- Revised*. Wood Dale, IL: Stoelting Company.
- Wechsler, D. (2009). *WPPSI. Escala de inteligencia para Preescolar y Primaria-III*. Madrid: TEA Ediciones.