

ASPECTOS PSICOLINGÜÍSTICOS EN EL SÍNDROME DEL CROMOSOMA X FRÁGIL

Resumen. El síndrome del cromosoma X frágil es la primera causa de retraso mental hereditario. Son numerosos los estudios destinados a describir los diferentes aspectos del fenotipo físico y conductual. En este artículo se revisan las principales características de habla y lenguaje de los niños y niñas afectos. En los niños destacan: el inicio tardío del lenguaje, la discrepancia entre nivel comprensivo y expresivo, la buena adquisición semántica y sintáctica, los problemas en el habla –perseveraciones, ritmo desigual– y las dificultades pragmáticas –respeto a los turnos de conversación, mantenimiento del tema, evitación activa del contacto ocular–. Se describe una menor afectación de lenguaje en las niñas afectas del síndrome y se discute la influencia que aspectos como la angustia social y la hipersensibilidad a los estímulos sociales y sensoriales pueden tener sobre las producciones de lenguaje. [REV NEUROL 2001; 33: S29-S32]

Palabras clave. Aspectos psicolingüísticos. Fenotipo conductual. Síndrome X frágil.

ASPECTOS PSICOLINGÜÍSTICOS NA SÍNDROMA DO CROMOSSOMA X FRÁGIL

Resumo. A síndrome do cromossoma X frágil é a primeira causa de atraso mental hereditário. São numerosos os estudos destinados a descrever os diferentes aspectos do fenotipo físico e comportamental. Neste artigo são revistas as principais características de fala e linguagem dos meninos e das meninas afetado. Nos meninos destacam-se: início tardio da linguagem, discrepância entre nível compreensivo e expressivo, boa aquisição semântica e sintáctica, problemas da fala: insistências, ritmo inconstante e dificuldades pragmáticas: o respeito dos turnos de conversação, o processo de se manter no tema, o evitar o contacto ocular. É descrito um menor envolvimento da linguagem nas meninas afetadas pela síndrome, e é discutida a influência que aspectos como a angústia social e a hipersensibilidade aos estímulos sociais e sensoriais podem exercer sobre as produções da linguagem. [REV NEUROL 2001; 33: S29-S32]

Palavras chave. Aspectos psicolingüísticos. Fenotipo comportamental. Síndrome X frágil.

Integración sensorial y síndrome X frágil

E. Goldson

SENSORY INTEGRATION AND FRAGILE X SYNDROME

Summary. The fragile X syndrome is the most common inherited sex-linked form of mental retardation. It occurs in approximately 1/1,000 live births and affects both males and females. What is of considerable interest is that a significant number of these children, in addition to a variety of physical, cognitive and behavioral difficulties, also have disturbances of sensory integration function which can, and do, severely effect their behavior and capacity to learn and function in their families and communities. [REV NEUROL 2001; 33 (Supl 1): S32-6]

Key words. Disorder of sensory discrimination. Dysfunction of sensory modulation. Dyspraxia. Fragile X syndrome. Sensory integration.

INTEGRACIÓN SENSORIAL

La teoría de la integración sensorial (SI) es la base de una estrategia terapéutica de considerable interés entre muchos profesionales dedicados al cuidado de niños con minusvalías. La teoría, profundamente enraizada en conceptos neurobiológicos, fue inicialmente propuesta por la Dra. Ayres, una terapeuta ocupacional doctorada en neurociencias. La teoría surgió de su trabajo con niños y niñas con discapacidad de aprendizaje y creció hasta abarcar autismo y otras discapacidades del desarrollo. En sus primeros trabajos identificó seis patrones distintos de disfunción sensorial: apraxia del desarrollo (ahora llamado dispraxia), percepción de forma y espacio, defensa táctil, trastorno de lenguaje auditivo, integración bilateral y desatención unilateral/disfunción del hemisferio cerebral derecho. Ayres define la IS como:

‘El proceso neurológico que organiza la sensación del propio cuerpo y del entorno y posibilita el uso eficaz del cuerpo en

su entorno. Los aspectos espaciales y temporales de señales recibidas de diferentes modalidades sensoriales se interpretan, asocian y unifican. La integración sensorial es el procesamiento de información [...]. El cerebro debe seleccionar, potenciar, inhibir, comparar y asociar toda la información sensorial en un patrón flexible de cambio constante. En otras palabras, el cerebro debe integrar’ [1].

Para hacer operativa su teoría, Ayres [2] estableció cinco premisas básicas extraídas de su trabajo en neurociencias:

- Puesto que existe plasticidad en el sistema nervioso central, la intervención puede tener un efecto directo sobre el cerebro
- En el proceso sensorial interactivo tiene lugar secuencia evolutiva.
- El cerebro se organiza jerárquicamente, aunque los sistemas neuronales estén todos integrados.
- Cuando se produce una respuesta adaptativa, se pone en marcha la función de integración sensorial. Simultáneamente a la respuesta adaptativa, la integración sensorial debe funcionar.
- Los niños y niñas tienen una tendencia espontánea (*inner drive*) que les permite desarrollar la integración sensorial. Ésta se manifiesta en su participación en actividades sensitivo-motoras.

Para no dar lugar a confusiones, se debe reconocer que Ayres y otros terapeutas ocupacionales describen conductas observables

Recibido: 20.09.01. Aceptado: 08.10.01.

Professor of Paediatrics Fragile-X Treatment and Research Center. The Children’s Hospital. Denver, EE.UU.

Correspondencia: Edward Goldson, MD. Professor of Paediatrics Fragile-X Treatment and Research Center. The Children’s Hospital. 1056 East 19th Avenue. CO-80218 Denver, USA. e-mail: goldson.edward@tchden.org

© 2001, REVISTADENEUROLOGÍA

y no lo que está pasando en el sistema nervioso central (SNC). El reto actual es el de profundizar en nuestro entendimiento de la fisiología del SNC y su relación con las funciones sensoriales motoras y con la disfunción sensorial [3].

La terapia de SI se centra en tres procesos principales, que incluyen el vestibular (gravedad y movimiento), sentido propioceptivo (músculos y articulaciones) y tacto. También se consideran la visión y el oído.

Habiendo modificaciones y aclaraciones a la teoría original de Ayres, resultado de nuevos avances en el entendimiento de los sistemas neuronales y de su funcionamiento. No obstante, la base de su trabajo teórico sigue vigente. Ayres buscó la explicación de trastornos entre leves y moderados del aprendizaje y la conducta en niños, particularmente aquellos con problemas asociados de coordinación motora y procesamiento sensorial. Se interesó por trastornos no asociados a anomalías francas del SNC. La teoría de la SI no pretende explicar el déficit neuromotor del síndrome de Down, el síndrome X frágil, la parálisis cerebral o el autismo, sino que busca la identificación de los déficit de sensación que contribuyen a la disfunción y a la conducta inadaptativa.

Los niños y niñas tienen un impulso inherente de dominar su entorno. Esto se demuestra en sus juegos, que son en definitiva el trabajo de desarrollo (aprendizaje) de estos niños, a la vez que su ocupación.

Para participar en el juego, el niño necesita poder procesar la información con sentido que le llega desde su cuerpo y su entorno. Por tanto, el SNC del niño necesita recibir información sensorial, organizar esta información y responder a la señal sensorial de forma apropiada, lo que le permitirá enfrentarse a las demandas de su entorno. Para poder satisfacer estas demandas del entorno, el niño necesita poder adaptarse o elegir entre varias estrategias posibles. Las conductas adaptativas pueden incluir ajustes posturales o el uso de capacidades motoras, a la vez que capacidades cognitivas y conceptuales. Las conductas de capacidad adaptativa que más interesan al terapeuta ocupacional requieren planteamientos motores o práxicos. Ayres describe la praxis como:

‘[...] conceptualización, planteamiento y ejecución de interacciones adaptativas hábiles con el mundo físico. La praxis es la capacidad por la cual un individuo sabe cómo utilizar sus manos en tareas como manipular un juguete, utilizar herramientas—lápices, tenedores, construcción de estructuras (ya sean torres de bloques o una casa)—, ordenar la habitación o involucrarse en varias ocupaciones. La operatividad incluye saber qué hacer y saber cómo se hace’ [1].

Fisher et al [4] propusieron un modelo conceptual de IS mediante el cual el niño consigue realizar estas actividades, denominado proceso espiral de autoactualización. Este modelo incluye componentes neurobiológicos y conductuales. La motivación para dominar el entorno incluye el juego, como ya se ha dicho anteriormente, pero también comprende la autoestima y la capacidad.

El proceso espiral es continuo y, por ello, los autores han preferido empezar con la tendencia espontánea del niño. Esto proporciona el ímpetu de búsqueda y participación en actividades sensitivo motoras que aportan al niño señales sensoriales con estímulos del entorno físico y social. El niño recibe un *feedback* de estas actividades, el cual a su vez influye en su conducta. Además,

la participación activa en una actividad con significado y la producción y planificación de una conducta adaptativa son centrales en este modelo de autoactualización. Las actividades con sentido son aquellas que tienen un valor o un objetivo para un niño en particular y que le permiten obtener control sobre esa actividad; el niño deberá obtener el sentido de la actividad e interpretar la experiencia sensorial. El modo como el niño interpreta esta experiencia se refleja en su comportamiento. Con el apropiado proceso e interpretación del estímulo, el individuo es capaz de elegir entre diferentes estrategias para poder acometer una variedad de tareas u ocupaciones.

Lo que emerge de este modelo es una espiral de efectos que están influidos por una aportación sensorial externa, SI, organización y planificación, modelos neuronales y memorias usadas para planear nuevos y complejos comportamientos que permiten el dominio del entorno y el compromiso en ocupaciones. Este proceso involucra no sólo a un SNC intacto, sino también a la motivación y la autodirección, que a su vez llevan a la autoconfianza, al autocontrol y al sentido de dominio. El foco de este modelo y su operatividad terapéutica se basa en que deja hacer al individuo todo aquello que quiere o necesita hacer.

Desafortunadamente, tal y como Ayres y otros terapeutas ocupacionales saben ahora, hay muchos niños que tienen dificultades en el procesamiento de información sensorial, de modo que son incapaces de dominar un entorno y por ello tienen dificultad con las tareas de la vida diaria, el aprendizaje, la participación en la escuela, la realización de actividades motoras precisas o no precisas y la interacción con niños de su misma edad y con adultos. A continuación se describen los patrones principales de disfunción de la integración sensorial [3,5,6].

DISFUNCIÓN EN INTEGRACIÓN SENSORIAL (DSI)

‘DSI es la falta de capacidad para modular, discriminar, coordinar u organizar sensaciones de forma adaptativa’ [3]. Se han establecido tres patrones generales de disfunción. Debe recordarse, otra vez, que son respuestas conductuales a un entorno y no procesos neurológicos.

Disfunción de modulación sensorial (SMD)

Es una anomalía de la capacidad de un individuo para regular y organizar el grado, intensidad y naturaleza de sus respuestas a *inputs* sensoriales de forma adaptativa. Hay tres subtipos de esta disfunción:

- Respuesta exagerada cuando las respuestas del individuo son mayores de lo que se esperaría con una modulación sensorial normal. Por ejemplo, estos niños tienen defensa sensorial que conduce a evitar conductas. El individuo evita la sensación, lo cual se manifiesta por la evasión del juego en grupo o juegos táctiles. La hipersensibilidad se halla más habitualmente en estímulos táctiles, auditivos y vestibulares, aunque también se presenta a veces en algunos olores y gustos. Los individuos con defensa táctil se irritan por el toque suave, ciertas texturas y el contacto con otros. A menudo tienen dificultad al cepillarse los dientes, cortarse el cabello y comer ciertos alimentos. Pueden estar muy incómodos en la clase donde se requiere el contacto directo con otros niños, volviéndose muy irritables o agresivos y manifestando crisis emocionales. Otro grupo con defensa sensorial puede tener dificultades al filtrar el ruido excesivo de la clase. Algunos indivi-

duos optarán por introvertirse en situaciones de ruido elevado o donde haya mucha gente.

Un tipo de defensa sensorial se conoce como inseguridad gravitacional (GI), que ocurre cuando el niño tiene hiperrespuestas a sensaciones vestibulares, como el movimiento lineal por el espacio y la fuerza de la gravedad. Los individuos con GI experimentan reacciones autonómicas a cambios en la posición de la cabeza cuando se mueven hacia atrás o hacia arriba en el espacio. Son cuidadosos con las alturas o los ascensores, o responden exageradamente al contacto físico como los abrazos o ir de la mano. Este grupo de individuos tiende a una autoestima muy baja.

- b) La infrarrespuesta hace referencia a una condición en la que las respuestas del individuo a estímulos son menores que en aquellos con modulación sensorial normal. El niño puede parecer insensible al dolor, tacto, gusto, olor y todo lo que pase en su entorno. Se pueden involucrar en conductas que busquen sensaciones, lo que se caracteriza por una necesidad de estimulación vestibular, propioceptiva, auditiva y visual, intensas. Estos individuos pueden ser excesivamente activos. No son conscientes de su posición corporal y por ello tropiezan y chocan con objetos y personas, y a menudo son patosos. Les suelen gustar las experiencias visuales o auditivas, y por ello juegan con luces o videoconsolas y tocan y chupan objetos constantemente.
- c) La capacidad de respuesta fluctuante ocurre cuando la respuesta del individuo a estímulos es mayor o menor que la que tienen otras personas con una modulación sensorial normal.

Trastorno en la discriminación sensorial (DSI)

Constituye un problema en la interpretación de las características temporales y espaciales de los estímulos sensoriales, como el táctil, visual, auditivo, gustativo/olfativo y vestibular/propioceptivo. Por ejemplo, una persona con una pobre discriminación táctil puede tener problemas al poner la mano en un bolsillo o bolso para sacar unas llaves, o al identificar partes del cuerpo sin mirar. Una persona con problemas de discriminación auditiva no puede descifrar ni atender a una conversación cuando hay ruido de fondo. Una persona con discriminación visual pobre puede tener problemas para escoger un objeto de un entorno abarrotado de objetos; una persona con problemas de discriminación visual tendrá, por ejemplo, dificultad en el reconocimiento de símbolos y gestos, para guiar visualmente movimientos precisos o no precisos (como dibujar entre líneas o dar a una pelota con un bate), y en el reconocimiento, emparejamiento o categorización de colores, texturas, formas y tamaños.

Un problema importante incluido en la categoría de DSI es un trastorno vestibular y percepción propioceptiva que se conoce como trastorno de procesamiento vestibular o déficit en integración y secuenciación bilateral (BIS). Esto puede presentarse en ausencia de otras formas de DSI. El término vestibular/propioceptivo hace referencia a *inputs* o entrada de señales externas, derivados de movimientos activos del propio cuerpo. La hipótesis existente al respecto es que estos movimientos se procesan por receptores vestibulares localizados en los canales semicirculares (el utrículo y el sáculo), que son estimulados por el movimiento de la cabeza y por la gravedad. Los receptores propioceptivos se localizan en el músculo, las articulaciones y la piel, y se estimulan por el movimiento activo de articulaciones y músculos.

Los individuos con disfunción en BIS tienen un amplio es-

pectro de problemas resultantes de un procesamiento central pobre de *inputs* vestibulares/propioceptivos. Tienen dificultad para la realización de funciones motoras bilaterales y para la producción de movimientos secuenciales. Pueden tener inversión de la derecha por la izquierda y confusión de izquierda-derecha. Algunos individuos poseen un mal equilibrio y temor profundo al movimiento, como subir en ascensores. Muchos de estos individuos pueden tener un vago sentido de su cuerpo en relación con el espacio, y un tono muscular bajo. Por ello, tienen dificultad con ciertas actividades físicas como montar en bicicleta, cortar con tijeras, esquiar, abrocharse los botones o atarse los zapatos.

Dispraxia

La praxis, como se ha dicho anteriormente, es la capacidad de conceptualizar, organizar y ejecutar tareas motoras poco habituales y requiere formación de ideas, planificación, modificación y autocontrol para realizarlas con éxito [1]. Por ello, la praxis incluye elementos tanto motores como cognitivos. La dispraxia se define como la dificultad de planificar y realizar un acto motor novedoso o una serie de actos motores, y su causa todavía no puede explicarse por un trastorno neurológico subyacente. En otras palabras, la dispraxia hace referencia a la distorsión del procesamiento sensorial en su vertiente de planificación motora.

Los individuos con dispraxia pueden tener dificultades para decidir qué hacer y cómo hacerlo, organizar una serie de acciones, la traducción de ideas o imágenes en lenguaje o acción para el juego o la escuela, averiguar cómo se juega a un nuevo juego o incorporar acciones en circunstancias nuevas o novedosas (el componente cognitivo que incluye formación de ideas, planificación y secuenciación). Pueden tener problemas con la ejecución precisa de actividades motoras nuevas, la dirección visual de movimientos de la mano, la coordinación óptico-manual y la réplica tridimensional de estructuras (componente visuomotor).

TRATAMIENTO DE LA DISFUNCIÓN EN INTEGRACIÓN SENSORIAL

La terapia de integración sensorial no cura condiciones como el síndrome X frágil (SXF), los retrasos del aprendizaje o el autismo. Su objetivo es mejorar la eficacia del SNC en la interpretación y uso de la información sensorial para potenciar la funcionalidad. Las primeras expectativas del resultado de la terapia son la mejora de la autorregulación y de la percepción de autocompetencia. Se espera que el niño tenga un funcionamiento mejorado que repercutirá en una mejor calidad de vida [7]. Para alcanzar este objetivo, los enfoques terapéuticos potencian las capacidades subyacentes y minimizan las anomalías. Teóricamente, a medida que la persona experimenta más estimulación sensorial a la que responde con normalidad (facilitado por el terapeuta), la ruta neuronal normal se usa cada vez con más frecuencia hasta que se convierte en la ruta automática.

La terapia se individualiza, el terapeuta se ajusta a los puntos fuertes y débiles de cada niño. La necesidad de establecer una relación con el niño es de crucial importancia en este enfoque: así se utilizarán las tendencias espontáneas (*innerdrive*) de cada niño para el desarrollo de capacidades normales de integración sensorial a través de la práctica de respuestas adaptativas al entorno. De esta forma, la autodirección por parte del niño se potencia mientras se mantiene la guía de un adulto. No obstante, como muchos

niños con DSI no parecen demostrar una tendencia inherente (*inner drive*), el terapeuta frecuentemente deberá dirigir bastante al niño para conseguir que éste vea que una tarea de reto puede salvarse con éxito y disfrutarse aunque conlleve una dificultad. La participación activa se relaciona con esta tendencia espontánea o *innerdrive* del niño. Se mantiene que el mayor beneficio de la intervención ocurre cuando el niño pasa de receptor pasivo a participante activo.

DISFUNCIÓN EN INTEGRACIÓN SENSORIAL EN NIÑOS CON SXF

Se ha documentado extensamente que los niños con SXF sufren de retraso mental, de una variedad de problemas médicos y de una amplia gama de dificultades de conducta [8]. La causa de estas anomalías todavía se desconoce. No obstante, la anomalía cromosómica se ha identificado y existe una asociación entre la gravedad del cuadro clínico y el nivel de metilación de la mutación expandida que influye sobre la producción de la proteína del retraso mental del SXF (FMRP). La mutación completa conlleva una expansión de repeticiones nucleotídicas que, cuando se metila, inhibe la expresión del gen y su correspondiente producción de proteína [9, 10]. Es la falta de esta proteína lo que causa el SXF. Adicionalmente, los estudios neuroanatómicos demuestran que el vermis posterior del cerebelo es más pequeño en pacientes con SXF [11]. Se cree que esta anomalía del cerebelo se relaciona con la falta de inhibición y problemas de atención identificados entre pacientes con SXF. Estas dificultades, a su vez, pueden relacionarse con una DSI y con problemas cerebrales observados en pacientes con SXF [12].

El fenotipo conductual descrito en niños con SXF incluye hiperactividad, autismo y características propias del autismo, timidez y ansiedad social, estereotipos y tics, psicosis, crisis agresivas y reacciones fuertes a estímulos olfativos, auditivos, táctiles y visuales [9]. Aunque estas características se han discutido, apenas existen datos que describan o consideren los mecanismos causantes de la hiperexcitabilidad e hipersensibilidad.

Miller et al [13] estudiaron estas características utilizando la respuesta electrodérmica (EDR) como marcador y medida del sistema nervioso simpático para una variedad de estímulos en un paradigma de laboratorio controlado. Con la utilización de un protocolo altamente estructurado expusieron a niños con SXF a estímulos olfativos, auditivos, táctiles y vestibulares. También realizaron estudios genéticos, estudios del ADN, de *FMR1* e inmunohistoquímica de FMRP en todos los individuos de la investigación. Los niños con SXF se compararon con controles normales de su misma edad y sexo que se habían seleccionado por criterios de normalidad de desarrollo y ausencia de factores de riesgo de nacimiento o trastornos médicos o educacionales. Todos los controles tenían una inteligencia y una conducta normales para su edad. Los investigadores encontraron que las EDR a la estimulación en una modalidad pronosticaban las respuestas a los otros estímulos. También encontraron que el patrón de EDR de individuos con SXF se relacionaba con los niveles de expresión de la proteína FMRP, y que la EDR era más próxima a la de los controles normales en aquellos individuos con SXF que tenían más proteína FMRP. Finalmente, individuos con SXF demostraban una mayor magnitud, más respuesta a la estimulación, respuesta en una mayor proporción de ensayos e índices bajos de habituación a estímulos sensoriales, que los controles normales.

Estos resultados, aunque se consideren preliminares, validan el trabajo de Belsky y Sudhalter [14], quienes midieron los niveles tónicos de la conductancia de la piel—que también mide la actividad del sistema nervioso simpático (SNS)—y encontraron una actividad electrodérmica potenciada. Así, los datos de ambos estudios sugieren que la hiperexcitabilidad e hipersensibilidad de los individuos con SXF puede incluir alteraciones en el SNS. Los autores proponen que las investigaciones adicionales se centren en los detalles fisiológicos y anatómicos de las respuestas anormales a la estimulación sensorial que puedan residir en el SNS. Dado que la ansiedad es un descubrimiento común a todos los individuos con SXF, la relación entre hiperexcitabilidad, sensibilidad sensorial y ansiedad justifica profundizar en estas investigaciones.

A pesar de que la discusión anterior se centraba en las respuestas a estímulos sensoriales y en la DSI, las distorsiones en el lenguaje y el habla forman parte del fenotipo conductual [15]. La DSI será el centro de esta discusión, aunque debe recordarse que cualquier intervención con un niño con SXF necesitará integrarse y utilizar múltiples estrategias [16]. Desde la perspectiva de la SI, las áreas más afectadas en estos niños y que precisan una mayor observación y evaluación incluyen la defensa sensorial, la regulación sensorial, el control postural, la praxis, la percepción visual y las capacidades motoras [17]. Las estrategias de intervención que emplean técnicas calmantes se han practicado en el SXF; incluyen *input* de presión profunda, trabajo pesado, trabajo manual pesado, *inputs* orales motores, movimientos rítmicos, vibraciones, música, trabajos de respiración, tiempo de relajación y actividades en la comunidad que pueden incorporarse en la rutina diaria [16]. Éstas son actividades SI estándares, aunque necesitan adaptarse a las características específicas de individuos con SXF. Como ya se ha mencionado, la terapia de SI es altamente individualizada y su éxito depende de la perspicacia clínica y experiencia del terapeuta, y de la participación del paciente.

La pregunta que se hace ahora al facultativo clínico es cuán efectiva resulta la intervención de SI para ayudar al individuo con SXF que también tiene DSI, a adaptarse y a dominar su entorno. Existen numerosos informes anecdóticos de éxito, tanto por parte de terapeutas como de padres. No obstante, se han dado también circunstancias en las que la terapia de SI ha tenido un efecto escaso en el funcionamiento de individuos con SXF. Desafortunadamente, no hay estudios rigurosos que traten sobre la eficacia de la intervención de SI en esta población de niños. Estos estudios son muy difíciles de diseñar y quizá requieran un enfoque diferente para su investigación. Hoy día, como en el pasado, los estudios se han centrado sobre partes específicas y particulares de la intervención de SI, buscando evaluar la respuesta de un paciente a esos aspectos aislados de la intervención. Sin embargo, este último paradigma no ha sido muy informativo. Otro modelo que debería considerarse es uno que incluya el modelo conceptual y la estrategia general de intervención, que identifique los dominios específicos designados para la intervención y que mida la respuesta en una variedad de dominios y de contextos; es decir, una perspectiva ecológica [18]. Para realizar esta tarea, Miller et al [19] sugieren el uso del modelo STEP-SI tanto de razonamiento clínico como de tratamiento. Se trata, en última instancia, de evaluar la efectividad de la intervención de SI usando al mismo sujeto de estudio como control y, en muestras poblacionales de niños con disfunciones similares, utilizando un enfoque de ensayo clínico aleatorizado. Las dimensiones del tratamiento y las cualidades a

considerar del modelo STEP-SI incluyen: sensación (S), tarea (T), entorno (E), predicibilidad (P) autocontrol *oself-monitoring* (S) e interacciones (I). Las intervenciones basadas en las necesidades clínicas del niño deben designarse dentro de un marco teórico de integración sensorial, ejecutarse y objetivamente evaluarse. Este es el reto de la terapia de SI en niños con SXF y en otros que padecen DSI.

CONCLUSIÓN

Los niños con SXF tienen problemas significativos de integración sensorial. Uno de los mecanismos de esta disfunción puede residir en una distorsión de la regulación del SNS, aunque todavía se

necesita investigar más para dilucidar estos aspectos. Teniendo en consideración la presencia de DSI, se han instituido las intervenciones para potenciar la regulación de *inputs* sensoriales y así ayudar al niño a adaptarse y a dominar su entorno. Los terapeutas involucrados en el apoyo de estos niños y niñas, así como de sus familias, deben comprometerse con estas terapias porque la evidencia anecdótica sugiere que son efectivas. No obstante, no existen ensayos clínicos controlados que demuestren la eficacia de estas terapias, costosas tanto en intensidad como en tiempo. Uno de los retos de los terapeutas ocupacionales y otros cuidadores de niños es el diseño y ejecución de estudios de SI que ayuden a verificar si las premisas teóricas de la SI, así como las terapias que de ella se derivan, son realmente efectivas en la ayuda de estos niños [20].

BIBLIOGRAFÍA

1. Ayres AJ. Sensory integration and praxis tests. Los Angeles: Western Psychological Services; 1989. p. 11.
2. Ayres AJ. Sensory integration and learning disorders. Los Angeles: Western Psychological Services; 1972.
3. Lane SJ, Miller LJ, Hanft BE. Toward a consensus in terminology in sensory integration theory and practice. Part 2. Sensory integration patterns of function and dysfunction. Sensory Integration Special Interest Section Quarterly 2000; 23: 1-3.
4. Fisher AG, Murray EA, Bundy AC, eds. Sensory integration: theory and practice. Philadelphia: FA Davis Company; 1991.
5. Hanft BE, Miller LJ, Lane SJ. Toward a consensus in terminology in sensory integration theory and practice. Part 3. Observable behaviors: sensory integration dysfunction. Sensory Integration Special Interest Section Quarterly 2000; 23: 1-3.
6. Parham LD, Maillou Z. Sensory integration. In Case-Smith J, ed. Occupational therapy for children. St. Louis: Mosby; 2001.
7. Cohn E, Miller LJ, Tickle-Degnan L. Parental hopes for therapy outcomes: children with sensory modulation disorders. Am J Occupational Ther 2000; 54: 1-8.
8. Hagerman RJ, Cronister A, eds. Fragile X syndrome: diagnosis, treatment and research. 2 ed. Baltimore and London: Johns Hopkins University Press; 1996.
9. Hagerman RJ. Physical and behavioral phenotype. In Hagerman RJ, Cronister A, eds. Fragile X syndrome: diagnosis, treatment and research. 2 ed. Baltimore and London: Johns Hopkins University Press; 1996.
10. Merenstein SA, Sobesky WE, Taylor AK, Riddle JE, Tran HX, Hagerman RJ. Molecular-clinical correlations in males with an expanded FMR1 mutation. Am J Med Genet 1996; 64: 388-94.
11. Reiss AL, Aylward E, Freund LS, Joshi PK, Bryan RN. Neuroanatomy of the fragile X syndrome: the posterior fossa. Ann Neurol 1991; 29: 26-32.
12. Hagerman RJ. Medical aspects of fragile X syndrome. Sensory Integration: Special Interest Section Newsletter 1994; 17: 7-8.
13. Miller LJ, McIntosh DN, McGraw J, Shyu V, Lampe M, Taylor AK, et al. Electrodermal responses to sensory stimuli in individuals with fragile X syndrome: a preliminary report. Am J Med Genet 1999; 83: 268-79.
14. Belser RC, Sudhalter V. Arousal difficulties in males with fragile X syndrome: a preliminary report. Dev Brain Dysfunct 1995; 8: 270-9.
15. Scharfenaker SJ. Speech and language skills in males with fragile X syndrome. Sensory Integration: Special Interest Section Newsletter 1994; 17: 6.
16. Scharfenaker SJ, O'Connor R, Stackhouse TM, Braden M, Hickman L, Gray K. An integrated approach to intervention. In Hagerman RJ, Cronister A, eds. Fragile X syndrome: diagnosis, research and treatment. 2 ed. Baltimore and London: Johns Hopkins University Press; 1996.
17. Stackhouse TM. Sensory integration concepts and fragile X syndrome. Sensory Integration: Special Interest Section Newsletter 1994; 17: 1-6.
18. Miller LJ, McIntosh DN, Simon J. An ecological model of sensory modulation: performance of children with fragile X syndrome, autism, attention-deficit/hyperactivity disorder, sensory modulation dysfunction. In Roley S, Schaaf R, Blanche E, eds. The nature of sensory integration with diverse populations. San Antonio, Tx: Therapy Skill Builders; 2001.
19. Miller LJ, Wilbarger JL, Stackhouse TM, Trunnell SL. Use of clinical reasoning in occupational therapy: the STEP-SI model of treatment of sensory modulation dysfunction. In Bundy AC, Lane SJ, Murray EA, eds. Sensory integration: theory and practice. Philadelphia: FA Davis Company. (In press).
20. Kinnealey M, Miller LJ. Sensory integration/learning disabilities. In Hopkins HL, Smith HD, eds. Willard and Spackman's Occupational Therapy. 8 ed. Philadelphia: JB Lippincott Co.; 2001.

INTEGRACIÓN SENSORIAL Y SÍNDROME X FRÁGIL

Resumen. El síndrome X frágil es la forma más común de retraso mental hereditario ligado al cromosoma X. Ocurre en aproximadamente 1 de cada 1.000 nacimientos y afecta tanto a varones como a mujeres. Es de gran interés que un número significativo de estos niños y niñas, además de la variedad de dificultades físicas, cognitivas y conductuales, tienen trastornos en la función de integración sensorial, que les afecta gravemente su conducta y su capacidad de aprender y funcionar en el seno de sus familias y comunidad. [REV NEUROL 2001; 33 (Supl 1): S32-6]

Palabras clave. Disfunción de la modulación sensorial. Dispraxia. Integración sensorial. Síndrome X frágil. Trastorno de la discriminación sensorial.

INTEGRAÇÃO SENSORIAL E SÍNDROMA DO X FRÁGIL

Resumo. A síndrome do X frágil é a forma mais comum de atraso mental hereditário ligado ao cromossoma X. Ocorre em aproximadamente 1 em cada 1.000 nascimentos e atinge quer homens, quer mulheres. É de grande interesse que um número significativo destas crianças tem, para além da variedade de dificuldades físicas, cognitivas e comportamentais, perturbações da função de integração sensorial, que afecta gravemente o seu comportamento e a sua capacidade de aprender e de funcionar no seio dos seus familiares e da comunidade. [REV NEUROL 2001; 33 (Supl 1): S32-6]

Palavras chave. Disfunção da modulação sensorial. Dispraxia. Integração sensorial. Perturbação da discriminação sensorial. Síndrome do X frágil.