



Universidad de Valladolid

FACULTAD DE EDUCACIÓN Y TRABAJO SOCIAL

DEPARTAMENTO: PSICOLOGÍA

TRABAJO FIN DE GRADO:

**EL SÍNDROME DE POTOCKI - SHAFFER. A PROPÓSITO DE
UN CASO REAL.**

**Presentado por Marina Cerezo Castro, para optar al Grado de Educación
Primaria con mención en Educación Especial**

Tutelado por:

Dña. M^a Marcela Palazuelo Martínez

RESUMEN:

El presente trabajo recoge para comenzar, una síntesis de las características del síndrome de Potocki-Shaffer (SPS). Se presenta el caso de una niña que recientemente ha sido diagnosticada con este síndrome. El contar con un caso real ha permitido conocer datos clínicos, psicopedagógicos y determinar las necesidades educativas que presenta. Atendiendo a las necesidades y priorizando las más significativas, se ha diseñado un programa de modificación de conducta para, en primer lugar instaurar la obediencia y después evitar aquellas conductas disruptivas de carácter agresivo y que están impidiendo el logro de competencias básicas acordes a su edad y características personales.

PALABRAS CLAVE:

Síndrome Potocki – Shaffer, programa de modificación de conducta, problemas de conducta, discapacidad intelectual, obediencia, agresividad, refuerzos.

ABSTRACT:

The following paper encompasses, to begin, a summary of the main characteristics of the Potocki-Shaffer Syndrome (SPS). It presents the case of a girl who has recently been diagnosed this syndrome. Having the opportunity to study a real case has enabled me not only to get to know some clinical and psycho-pedagogical data, but also to determine her tutorial necessities. Taking into account her necessities and prioritizing the most significant ones, a program to modify her conduct has been outlined so that, in the first place, obedience can be established and finally to avoid disruptive and aggressive behavior, which is preventing her from achieving those basic competences aligned with her age and personality.

KEYWORDS:

Potocki-Shaffer Syndrome, Behavior Modification Program, behavioral problems / misconduct, intellectual disability, obedience, aggressiveness, reinforcement

INDICE

1. INTRODUCCIÓN.....	6
2. OBJETIVOS.....	7
3. JUSTIFICACIÓN.	8
4. FUNDAMENTACIÓN TEÓRICA.....	11
4.1. Síndrome de Potocki – Shaffer.....	11
4.2. La intervención escolar en los niños con necesidades educativas especiales.....	12
4.3. SPS y el abordaje de sus necesidades.....	14
4.3.1. Discapacidad intelectual.	15
4.3.2. Problemas de conducta.	17
4.3.3. Problemas de visión.....	23
4.3.4. Problemas médicos. Epilepsia.	25
4.3.5. Trastornos del sueño.	26
5. DISEÑO DEL PROGRAMA DE INTERVENCIÓN:	27
“INSTAURACIÓN DE LA OBEDIENCIA Y EXTINCIÓN DE CONDUCTAS	
AGRESIVAS”	27
5.1. Contexto.	28
5.1.1. El centro.	28
5.1.2. El aula.....	29
5.1.3. La alumna.	30
5.2. Objetivos.	32
5.3. Contenidos.	32
5.4. Registro de conducta.....	33
5.5. Programa de instauración de la obediencia.....	33
5.6. Programa de modificación de conducta.	35
5.7. Evaluación.....	38
6. CONCLUSIONES.....	38
7. BIBLIOGRAFÍA.....	40
8. ANEXOS.....	44
8.1. Anexo 1: Examen genético.....	44
8.2. Anexo 2: Objetivos del programa por contextos propuesto para “J”.	45
8.3. Anexo 3: Causas de los problemas de conducta	52

8.4. Anexo 4: Descripción del aula.....	52
8.5. Anexo 5: Instalaciones del centro.....	53
8.6. Anexo 6: Ejemplo de un registro de conducta de “J”.....	53
8.7. Anexo 7: Registro de evaluación de las conductas:	58
GLOSARIO.....	59

1. INTRODUCCIÓN.

A los pocos días de comenzar mis prácticas, se nos informó en el aula que el médico de una de nuestras alumnas (“J”), creía saber el Síndrome por el que estaba afectada y, para salir de dudas, le iban a hacer unas pruebas genéticas (Anexo 1).

Desde un principio el nombre “Síndrome de Potocki – Shaffer” nos sonó a “chino”, nadie en el centro había oído nunca hablar de él y estábamos todos invadidos por una gran curiosidad por saber más sobre el tema. Yo ya había pensado en “J” para realizar el caso que se nos proponía en el prácticum, pero al presentarse esta oportunidad y tener como tema la “psiconeurobiología” y como tutor a D. José Antonio Gil Verona vi claro que mi línea de investigación del TFG debía ir por este camino.

Han sido muchos los problemas que se me han presentado a la hora de realizar mi TFG: El problema de elección de tutores, el hecho de que una vez elegido este no pudiera encargarse de la tutela debido a sus problemas de salud, la espera por saber quién se encargaría en segundo lugar de nuestra tutora, el tener que cambiar de línea de enfoque de mi TFG (en un principio la línea elegida fue la “psiconeurobiología aplicada a la educación”, teniéndolo que cambiar por la “intervención educativa”), la promesa de una ayuda para la realización de la parte clínica que no llegó, etc. A pesar de ello, he podido sacar adelante este proyecto con mucha ilusión y muchas ganas. Han sido muchas horas de investigación de aspectos médicos, de lecturas de informes en varios idiomas, de trabajo individual con “J”, que han merecido la pena. Tanto es así, que seguiré realizando investigaciones sobre este tema a la vez que presto ayuda a la familia en la educación de “J”.

En la elaboración de este TFG, he encontrado gran dificultad en conseguir datos científicos que me permitan realizar la fundamentación teórica debido a que no existen muchos estudios sobre este síndrome en concreto, incluso en el centro de información de enfermedades raras no supieron decirme nada sobre él.

A pesar de ello, he intentado conseguir información a través de muchas vías, he escrito a médicos que habían hecho investigaciones (sin mucho éxito), he conseguido contactar con dos familias con hijos afectados por este síndrome a través de “Facebook”¹, los

¹ <https://www.facebook.com/PotockiShafferSyndromeFamilyPage?fref=ts>

cuales me han facilitado toda la información posible y he tenido numerosas entrevistas con la familia de la alumna, teniendo la oportunidad de trabajar con ella algunos de los aspectos que se exponen en este TFG.

A lo largo de toda nuestra formación universitaria, hemos estado escuchando que la labor del profesor (y más concretamente del profesor de Educación Especial), consiste en mayor medida en diseñar planes de intervención individualizados que respondan a las necesidades propias de cada alumno, que estén basados en una buena evaluación previa de este. Por ello, es importante que el profesor, esté en continuo reciclaje y que se actualice en cuanto a todos los temas relacionados con su labor docente.

Con este trabajo, he intentado realizar la labor propia de un profesor de educación especial. He llevado a cabo el procedimiento que seguiría yo, como profesora especialista al encontrarme frente a un caso con las características de una alumna en concreto con Síndrome de Potocki – Shaffer. En un primer momento, me he documentado sobre el Síndrome y todas las necesidades que vienen derivadas de este. He determinado las necesidades de la alumna, y a partir de ahí he buscado estrategias – técnicas de intervención, para poder realizar una adaptación curricular significativa lo más ajustada posible.

Como en este caso la intervención educativa se hace muy difícil por los problemas de conducta que presenta la niña, me parece lo más oportuno comenzar con un programa de modificación de conducta, para intentar instaurar en la alumna la obediencia y extinguir algunas conductas que hacen difícil su desarrollo y acceso al currículum en todas las áreas.

También he determinado un programa por contextos para desarrollar las competencias básicas de la alumna, con el que marco unos objetivos tangibles y realistas. Este programa no va a formar parte importante en el TFG, únicamente lo adjunto como anexo (Anexo 2), ya que sería el siguiente paso a seguir.

2. OBJETIVOS.

Después de cursar los estudios de Grado de Educación Primaria, mención de Educación Especial, con el presente trabajo, pretendo demostrar que estoy capacitada para afrontar los retos del sistema educativo, adaptar las enseñanzas a la diversidad del alumnado, a

las nuevas necesidades formativas y a realizar mis funciones en equipo junto al resto de compañeros / as que forman también parte del centro educativo.

Concretamente, los objetivos que pretendo con el trabajo elegido son:

- Diseñar, planificar y evaluar procesos de enseñanza – aprendizaje, tanto individualmente como en colaboración con otros docentes y profesionales del centro.
- Diseñar, planificar, adaptar y evaluar procesos de enseñanza – aprendizaje para el alumnado con necesidades educativas específicas, en colaboración con otros docentes y profesionales del centro.
- Fomentar la convivencia en el aula y fuera de ella, resolver problemas de disciplina y contribuir a la resolución pacífica de conflictos. Estimular y valorar el esfuerzo, la constancia y la disciplina personal en los estudiantes.
- Conocer la organización de los colegios de educación primaria y la diversidad de acciones que comprende su funcionamiento. Desempeñar las funciones de tutoría y de orientación con los estudiantes y sus familias, atendiendo las singulares necesidades educativas de los estudiantes. Asumir que el ejercicio de la función docente ha de ir perfeccionándose y adaptándose a los cambios científicos, pedagógicos y sociales a lo largo de la vida.
- Colaborar con los distintos sectores de la comunidad educativa y del entorno social. Asumir la dimensión educadora de la función docente.

3. JUSTIFICACIÓN.

En un principio elegí este tema por su relación con la psiconeurobiología, la cual explica la relación entre las funciones cerebrales y el comportamiento. El hecho de no haber podido seguir esta línea de investigación, y darme cuenta de que las funciones a desarrollar en mi futuro profesional están relacionadas con la intervención educativa, ha hecho que lo enfocara de otra forma, centrándome en actuaciones que pueden ser propias de un profesor de Educación Especial.

Como he dicho en la introducción, el haber participado como alumna en prácticas en el conocimiento de un síndrome nuevo para todos los profesionales, incluidos los clínicos, me sedujo enormemente y decidí que este sería mi tema de TFG.

He tenido la oportunidad de trabajar con la niña y aplicar alguna de las pautas de intervención que he diseñado (dejo constancia de ello en el diseño del programa). Y quiero agradecer a los profesionales del centro y a la familia, que me hayan dejado intervenir en la respuesta educativa que está siguiendo “J”.

La razón por la que ha sido elegida la obediencia, como conducta a instaurar es debido a la importancia que supone para las buenas relaciones, la convivencia y las tareas productivas. La obediencia forma parte del aprendizaje del control y regulación de la conducta, de la asimilación de reglas (Guía infantil, s.d). Por otro lado, la necesidad de eliminar las conductas agresivas, viene implícito en su significado como tal, ya que suponen un problema para la alumna en sí y para las personas de su alrededor, convirtiéndose en riesgo la seguridad física y el bienestar de todos.

Este tema está relacionado, por un lado con las siguientes competencias generales:

- ❖ Competencia en el conocimiento y comprensión para la aplicación práctica de:
 - Aspectos principales de terminología educativa.
 - Características psicológicas, sociológicas y pedagógicas de carácter fundamental, del alumnado en las distintas etapas y enseñanzas del sistema educativo.
 - Objetivos, contenidos curriculares y criterios de evaluación, y de un modo particular los que conforman el currículo de Educación Primaria.
 - Principios y procedimientos empleados en la práctica educativa.
 - Principales técnicas de enseñanza – aprendizaje.
 - Fundamentos de las principales disciplinas que estructuran el currículum.
 - Rasgos estructurales de los sistemas educativos.
- ❖ Competencia en el desarrollo de habilidades que me forman para:
 - Ser capaz de reconocer, planificar, llevar a cabo y valorar buenas prácticas de enseñanza – aprendizaje.
 - Ser capaz de analizar críticamente y argumentar las decisiones que justifican la toma de decisiones en contextos educativos.
 - Ser capaz de integrar la información y los conocimientos necesarios para resolver los problemas educativos, principalmente mediante procedimientos colaborativos.

- Ser capaz de coordinarse y cooperar con otras personas de diferentes áreas de estudio, a fin de crear una cultura de trabajo interdisciplinar partiendo de objetivos centrados en el aprendizaje.
- ❖ Competencia en el desarrollo de habilidades que me formen para:
 - Ser capaz de interpretar datos derivados de las observaciones en contextos educativos para juzgar su relevancia en una adecuada praxis educativa.
 - Ser capaz de utilizar procedimientos eficaces de búsqueda de información, tanto en fuentes de información primarias como secundarias, incluyendo el uso de recursos informáticos para búsquedas en línea.
- ❖ Competencia en el desarrollo de:
 - Capacidad de actualización de los conocimientos en el ámbito socioeducativo.
 - Adquisición de estrategias y técnicas de aprendizaje autónomo, así como de la formación en la disposición para el aprendizaje continuo a lo largo de la vida.
 - Conocimiento, comprensión y dominio de metodologías y estrategias de autoaprendizaje.
 - Capacidad para iniciarme en actividades de investigación.
 - Competencia en el desarrollo de un compromiso ético en su configuración como profesional, compromiso que debe potenciar la idea de educación integral, con actitudes críticas y responsables, garantizando la igualdad efectiva de mujeres y hombres, la igualdad de oportunidades y la accesibilidad universal de las personas con discapacidad. El desarrollo de este compromiso se concretará:
 - El fomento de valores democráticos, con especial incidencia en los de tolerancia, solidaridad, justicia y de no violencia y en el conocimiento y valoración de los derechos humanos.
 - El conocimiento de medidas que garanticen y hagan efectivo el derecho a la igualdad de oportunidades de las personas con discapacidad.

Y por otro con las siguientes competencias específicas:

- ❖ Conocer, participar y reflexionar sobre la vida práctica del aula, aprendiendo a colaborar con los distintos sectores de la comunidad educativa, relacionando teoría y práctica. Esta competencia se concretará en el desarrollo de habilidades que formen a la persona titulada para:
 - Adquirir conocimiento práctico del aula y de la gestión de la misma.

- Ser capaces de aplicar los procesos de interacción y comunicación en el aula, así como dominar las destrezas y habilidades sociales necesarias para fomentar un clima que facilite el aprendizaje y la convivencia.
- Controlar y hacer el seguimiento del proceso educativo y, en particular, de enseñanza y aprendizaje mediante el dominio de técnicas y estrategias necesarias.
- Ser capaces de relacionar teoría y práctica con la realidad del aula y del centro.

4. FUNDAMENTACIÓN TEÓRICA.

4.1. Síndrome de Potocki – Shaffer.

“El Síndrome de Potocki – Shaffer (SPS), se trata de un síndrome raro de delección de genes contiguos debido a la haploinsuficiencia de la región 11p11.2” (Alfonsi, Calabrese, Guanciali Franchi, Mohn, & Palka, 2012).

Las personas afectadas por este síndrome, tienen una serie de características tanto físicas como cognitivas que le son distintivas, aunque si bien es cierto, pueden ser en menor o en mayor medida afectados por ellas, según sea el tamaño de la delección y la cantidad o importancia de genes adicionales perdidos. Las características propias del síndrome (Alfonsi et al., 2012; Genetics Home Reference, 2012; National Center for Advancing Translational Sciences, 2012; Orphanet, 2013 y Righth Diagnosis, s.d.) son:

- ❖ Presencia de múltiples exostosis: Debido a la pérdida de la EXT₂ gen.
- ❖ Ampliada fontanela.
- ❖ Forámenes parietales agrandados: Debido a la supresión de la ALX₄ gen.
- ❖ Braquicefalia.
- ❖ Puente de la nariz estrecho.
- ❖ Surco nasolabial corto.
- ❖ Sindactilia.
- ❖ Boca vuelta hacia abajo.
- ❖ Crisis epilépticas.
- ❖ Trastornos del sueño.
- ❖ Retraso mental.
- ❖ Retraso en el desarrollo del lenguaje.
- ❖ Afectación de las habilidades motoras.

- ❖ Afectación de las habilidades sociales.
- ❖ Con menor frecuencia problemas de visión, anomalías esqueléticas adicionales, defectos en el corazón, los riñones y las vías urinarias.

Recientes estudios (Universidad de las Ciencias de la Salud de Georgia, 2012), hacen sospechar que la supresión o la insuficiencia de PHF21A gen, es causante de las alteraciones – anomalías e incluso de la discapacidad intelectual del SPS. Este síndrome (Genetics Home Reference), es una enfermedad que a pesar de ser genética, puede o no ser heredada. Esta, sigue un patrón de herencia autosómica, por lo que una delección del ADN de una copia del cromosoma 11 (que es el que provoca la afectación), es suficiente para causar el trastorno. Esa delección, puede ser heredada o puede ocurrir como resultado de un nuevo cambio cromosómico (que suele ser la situación más común).²

4.2. La intervención escolar en los niños con necesidades educativas especiales.

La Educación Especial, se define, como: la atención educativa prestada a los niños y adolescentes que presentan algún tipo de discapacidad física, psíquica o sensorial o que están en situación de riesgo social o en situación de desventaja por factores de origen social, económico o cultural, que no les permite seguir el ritmo normal del proceso de enseñanza – aprendizaje. (González, 2002)

Como ya sabemos, esta atención puede hacerse desde diferentes modalidades según la normativa vigente:

- ❖ Grupo ordinario a tiempo completo.
- ❖ Grupo ordinario con apoyo en periodos variables.
- ❖ Aula de Educación Especial en Centro Ordinario.
- ❖ Centro de Educación Especial.

Para proponer cada uno de las modalidades de escolarización es necesario que el Equipo de Orientación Educativa, emita un “dictamen de escolarización” fundamentado en la evaluación psicopedagógica, que incluirá, al menos los siguientes apartados:

² Se adjunta al final del trabajo un glosario con los términos técnicos más complicados.

- Determinación de las necesidades educativas especiales que incluye la valoración de la autonomía personal y social, de las capacidades comunicativas y del nivel de competencia curricular, así como otros factores de enseñanza y aprendizaje.
- Propuesta de los apoyos y adaptaciones que se requieran.
- Propuesta de la modalidad de escolarización más adecuada a las características y necesidades del alumno/a debido a:
 - o El código comunicativo que utiliza el alumno.
 - o Nivel de competencia del lenguaje (oral o de signos).
 - o Patologías asociadas.
 - o Posibilidades de optar a los centros ya sea ordinario o específico.
 - o El tipo de prótesis que utilice y el rendimiento de ésta.
 - o La opción comunicativa que los padres estimen habilitar para su hijo (oral, gestual, SAAC, etc.)

Después del dictamen de escolarización, se seleccionará un centro. Cada centro, en el uso de su autonomía pedagógica, organizará los ciclos, estructura y programaciones, de forma que considere más adecuada en cuanto las necesidades de sus alumnos, para lograr su mejor desarrollo (Arreaza, 2013).

Dentro del centro, el tutor o tutora durante el primer mes de curso, realizará una evaluación inicial que será el punto de referencia del equipo docente para la toma de decisiones. A partir de ahí, se adoptarán las medidas de atención a la diversidad oportunas (agrupamientos flexibles y no discriminatorios, programas y planes de apoyo, etc.), así como la elaboración de las adaptaciones curriculares significativas (en el caso de los alumnos con escolaridad en centro específico), adoptando los acuerdos pertinentes para la coordinación del profesorado y de los profesionales que han de intervenir y en colaboración con los responsables legales de los alumnos siempre siguiendo los principios que han de guiar la actuación con el alumnado con necesidad específica de apoyo educativo, que se establecen en La Ley Orgánica 2 / 2006, de 3 de mayo de Educación en el Título II, equidad en la Educación y, dentro de él, en la sección I, el alumnado con necesidades educativas especiales.

Alumnos con necesidades especiales.

La ORDEN EDU/1152/2010, de 3 de agosto, *por la que se regula la respuesta educativa al alumnado con necesidad específica de apoyo educativo escolarizado en el segundo ciclo de Educación Infantil, Educación Primaria, Educación Secundaria Obligatoria, Bachillerato y Enseñanzas de Educación Especial, en los centros docentes de la Comunidad de Castilla y León;* establece en su Sección Primera – “*Alumnado con necesidades educativas especiales. Centros y Unidades de Educación Especial* (Artículo 15) que: *se entiende por alumnado con necesidades educativas especiales aquel que requiere, por un período de su escolarización o a lo largo de toda ella, determinados apoyos y atenciones educativas específicas derivadas de discapacidad o trastornos graves de conducta.*

En su Artículo 16 – *Escolarización y atención educativa*, regula la escolarización en centros de educación especial o en unidades de educación especial llevándose a cabo solo cuando las necesidades educativas especiales del alumnado sean graves y permanentes, requieran un apoyo extenso y generalizado con adaptaciones significativas en la mayor parte de las áreas o materias del currículo, precisen recursos humanos y materiales específicos, y no puedan ser atendidas en el marco de las medidas de atención a la diversidad de los centros ordinarios, de acuerdo al artículo 74.1 de la Ley Orgánica 2/2006, de 3 de mayo, de Educación.

Siguiendo esta definición, podemos afirmar, que los alumnos con SPS, serán alumnos considerados por tanto ACNEES permanentes, ya que presentan necesidades educativas especiales derivadas de su discapacidad y, con ello, requieren adaptaciones curriculares significativas en todas o casi todas las áreas. Esto quiere decir que no es posible la atención adecuada en el marco de las medidas de atención a la diversidad en centros ordinarios y, por tanto, necesitan ser escolarizados en centros de Educación Especial.

4.3. SPS y el abordaje de sus necesidades.

Como señala (Blanco, 1990), los profesores, debemos conocer bien las necesidades de nuestros alumnos, así como posibilidades de aprendizaje y los factores que facilitan el mismo, para poder dar una respuesta significativa y así facilitar su desarrollo personal en todos los ámbitos posibles.

Hay que tener en cuenta, que las necesidades o problemas que vengan asociados a este síndrome, son derivados de las anomalías cromosómicas de él, y que nunca deben ser consideradas por separado, sino como un todo, el cual hay que tener siempre presente en la intervención.

En esta sección, me limitaré a hacer una fundamentación teórica de las necesidades que se nos podrían presentar en el caso que me ocupa, el cual describiré más tarde en la intervención.

4.3.1. Discapacidad intelectual.

Antes de comenzar a ver las pautas que se nos sugieren para la intervención en cuanto a la discapacidad intelectual se refiere, debemos tener claro el concepto de discapacidad intelectual. Para ello recordaremos tres de las definiciones más utilizadas actualmente:

- ❖ La OMS, define a los discapacitados intelectuales como *“individuos con una capacidad intelectual sensiblemente inferior a la medida que se manifiesta en el curso del desarrollo y se asocia a una clara dificultad en los comportamientos adaptativos”*.
- ❖ El DSM – IV, TR (2002) establece como criterios de diagnóstico del retraso mental la *Capacidad intelectual inferior al promedio (CI de 70 o inferior), déficit o alteraciones en la actividad adaptativa y edad de inicio anterior a los 18 años*. Además, distingue entre: retraso mental leve, moderado, profundo y de gravedad no especificada.
- ❖ Por otro lado, la AAMR, define el retraso mental como: *Una discapacidad caracterizada por limitaciones significativas, tanto en funcionamiento intelectual como en conducta adaptativa, expresada en habilidades adaptativas conceptuales, sociales y prácticas. Esta discapacidad se origina con anterioridad a los 18 años*.

Características de la discapacidad intelectual

Alonso (2010), recoge las siguientes características que podemos observar en la discapacidad intelectual:

- ❖ Características cognitivas:
 - Deficiencias en el funcionamiento de la memoria y la atención.
 - Deficiencias en los procesos ejecutivos o de control cognitivo.

- Deficiencias metacognitivas.
- Limitaciones en procesos de transferencia o generalización.
- Resolución parcial de problemas.
- ❖ Características de la comunicación:
 - Déficits lingüísticos variables, desarrollo disarmónico.
 - Frecuentes problemas articulatorios debido a alteraciones morfológicas asociadas a la musculatura facial.
 - Desarrollo retardado o incompleto.
 - Vocabulario limitado
 - Recursos comunicativos funcionales deficitarios.
 - Componente morfosintáctico más afectado salvo en algún síndrome o en la hidrocefalia que es el pragmático (Flores, 2003).
- ❖ Características de la personalidad.
 - Rigidez comportamental, problemas de adaptación, baja autoestima e inestabilidad emocional (Fierro, 2007).
 - Vinculaciones afectivas excesivamente dependientes. Competencia social deficitaria, conformista y con recursos inadecuados e ineficaces.
 - Preocupación por evitar el fracaso más que por alcanzar el éxito. Estilo atribucional externo (Molina y Arraiz, 1993).
 - Presencia de conductas desadaptativas o inmaduras.
 - Problemas de autocontrol y autoobservación.
 - Problemas de intolerancia a la frustración y a la demora.
 - Problema en la toma de decisiones y de resolución de conflictos.
 - Desconfianza, inseguridad
 - Problemas de conducta – agresividad.

Intervención:

Para la intervención en la discapacidad intelectual Martín, Martín, Marugán, y Navarro (2010), inciden en la importancia de la necesidad de detectar precozmente y pronosticar a los alumnos que puedan tener déficits cognitivos, afectivos o sociales, para proporcionarles desde los primeros niveles educativos una atención en las áreas de: motricidad, percepción, lenguaje, sociabilidad y afectividad; así como trabajar desde edades tempranas, en los componentes básicos de la psicomotricidad incidiendo

esencialmente en la lateralización, la interiorización del esquema corporal, la organización espacial y temporal y el ritmo y coordinación óculo – manual.

Además apuestan por el desarrollo de los hábitos básicos y del lenguaje. Utilizando un clima afectivo – motivacional con abundantes materiales y recursos estimulantes, que se apoye en los refuerzos, con objetivos muy bien definidos y metodología de modelado. Además proponen utilizar las vías perceptivas para la entrada de información, buscando metas adecuadas, de fácil alcance e incluyendo actividades lúdicas así como sobre el desarrollo de la autoestima y la asertividad en las relaciones interpersonales.

4.3.2. Problemas de conducta.

Los problemas de conducta, no forman parte de las características que vienen asociadas a la definición del SPS, pero debido a la importancia que toman en el caso a tratar en concreto y que según la información que tengo sobre los tres casos de SPS de los que tengo constancia, también tienen este problema asociado en mayor o menor medida. Concretamente, los problemas de conducta en el caso que me ocupará más adelante, son la mayor dificultad que, además de constituir un problema para la niña haciendo que pueda desarrollar al máximo sus capacidades, perjudican a los de su alrededor.

Definición de los problemas de conducta.

Antes de comenzar a intentar dar respuesta a esta necesidad, debemos tener claro cuando se trata de un problema de conducta o simplemente de un hecho aislado. Por tanto, tenemos que: *“Los problemas de conducta, son un patrón de comportamiento, persistente a lo largo del tiempo, que afecta a los derechos de los otros y violenta las normas apropiadas de la edad. Implica la presencia de conductas inadecuadas para la edad, dificultades en el funcionamiento diario del alumno o alumna en el ámbito familiar, escolar y / o social, llegando a ser vistos con frecuencia como “inmanejables” por las personas de su entorno”* (Alan, Buela, & Kazdin, 1999).

En el ámbito de las personas con discapacidad intelectual, la definición más aceptada es la dada por Emerson (citado en Arias, Irurtia, & Gómez, 2009), que explica los problemas de conducta como conductas anormales desde el punto de vista cultural, de tal frecuencia, duración o intensidad que ponen en riesgo la seguridad física, el bienestar

o la calidad de vida de la persona o de otros, o bien que impiden a la persona que las muestra el acceso a los recursos de la comunidad.

Los criterios específicos que se establecen para el diagnóstico de trastorno de conducta en el retraso (citado en Arias, Irurtia, & Gómez, 2009), son:

- ❖ Ocurre al menos una vez al día.
- ❖ Impide a la persona tomar parte en programas o actividades adecuadas para su nivel de habilidades.
- ❖ Requieren normalmente la intervención física de uno o más miembros del personal.
- ❖ Frecuentemente determinan lesiones de consideración tal que requieren tratamiento hospitalario.

Françoise Dolto, expresaba que *“hay que tener en cuenta que el niño que reacciona de manera insólita, siempre tiene una razón para hacerlo”*, por ello, partimos de la base que todos los problemas de conducta vienen determinados por unas causas, y que por ello, tienen una función, un objetivo que puede ser desde conseguir atención, a comunicarnos algo. Es necesario estar pendientes de los antecedentes y desencadenantes de cada conducta, así como el origen de su aparición que pueden ser debido a causas internas o externas (Anexo 3), para poder instaurar una nueva conducta y eliminar de aquella que supone un problema.

Clasificación de los problemas de conducta.

El término problemas de conducta, hace referencia a una amplia gama de conductas anormales, son muchos los autores que han intentado hacer una clasificación lo más completa posible, por lo que haré referencia a las tres clasificaciones que a mi criterio son las más completas.

Por un lado, el Inventario para la Planificación de Servicios y Programación Individual (ICAP), recoge los siguientes tipos de conducta patológica: comportamientos autolesivos o daño a sí mismos, heteroagresividad o daño a otros, destrucción de objetos, conducta disruptiva, hábitos atípicos y repetitivos (estereotipias), conducta social ofensiva, retraimiento o falta de atención y conductas no colaboradoras (Montero, 1993).

Sin embargo el DC – LD (2001), hace una clasificación dividida en 10 subtipos: Agresividad verbal, conducta oposicional, agresividad física, conducta de demanda, conducta destructiva, deambulación, conducta autolesiva, problemas conductuales mixtos, conducta autolesiva, problemas conductuales mixtos, conducta sexual inapropiada y otros problemas de conducta, en los que entrarías aquellos que no se pudieran clasificar los anteriores.

Teniendo en cuenta estas dos clasificaciones, Novell (Coord.), Rueda y Salvador (2003), establecen una clasificación en función de las amenazas que suponen los problemas de conducta para los sujetos que las “padecen” o que las “sufren”. Esta clasificación se hace en dos grupos que las relacionan por la restricción de las actividades y de la participación, teniendo por lo cual:

- ❖ Conductas disociales: Comportamientos anormales de intensidad, frecuencia y duración tales que conllevan una alta probabilidad de poner en peligro la integridad física del sujeto o de los individuos de su entorno, o que suponen una transgresión clara de las normas sociales. Implican una alteración de la actividad y la participación social del individuo.
- ❖ Conductas no disociales: Conductas que, aunque no constituyen un riesgo para el individuo o el entorno, y sin tener carácter antisocial, son causantes de restricción en la actividad y participación del individuo (hiperactividad, conductas estereotipadas, asilamiento, etc.).

Evaluación de la conducta.

Antes de comenzar a hacer un programa de modificación de conducta, está más que claro que se necesita hacer una evaluación, así como una observación multidisciplinar, exhaustiva y estandarizada de las conductas del sujeto, para poder marcarnos unos objetivos y con ellos un plan de actuación.

Las Escalas de conducta Independiente (SIB) y el Inventario para la programación Individual y la Planificación de Servicio (ICAP), miden la conducta adaptativa y problemas de conducta de persona de cualquier edad, con o sin discapacidad (Hill y Weatherman, 1993).

La SIB (Hill y Weatherman, 1993), consiste en un test basado en normas que pretende valorar la adaptación del sujeto y sus problemas de conducta. Contiene 259 ítems, de los

cuales 231 son sobre la conducta adaptativa y 8 de problemas de conducta. Este test, es rellenado por los padres, profesor/a o persona responsable de dicho sujeto.

Los ítems de conducta adaptativa, comprenden 14 subescalas agrupadas en cuatro categorías: Destrezas Motoras, Destrezas de Interacción Social y Comunicativas, Destrezas de la Vida personal, y Destrezas de Vida en la Comunidad, también se incluye una Forma Corta y una escala de Desarrollo Temprano de conducta adaptativa. Por el contrario, los ocho ítems de problemas de conducta, se agrupan en tres índices: Interno, Asocial y Externo, además de una puntuación total.

El ICAP (Montero D. , 1996), permite realizar evaluaciones normativas de la conducta adaptativa y de los problemas de conducta. Es aplicable de a todas las edades y principalmente en personas con discapacidad, aunque se puede utilizar en todas las poblaciones. Es una prueba sencilla, rápida y de autoadministración. Para su evaluación se utiliza el grado de gravedad t la frecuencia de las conductas. Además, se registra la respuesta que comúnmente reciben estas conductas por parte de personas significativas del entorno del individuo.

El ICAP, consta de:

- Un registro de datos relevantes, con los datos personales y limitaciones funcionales (motriz, visual, auditiva y estado de salud) de la persona.
- Un test de conducta adaptativa que mide el nivel de las personas en relación a destrezas básicas para desenvolverse con independencia en su entorno y se estructura en cuatro escalas:
 - Destrezas sociales y comunicativas (lenguaje expresivo y receptivo).
 - Destrezas para la vida personal.
 - Destrezas para la vida en la comunidad.
 - Destrezas motoras.
- Una prueba de problemas de conducta que se analiza en base a ocho áreas de las cuales se extraen cuatro índices normativo de problemas de conducta: Interno, Asocial, Externo y General.

Programas de modificación de conducta.

Antes de comenzar la planificación de un programa de modificación de conducta, debemos conocer las técnicas de modificación de conducta que pueden ser usadas en cada caso. Estas técnicas a las que nos referimos, son aquellas que están orientadas tanto

a la adquisición o incremento de comportamientos adaptativos, así como a la extinción o disminución de aquellos que no lo son.

Ya que sería imposible hacer un resumen de todas las técnicas de modificación de conducta que podemos encontrar, primeramente haré un breve resumen de las más utilizadas y en las que coinciden Campos y Muñoz (1999) y Riviére (1997).

- ❖ Técnicas orientadas a la instauración de conductas nuevas: Con ellas se pretenden instaurar una conducta nueva, se utilizan instrucciones físicas, verbales y gestuales, se utilizan reforzadores positivos (siendo los que más éxito tienen, los primarios). Las técnicas pueden ser:
 - Instigación.
 - Moldeamiento – encadenamiento.
 - Modelamiento.
- ❖ Técnicas para potenciar y / o mantener conductas:
 - Técnica de reforzamiento de la conducta: Utilización de reforzadores primarios o sociales y, en el caso de que el reforzador positivo no tenga éxito, se utiliza el reforzamiento negativo mediante el cual se hace desaparecer una situación o estímulo que es desagradable para el sujeto. Cuando los niños disfrutan con la reacción de los demás ante su manera de comportarse, es mucho más probable que vuelvan a actuar de la misma manera para obtener la aprobación o cualquier otra atención o recompensa que les guste (Peine & Howarth, s.d.)
Hay que tener en cuenta de que el valor del reforzador debe ser proporcional a la conducta a realizar y emitido inmediatamente tras la emisión de la conducta.
- ❖ Técnicas para reducir o eliminar conductas:
 - Castigo (Acosta, Aguilar, Arias, Martín, & Navarro, 2010):
 - Castigo positivo: Cuando un estímulo aversivo sigue a la conducta.
 - Castigo negativo o coste de respuesta: Ocurre cuando a una conducta le sigue la retirada de una recompensa que el niño ya había conseguido.

- Extinción (Acosta, Aguilar, Arias, Martín, & Navarro, 2010): No existencia de contingencias a un comportamiento.
- Reforzamiento diferencial: Se premia la conducta deseada.

Para terminar con este punto, daré una breve explicación de otras técnicas de modificación de conducta propuestas en Ruiz Fernández (1993), que creo son factibles de ser aplicadas en personas con DI:

- ❖ Entrenamiento en autoinstrucciones (Meinchenbaum, 1969): Se trata de una técnica cognitiva diseñada por Meinchenbaum en 1969, que pretende modificar el diálogo interno de la persona para facilitar el afrontamiento de una determinada tarea, situación o acontecimiento. Suele utilizarse cuando lo que la persona se dice a sí misma es interferente o inapropiado para la ejecución de una tarea concreta o para desenvolverse adecuadamente en una situación.
- ❖ Inoculación del estrés (Meinchenbaum y Cameron, 1973): Consiste de una serie de técnicas cognitivo – conductuales para el tratamiento de problemas de ansiedad. Las tres áreas en las que se centran los objetivos de este tratamiento son:
 - Promoción de una actividad autorreguladora adecuada que implica: reducir o suprimir la intensidad de autoverbalizaciones, imágenes y emociones perturbadoras e incrementar o instaurar aquellas que proporcionen el funcionamiento más adaptativo.
 - Modificación de conductas desadaptativas e incremento o instauración de las adaptativas.
 - Revisión y modificación de estructuras cognitivas que promuevan valoraciones negativas de sí mismo y del mundo.
- ❖ Terapia racional emotiva (Ellis, 1962): Se encarga de resolver problemas emocionales y conductuales mediante un modelo de intervención activo – directivo, filosófico y empírico, representado por la secuencia A (acontecimientos activadores que permiten o dificultan la consecución de metas) – B (serie de pensamientos y creencias) – C (consecuencias emocionales y conductuales), encaminado a la reestructuración cognitiva.
- ❖ Terapia cognitiva (Aaron Beck, principios de los años 70): Terapia psicológica que sostiene que los individuos cuando se encuentran en una situación estimular,

no responden adecuadamente, sino que antes de emitir una respuesta emocional o conductual, perciben, clasifican, interpretan, evalúan y asignan significado al estímulo, en función de sus esquemas cognitivos, por lo que sus técnicas de intervención tienen como objetivo modificar las experiencias internas de los individuos dejando en segundo término su conducta exteriorizada.

Por último, añadir que la correcta planificación de una intervención conductual, requiere el cumplimiento de las siguientes fases (Woolfolk, 1996; Campos & Muñoz, 1999):

- ❖ Definición de objetivos.
- ❖ Selección y definición de la conducta a eliminar, mantener y/o incrementar.
- ❖ Medir la conducta y establecer las contingencias ambientales.
- ❖ Concreción del programa de modificación.
- ❖ Registro de resultados y evaluación de la efectividad del programa.

4.3.3. Problemas de visión.

El hecho de que las personas con SPS, tengan también problemas de visión, asociados a su discapacidad intelectual, hace que sea aun más necesaria una planificación multidisciplinar en su intervención educativa. Los problemas de visión, además de ser una dificultad añadida para su desarrollo general, también pueden explicar los problemas de conducta, Ruiz Fernández (1993) nos explica que los déficits sensoriales (visuales y auditivos) pueden ser motivo de malestar, sobre todo si no se detectan y no se corrigen de forma adecuada.

Los problemas visuales asociados más comunes que podemos encontrarnos en el SPS, son los siguientes:

- ❖ Estrabismo y ambliopía (Medline, 2012): Consiste en la pérdida de paralelismo de los ojos, en los casos más severos, ocasiona problemas estéticos y de visión de gran importancia. Cuando una persona tiene estrabismo, el cerebro recibe dos imágenes diferentes y opta por anular una de ellas, dándose lugar a una ambliopía, que con el tiempo, y si no se trata, será irreversible. La ambliopía consiste concretamente, en la pérdida de la capacidad de un ojo para ver los detalles.

- ❖ Nistagmo (Medline, 2012):_Son movimientos repetitivos, rápidos e involuntarios de los ojos que pueden ser de un lado a otro (Nistagmo horizontal), arriba y abajo (Nistagmo vertical) y rotatorio (Nistagmo rotatorio o de torsión). Los movimientos involuntarios del Nistagmo son causados por anomalías de funcionamiento en las áreas del cerebro que controlan los movimientos de los ojos.

A pesar de que se traten de problemas asociados al Síndrome, y no sean una deficiencia por sí sola, a la hora de planificar la intervención escolar, podremos tener en cuenta algunas de las indicaciones que propone Alonso (2010), para la intervención en alumnos con deficiencia visual, ya que podrían sernos útiles.

- ❖ Área lingüística:
 - Incrementar las oportunidades para manipular objetos, orientación y movilidad.
 - Estimulación sensomotriz, coordinación oído – sistemas motores.
- ❖ Área cognitivo – intelectual.
 - Acceso a la información a través de otros sentidos: tacto, oído...
 - Trabajo con un código háptico – auditivo.
 - Adecuación a los ritmos individuales del aprendizaje.
- ❖ Área del desarrollo psicomotor.
 - Restablecimiento de actitudes posturales, corporalmente saludables y socialmente aceptables.
 - Estimulación auditiva.
 - Desarrollo de la sensibilidad fina de las manos.
 - Estimulación psicomotriz.
 - Referentes auditivos y táctiles de ubicación.
 - Deambulación guiada por el brazo de otra persona.
- ❖ Área del desarrollo socio - afectivo.
 - Adaptación a las señales atípicas.
 - Sincronización y facilitación de vínculos afectivos exclusivos.
 - Potenciación de habilidades sociales adecuadas.
 - Modelos auditivos – táctiles en las personas con discapacidad visual y el entorno.

- Utilización de ayudas ópticas en función de que sea posible.
- Adaptación del proceso de enseñanza al proceso individualizado del aprendizaje en función de las consecuencias y características específicas de la deficiencia y / o alteración visual.

4.3.4. Problemas médicos. Epilepsia.

Nosotros, los maestros, debido a la cantidad de horas que pasamos con los alumnos a lo largo de la semana, somos, junto con los padres, los primeros que podemos detectar los primeros signos de alarma ante cualquier irregularidad en la salud del alumno / a. Además, también debemos ser conscientes de los problemas de salud que tengan nuestros alumnos, en caso de que sea necesaria nuestra intervención en algún caso (administración de medicamentos con consentimiento paterno, crisis epilépticas, etc.) y obviamente para tenerlo en cuenta a la hora de determinar nuestra labor educativa.

Los problemas médicos también pueden ser un hecho desencadenante de las alteraciones de conducta como hemos dicho anteriormente. Como expone Fernández (1993), es muy frecuente que la primera manifestación de dolor, sea una alteración de conducta, por lo que deberemos estar atentos, de aquellas conductas que se alejen de la “normalidad” para comunicárselo a las familias, por si pudiera ser importante.

Como hemos podido ver en las características del SPS, un de las enfermedades asociadas a este síndrome son las crisis epilépticas. Según el profesor H. Gastaut (citado en Macías Fernández 1999), la epilepsia, se trata de una afección crónica, de etiología diversa, caracterizada por crisis recurrentes debidas a una descarga excesiva de las neuronas cerebrales asociada eventualmente con diversas manifestaciones clínicas o paraclínicas.

Hay dos tipos de crisis (Macías Fernández, 1999):

- ❖ Crisis generalizadas: que provocan alteración de la conciencia, y en las que destacan las formas no convulsivas, como la ausencia o crisis de pequeño mal y las formas convulsivas, como las crisis tónico - clónicas o de gran mal.
- ❖ Crisis epilépticas.

Macías Fernández, también nos da unas pautas sobre “Cómo actuar” ante una crisis epiléptica:

- ❖ Mantener la calma.
- ❖ En caso de que la persona caiga al suelo, no introducir nada en su boca, ladear la cabeza para facilitar la respiración, aflojar el cinturón y quitar los objetos próximos con los que pueda golpearse.
- ❖ No intentar detener la crisis, finalizará por sí sola.
- ❖ Tranquilizar a la persona afectada después de la crisis.

Por último, hay que destacar, que la epilepsia, también puede ser en algunos casos la causa directa del problema de conducta. Diversas formas de conducta autoagresiva y episodios de agresividad imprevisible y explosiva hacia los demás, pueden ser el resultado de descargas eléctricas en algunas partes del cerebro. Mientras que en otros casos la irritabilidad cerebral previa a una crisis epiléptica, o el estado de confusión posterior a la misma, puede ser suficiente motivo para que una persona no responda de forma adecuada frente una demanda o interacción con los demás (Ruiz Fernández, 1993).

4.3.5. Trastornos del sueño.

Ya que este tema, debe ser controlado en casa y nos es algo que sea de ámbito escolar (excepto por las consecuencias que esto provoca), simplemente, hablaremos de las dificultades para iniciar el sueño, ya que son las que se presentan en el caso en concreto y dictaremos las recomendaciones que se pueden dar a los padres según los expertos en el tema.

Nuestro caso se encuentra ante la dificultad de poder iniciar el sueño sola y además, cuando lo hace se le interrumpe, siendo imposible volver a conciliarlo. Según Gil Verona (1999) si la patología es duradera, la alumna en concreto no dormirá las horas necesarias, estará más inquieta, irritable y los padres por tanto tendrán una sensación interna de frustración y tensión al no lograr que la niña concilie el sueño.

Se toma como causa más frecuente, la no enseñanza de una rutina alrededor de la acción acortarse, ya que de esta rutina dependerá que el niño vuelva a dormirse sólo durante los múltiples despertares que tiene la noche. (Gil Verona, 1999)

Según el Dr. Estivill (1991), la rutina debe consistir en un momento agradable, de intercambio emocional, de tranquilidad. Según la edad del niño, y del grado de

comprensión, puede ir desde cantar una nana, a contar un cuento, a hablar de las actividades que ha hecho o hará, etc.). Este autor dice que es esencial que el niño esté despierto cuando los padres salgan de la habitación, ya que cuando el niño se despierte durante la noche reclamará la misma rutina.

También deberemos tener en cuenta que las frecuentes comidas, la angustia por la separación, dormir en la misma habitación que los padres, pueden dificultar el inicio del sueño, por lo que deberemos buscar suprimir todos esos acontecimientos para conseguir que el niño realice su descanso correctamente.

5. DISEÑO DEL PROGRAMA DE INTERVENCIÓN: “INSTAURACIÓN DE LA OBEDIENCIA Y EXTINCIÓN DE CONDUCTAS AGRESIVAS”

Como he ido explicando a lo largo de la fundamentación teórica de mi trabajo, el hecho de que la alumna con la que voy a realizar mi intervención, sea una alumna con necesidades educativas especiales, hace que se requiera la elaboración de un diseño y una adaptación de todo el currículo, así como una flexibilización de la estructura organizativa del centro y de los alumnos, haciendo por tanto un programa de intervención adaptado al caso en concreto que me ocupa.

El *Plan de Atención al Alumnado con Necesidad Educativas Especiales, orden de 23 del marzo de 2007, de la Consejería de Educación*, establece que en el ámbito educativo el objetivo de la plena integración de las personas con discapacidad, se concreta en el logro de una respuesta educativa adaptada a sus características propias y con vistas a facilitar la integración personal y laboral en la sociedad y contribuir al desarrollo de su capacidad de autodeterminación y calidad de vida. Para ello, se deberá lograr el desarrollo de las competencias básicas para el desarrollo de la vida normal. Estas se conciben, por tanto, como el desarrollo de las habilidades adaptativas de las personas al contexto en el que viven, definiéndose como: competencia en comunicación, competencia en la interacción con el entorno, competencia social, competencia para aprender, autodeterminación y competencia emocional (Arreaza, 2013).

En un primer momento, a la hora de comenzar a planificar una adaptación curricular para la alumna en cuestión, me di cuenta, de que para poder llegar a desarrollar cualquier objetivo que quisiera conseguir en mi intervención, antes tendría que eliminar aquellas conductas que hacían imposible su consecución e instaurar aquellas que fueran necesarias para lograr mis fines. Por ello, a continuación, se desarrollará un programa de modificación de conducta que pretende por un lado conseguir instaurar la obediencia y por otro, eliminar las conductas disruptivas y agresivas que la niña presenta en el ámbito escolar.

Tendremos que tener en cuenta, que no deberemos elegir muchas conductas, pues no podremos afrontar a la vez su modificación, su abordaje, será individual, pasando por un periodo de adaptación y ampliando la dificultad según vayamos consiguiendo nuestros objetivos. Este programa, está pensado para realizarse en colaboración con todo el personal del centro y siempre siguiendo los consejos de los profesionales (Orientadora – psicóloga). Será realizado a partir del aula de referencia de la alumna, aunque eso sí, trasladándolo a todos los ámbitos del centro (incluidos tiempos de descanso, actividades extraescolares y comida). Su duración, dependerá de la rapidez con la que la alumna vaya superando los criterios propuestos, y nunca deberemos apresurarnos a continuar con el siguiente objetivo sin estar seguros antes del éxito del anterior.

5.1. Contexto.

5.1.1. El centro.

“J” está escolarizada en un Centro Específico, el cual dispone de todas las etapas educativas, propias de un centro específico distribuidas de la siguiente forma: Infantil (de 3 a 5 años); Educación Básica Obligatoria (E.B.O – de 6 a 15 años) que se divide en dos ciclos: inicial y superior; y Transición a la Vida Adulta (T.V.A de 16 a 21 años).

El equipo educativo lo forman once maestros especialistas en Educación Especial, un profesor de taller, nueve auxiliares técnicos, dos fisioterapeutas, un trabajador social, dos orientadoras, dos maestras especialistas en audición y lenguaje, un médico y una enfermera. Cuenta de instalaciones suficientes para abordar todas las necesidades que puedan presentarse (Anexo 4).

Por último cabe destacar la relación de colaboración – coordinación que mantiene el centro con las familias, ya que creen que un trabajo cooperativo fundamentado en la comunicación, facilita mucho el aprendizaje del alumnado. Para ello, se hacen entrevistas previas a la escolarización de los alumnos así como reuniones periódicas durante todo el curso. Existe un cuaderno de comunicación que lleva el alumno, para contarse día a día cosas relevantes y así también poder fomentar la comunicación. Además existe el AMPA y se suelen hacer actividades con los padres, abuelos y familiares para crear un ambiente familiar.

5.1.2. El aula.

Los grupos formados de cada aula, se tratan siempre de grupos heterogéneos que coinciden aproximadamente en edad cronológica. De tal forma que en consonancia con el principio integrador del centro, cada alumno pueda beneficiarse de los demás. Además una vez por semana, se realizan talleres homogéneos, en los que se agrupan a los alumnos por intereses, preferencias, ritmos y necesidades educativas.

El aula está compuesta por cinco alumnos de entre 10 y 12 años (dos chicos y tres chicas), además de la maestra – tutora especialista en Educación Especial y una auxiliar técnico educativo. Para hacernos una idea de la diversidad de características y necesidades de este aula, simplemente nombraré sus patologías: Alumna 1: Síndrome de Rett; alumna 2: parálisis cerebral; alumno 3: Trastorno generalizado del desarrollo; alumno 4: Discapacidad psíquica moderada con alteraciones de la comunicación y el lenguaje; y por último, nuestra alumna en cuestión “J”: Síndrome de Potocki Shaffer (SPS). La relación que mantiene “J” con los demás compañeros es nula, presentándose en numerosas ocasiones conductas agresivas hacia ellos y hacia el personal del centro.

Hay que destacar, que esta aula, no tiene nada que ver con un aula - clase convencional de un colegio ordinario, sí es cierto que está dividido por “rincones” (de descanso, de trabajo, biblioteca de aula, de juegos), pero al fin y al cabo todas las zonas (Anexo 5) se utilizan para todo según las circunstancias.

5.1.3. La alumna.

Antecedentes:

Padres sanos, hermano de menor edad también sano. “J” nació por un parto provocado. Desde el principio no escuchaba, no comía, no abría los ojos, no hacía caso. A los 20 días de su nacimiento, es llevada a urgencias por una fiebre alta y les comunican que la niña tiene encefalocelos. Hernia umbilical en el nacimiento que se corrigió sola sin intervención. CIA tipo II e hipersistencia del ductus. Hipotonía marcada durante el primer mes de vida que se ha ido tratando con la intervención del fisioterapeuta fuera y dentro del centro escolar. Retraso en el desarrollo psicomotor, comenzó la sedestación al año y sus primeros pasos fueron a los dos años. Retraso en el lenguaje, pronunció los primeros monosílabos a los tres años. Ante la falta de información, decidieron acudir a un médico privado, que fue quien les remitió a Madrid donde le dieron su primer diagnóstico, aunque es su pediatra en Valladolid quien sospecha de su actual diagnóstico y pide las pruebas genéticas.

Diagnóstico clínico:

Nuestra alumna “J” de doce años de edad (CI: 24), ha sido recientemente diagnosticada por el síndrome de Potocki – Shaffer (Febrero 2013), anteriormente, su diagnóstico, se trataba de “Síndrome polimalformativo con defectos craneales (foramina parietalia), microcefalia, microftalmos, retraso generalizado del desarrollo + retraso mental con epilepsia, Síndrome de Wolff – Parkinson (ablación)”.

“J”, tiene blefarofimosis, foramina parietal bilateral simétrica, enfalocelos parietales (se le realizó una plastia de cráneo a los 3 años y medio). En cuanto a sus problemas de visión, tiene estrabismo convergente, fijación cruzada congénita y nistagmus (el globo ocular y FO son normales), ha sido operada realizándosele una hipoplasia de elevador de párpados y se le ha inyectado toxina botulínica en los ojos, usa gafas pero al tirarlas constantemente y romperlas, han decidido no ponérselas. De vez en cuando presenta crisis de hipotonía, palidez y cianosis con emisión de sonidos guturales y derresión posturítica. Tiene un umbral del dolor muy alto, a penas lo nota. Retraso mental con rasgos autistas. Presenta problemas a la hora de dormirse, hay que estar pendiente de ella.

Toma los siguientes medicamentos: apgar, depakine, risperdel flas y tranxilium, se le retiró Nemactil por notarse mucho más alterada cuando lo tomaba.

Nivel de autonomía.

Es dependiente, camina sola aunque son supervisión de adulto.

Come bien, no maneja ningún utensilio, bebe muy bien con pajita, con el vaso también sabe beber pero en ocasiones lo lanza o tira todo el agua, a veces mientras come se autoprovoa arcadas cuando se le llama la atención por comer con ansiedad.

No tiene control de esfínteres, usa pañal. Carece de hábitos de autocuidado, la visten y la desvisten, aunque suele colaborar siguiendo las instrucciones que se le piden.

Características del estilo de aprendizaje.

“J” tiene preferencia por los canales auditivos para la entrada y procesamiento de la información.

Evita la realización de las tareas propuestas, no busca nuevas tareas, no le motivan las actividades por sí mismas.

No focaliza la atención y no es capaz de mantenerla durante periodos muy largos. Para mantener su atención, favorece hablarla con suavidad, sin gritar mucho y sin mucho escándalo, para evitar que ella se altere. En el momento en el que se cansa de hacer algo, te echa o bien con palabrotas o con una agresión.

Prefiere las actividades de tipo estimuladoras, adoptando una buena actitud, no suele aceptar las actividades en pareja o con alguien más. Los materiales que prefiere también son los de tipo estimulatorio (vestibulador, piscina de bolas, balón de bobath, etc.), rechaza todo aquello de tipo manipulativo (puzles, arandelas, encajables, etc.) y todo lo relacionado con la plástica.

Características de sus relaciones.

Su actitud es disruptiva, en actividades en grupo, necesita la ayuda de un adulto porque si no se encierra en sí misma autoestimulándose. Suele adoptar una actitud pasiva o agrede a sus compañeros, aunque por su comportamiento, sí que parece que centre la

atención en lo que sucede a su alrededor (contesta a las preguntas, sigue las canciones o los cuentos).

Refuerzos a los que sensible:

Primarios y sociales. Se puede también considerar como refuerzo la música y las estimulaciones somáticas.

5.2. Objetivos.

Con este programa, se pretende como objetivo principal determinar las conductas problemáticas que tiene “J” y a partir de ello, eliminar las conductas disruptivas así como instaurar la obediencia.

1. Hacer un registro de los problemas conductuales de “J”.
2. Determinar los problemas de conducta sujetos a ser modificados.
4. Desarrollar un programa de instauración de obediencia.
5. Elaborar pautas para el abordamiento del resto de los problemas de conducta.

5.3. Contenidos.

- ❖ Obediencia: Acto de cumplir una orden o la voluntad de quien manda. Actitud responsable de colaboración y participación, importante para las buenas relaciones, la convivencia y las tareas productivas. La obediencia forma parte del aprendizaje del control y regulación de la conducta, de la asimilación de reglas (Guía infantil, s.d)
- ❖ Conductas disruptivas: Conjunto de comportamientos, que deterioran o interrumpen el proceso de enseñanza y aprendizaje en el aula. Estas conductas se originan por las dificultades del sujeto para adaptarse al medio y con ellas el alumno pretende especialmente llamar la atención del grupo o del profesor / a y obtener un estatus de poder en el aula”.
- ❖ Conductas agresivas: Cualquier forma de conducta física o verbal destinada a dañar o destruir.
- ❖ Refuerzo positivo.

❖ Refuerzo negativo.

5.4. Registro de conducta.

Antes de comenzar a planificar el programa de instauración de la obediencia y de extinción de conductas, realicé un registro de las conductas de “J” durante mis tres meses de estancia en el centro. El registro era necesario, para poder realizar así una hipótesis del origen, mantenimiento e intervención de los problemas que se manifiestan. Este registro, me permitió decidir qué aspectos eran necesarios modificar, así como a establecer las prioridades de mi intervención (primero instaurar la obediencia, para poder así después eliminar las conductas no deseadas). A partir de este punto, pude marcarme los objetivos propuestos en el programa. En el Anexo 6 se encuentra un ejemplo del registro que tomé uno de los días.

Bases de las que se parte en el programa:

- Se comenzará por una conducta y cuando se tenga adquirida, se comenzará con lo diseñado para la siguiente.
- El refuerzo siempre será positivo.
- Como refuerzo negativo se emplea la no atención y en un caso aplicaremos las cosquillas ya que es algo que no le gusta a la alumna.

5.5. Programa de instauración de la obediencia.

INSTAURACIÓN DE LA OBEDIENCIA
ACTIVIDADES.
<ol style="list-style-type: none">1. “Chocar” a la hora del saludo.2. Ir hacia las zonas que se le piden dentro de las distintas zonas del centro: Sala blanca, sala interactiva, aula – clase, gimnasio, fisioterapia.3. Participar en las situaciones de vestido y desvestido.
CRITERIOS DE EVALUACIÓN.
Actividad 1. <ol style="list-style-type: none">1. Choca ante la instrucción: “Choca esos cinco J”, a la hora del saludo.
Actividad 2. <ol style="list-style-type: none">2. Ante la instrucción, “vamos a la cama de agua”, “J” va directamente sin pasar por la plataforma vibratoria (que es su preferencia).

3. Ante la instrucción “vamos a la cama elástica”, “J” va directamente sin intentar entrar en la piscina de pelotas (su preferencia).
4. Ante la instrucción “vamos a la mesa de trabajo”, “J” va a la mesa de trabajo y no se sienta en el suelo (su preferencia).

Actividad 3.

5. Ante la instrucción “levanta las manos, vamos a quitarnos la camiseta”, “J” levanta las manos para permitirnos quitarle la camiseta.
6. Ante la instrucción “sube el pie (tocándole el pie que queremos que suba), para desabrochar los zapatos”, “J” nos acerca su pie para permitirnos quitar su zapato.
7. Ante la instrucción “levanta, vamos a bajarnos los pantalones”, “J” se levanta del asiento para permitirnos bajarle los pantalones.
8. Ante la instrucción “siéntate, vamos a quitarnos los pantalones”, “J” se sienta para permitirnos quitarle los pantalones.

DESCRIPCIÓN Y METODOLOGÍA.

- Registrar el número de veces que el niño se niega a obedecer.
- Llamaremos su atención antes de empezar, para que se encuentre situada en el momento.
- Primero hemos comenzado por intentar que se habitúe a que obedezca en situaciones o cosas muy fáciles y sencillas, una vez conseguidos nuestros objetivos, comenzaremos a ampliar paulatinamente la complejidad de las órdenes.
- Se diseñaran situaciones o actuaciones en las que el niño tenga facilidad para obedecer.
- Asociaremos la obediencia con tareas cooperativas, para comenzar a trabajar sus relaciones sociales.
- No proporcionaremos muchas órdenes al mismo tiempo, y serán dadas de forma sencilla, clara, concisa, objetiva y nunca ambigua, extensa e inconsciente.
- Deberemos acostumbrar a la alumna a recibir solamente una o dos instrucciones para obedecer (no hay que repetir las cosas para que consigamos que nos haga caso).
- A partir de la tercera instrucción “desoída”, se recibirá la consecuencia por ello. Pondremos límite de tiempo.
- No daremos las instrucciones con voz muy alta ni alejados de ella, nos

<p>aseguraremos de que nos ha entendido y oído.</p> <ul style="list-style-type: none">- No cederemos nunca a los caprichos, ni rabietas.
REFUERZO
<ul style="list-style-type: none">- Utilizaremos refuerzos primarios, que asociaremos con los sociales para poder ir retirarlos poco a poco.- También utilizaremos la piscina como reforzador (sería un buen momento la piscina para los momentos de vestido y desvestido), en este caso, también asociaremos los reforzadores de actividad o situación con los sociales.- Cuando no obedezca, se le aplicará la retirada de la atención.
MATERIALES
No será necesaria la utilización de materiales, tan solo las zonas comunes del centro (Sala blanca, sala de movimiento, sala interactiva) y el aula de referencia.
REGISTRO DE LA CONDUCTA
<p>Se utilizará un registro anecdótico, se trata de un registro por escrito y de forma breve, de las incidencias más significativas ocurridas durante el desarrollo del programa de instauración de la obediencia (antecedentes, realiza o no la actividad, cuánto tiempo ha durado la actividad, refuerzos utilizados, incidencias) (Anexo 7).</p> <p>Además se harán reuniones periódicas con el personal del centro que participe en la consecución de este objetivo, así como con los padres.</p>

5.6. Programa de modificación de conducta.

CONDUCTA 1. ELIMINAR LAS RABIETAS
CRITERIO DE EVALUACIÓN.
<ul style="list-style-type: none">- Cada vez es menor el tiempo que dura la rabieta de “J”.- Cada vez es menor el número de veces que “J” tiene una rabieta.
DESCRIPCIÓN Y METODOLOGÍA.
<ul style="list-style-type: none">- Aislaremos (retirada de atención / apartada del resto del grupo) a “J” cuando tiene una mala conducta, no la haremos caso nada más volver o que se tranquilice, sino que más bien reforzaremos los primeros indicios de “buena conducta”. Para ello deberemos hacerlo inmediatamente después o durante la acción de “J” de la buena conducta. Al principio, también será necesario recompensar a menudo como respuesta al menor signo de conducta que

deseemos estimular.

- Hay que ser consecuente en la manera de reaccionar ante la conducta, tanto de un día para otro, como de un profesional a otro. Por ello deberemos consensuar las actuaciones.
- No nos podemos dejar afectar por las circunstancias, deberemos actuar en concordancia con lo que hemos planeado sin dejarnos influir por nuestro estado de ánimo.
- Estimularemos que se quede tranquila, dándole algo que le gusta (ver en refuerzos).
- También deberemos hablarle y explicar por qué no debería hacer lo que hace.
- Proporcionaremos a “J” modelos de conducta controlada que le adviertan que toda conducta agresiva o caprichosa no resulta beneficiosa y no consigue nada.
- En el caso de que los berrinches sean causados por sueño, dolor, o alguna circunstancia extrema, dejaremos que se desahogue intentando calmarla y consolarla, abrazándola y dándole palabras de aliento.

REFUERZOS.

- Utilizaremos con refuerzos inmediatos, los refuerzos primarios que le gustan: patatas y aceitunas. Los asociaremos con refuerzos sociales (sonrisa, palabras de aprobación: “muy bien <<J>>”, “qué bien campeona”, etc.).
- Utilizaremos música relajante para intentar calmarla.
- Se utilizará la técnica de “saciamiento” en el caso de que las rabietas acompañen el tirar cosas, esta técnica consiste en ayudar a “J” a tirar cosas al suelo y después obligar a que las recoja, que es algo que no le gusta.

MATERIALES.

Aceitunas, patatas.

Música relajante.

REGISTRO DE LA CONDUCTA.

Utilizaremos un registro anecdótico (Ver instauración de la obediencia) y entrevistas periódicas con el personal del centro y padres.

CONDUCTA 2. ELIMINAR CONDUCTAS VIOLENTAS (PELLIZCOS, ARAÑAZOS, TIRONES DE PELOS, MORDISCOS)

CRITERIOS DE EVALUACIÓN.

- Reducir el número de agresiones que realiza “J” a los profesionales del centro.
- Reducir el número de agresiones que realiza “J” a sus compañeros.
- Reducir el número de veces que “J” se autoagrede.

DESCRIPCIÓN Y METODOLOGÍA.

- Ante las situaciones de agresión, mantendremos la calma y hablaremos con respeto a “J”, de forma tranquila, señalando qué ha hecho mal y el por qué, nunca humillándola ni ofendiéndola. Deberemos controlar nuestro propio coraje ante esta situación.
- Cuando nos tire del pelo, utilizaremos las cosquillas en los costados (ya que es algo que no le gusta), para hacer que nos suelte.
- Cuando nos pellizque, agarraremos con decisión su mano y le indicaremos junto con la frase “más suave J” la forma de tocarnos el brazo.
- Debemos hacer ver a “J” que la agresión no es manera de dirigirse a las personas, de forma que cada vez que aparezca una conducta no deseada, reciba las mismas consecuencias negativas.

REFUERZOS.

- Refuerzos positivos: Refuerzos primarios asociados a refuerzos sociales. Música, cuando mucho tiempo sin agredir a nadie ni a sí mismo, explicaremos a “J”, que esa sí que es forma de comportarse, y junto con la frase, “muy bien J, hoy has hecho todo fenomenal, por ello vamos a bailar” pondremos su música favorita y cantaremos y bailaremos con ella.
- Refuerzos negativos: Le haremos cosquillas a los costados cuando pegue – arañe – agarre con fuerza; cuando pare, le retiraremos el estímulo.

REGISTRO DE LA CONDUCTA.

Utilizaremos registro anecdótico (ver instauración de la obediencia) y entrevistas periódicas con el personal del centro y padres.

5.7. Evaluación.

El objetivo de la evaluación del programa, será contrastar y comprobar si las hipótesis formuladas se acercan a la realidad experimentada. En este término, será necesaria la elaboración de la evaluación atendiendo a los siguientes aspectos:

- Diseño del programa: Preguntaremos a expertos (orientadoras del centro y tutora PT que ha estado durante todos estos años con “J”).
- Objetivos: Haremos una valoración de los objetivos, teniendo en cuenta si existe un criterio de evaluación específico que marque la consecución de estos.
- Implementación: Haremos una evaluación de la implementación del programa, mediante un registro diario donde se tendrá en cuenta las actividades, el tiempo empleado en su realización (temporalización) y las incidencias.
- Resultados: En este término, nos fijaremos en los criterios de evaluación, para ver si a lo largo del tiempo se van consiguiendo. Tendremos que tener en cuenta, que este programa se contempla por un periodo extenso de tiempo, a largo plazo.

6. CONCLUSIONES.

La importancia de la modificación de conducta, se basa en su objetivo principal con el que pretende mejorar el comportamiento de las personas, de forma que desarrollen al máximo su potencial y puedan acceder a las oportunidades disponibles de acuerdo con su nivel.

Esto fue la razón que me impulsó a realizar mi programa, ya que creo fielmente, que cualquier persona, con los apoyos adecuados, puede llegar a la consecución de sus máximas habilidades.

Una vez terminadas las clases, hablé con la madre de “J”, con el fin de contemplar la posibilidad de ir de vez en cuando, en momentos que ella pudiera, para comenzar el programa propuesto. Ella desde un principio agradeció la ayuda y me facilitó en todo momento la relación con “J”. A pesar de no haber podido desarrollar el programa de una forma muy continuada, he podido observar, que las orientaciones marcadas, sí que surgen efecto y que poco a poco “J” va colaborando un poco más en la ejecución de las peticiones.

Esto me ha hecho ver, la importancia de la observación de forma exhaustiva antes de cualquier planificación, ya que sin ella, hubiera sido imposible poder determinar las necesidades, ni plantear unos objetivos afines a ellas.

Creo que he conseguido cumplir los objetivos marcados por este proyecto y con ellos he desarrollado las competencias expuestas en el apartado de la justificación, aunque eso no me hace olvidar la importancia de la continua formación que debemos tener los maestros. La importancia de la formación permanente del profesorado, reside en que la educación, es un proceso en continuo desarrollo que siempre está marcado por continuos cambios y avances. Una formación continua de los profesores, garantizará el desarrollo de una enseñanza de calidad en los distintos niveles educativos, algo muy importante sobre todo en el ámbito de la educación especial, el cual está marcado también por los avances médicos.

7. BIBLIOGRAFÍA.

- Acosta, M., Aguilar, M., Arias, V., Martín, C., & Navarro, J. I. (2010). Técnicas de modificación de conducta en ambientes educativos. En J. I. Navarro, & C. Martín, *Psicología de la educación para docentes*. Madrid: Pirámide.
- Aguilar, J., Alonso, M., Brea, M., Cairón, M., Camacho, C., & Sánchez, J. (2007). *Manual de atención al alumnado con necesidades educativas especiales*. Andalucía: Junta de Andalucía. Consejería de Educación. Dirección General de Participación e Innovación Educativa.
- ALAN, E., BUELA CASALS, G., & KAZDIN. (1999). *Conducta antisocial*. Madrid: Pirámide.
- Alfonsi, M., Calabrese, G., Guanciali Franchi, P., Mohn, A., & Palka, C. (2012). *Retraso en el diagnóstico del Síndrome de Potocki - Shaffer en una mujer con múltiples exostosis y retraso mental*. Molecular Syndromology.
- Alonso García, J. (2010). Bloque II. Alumnado con Necesidades Educativas Especiales I y Discapacidad: Discapacidad intelectual, Trastornos del Espectro Autista, Discapacidad Motora y Discapacidad Sensorial. *Fundamentos psicológicos de la atención a la diversidad*. Valladolid: No publicado.
- American Association on Mental Retardation. (2002). *Retraso mental: definición, clasificación y sistemas de apoyo, 10ª ed*. Madrid: Alianza Editorial.
- Arias, B., Irurtia, M. J., & Gómez, L. E. (2009). Conductas problemáticas en personas con discapacidad intelectual: un estudio preliminar sobre dimensionalidad y propuesta de clasificación. (U. d. Valladolid, Ed.) *Psicología Conductual*, 17(2), 257 - 275.
- Arreaza, F. (26 de 05 de 2013). *Apuntes para la elaboración de los diferentes niveles de desarrollo del currículo en el centro de educación especial*. Obtenido de <http://lascompetenciasbasicas.files.wordpress.com/2008/11/apuntesparalaprogramacioncee.pdf/>
- Banús Llort, S. (s.f.). *Problemas de conducta infantil*. Recuperado el 14 de 07 de 2013, de Psicodiagnosis.es: Psicología infantil y juvenil: <http://www.psicodiagnosis.es/areageneral/problemasconductainfantil/index.php>
- Blanco, R. (1990). La atención a la diversidad en el aula y las adaptaciones en el currículo. En C. Coll, Á. Marchesi, & J. Palacio, *Desarrollo psicológico y educación. Trastornos del desarrollo y necesidades educativas especiales*. (págs. 411 - 437). Madrid: Alianza.

- Calvo Rodríguez, A. R. (2003). *Problemas de convivencia en los centros educativos: Análisis e intervención*. (A. ACANPADAH, Ed.) España: EOS Gabinete de Orientación Psicológica. Recuperado el 19 de Julio de 2013, de Acanpadah: <http://www.acanpadah.org/documents/congresos-conferen/Fundacion.Activa-Intervencion.y.conductas.disruptivas.pdf>
- Campos, M., & Muñoz, A. (1999). Programas de modificación de conducta. En A. Lou, & N. López, *Bases psicopedagógicas de la educación especial*. Madrid: Pirámide.
- Dolto, F. (1977). *¿Niños agresivos / niños agredidos? Una cálida respuesta a la agresividad, las burlas, los celos y las angustias de los niños*. Barcelona: Paidós.
- Educación en valores. La obediencia*. (s.f.). Recuperado el 1 de Julio de 2013, de Guía infantil: <http://www.guiainfantil.com/1217/educar-en-valores-la-obediencia.html>
- Estivill, E. (1991). Capítulo 4: Alteraciones del sueño en niños y ancianos. . En E. Estivill, *El sueño ese desconocido*. Hosbun Ibérica.
- Genetics Home Reference. (s.f.). *Genetics Home Reference*. Recuperado el 28 de 02 de 2013, de Síndrome de Potocki - Shaffer: <http://ghr.nlm.nih.gov/condition/potocki-shaffer-syndrome>
- Gil Verona, J. A. (1999). Alteraciones del sueño más frecuentes en la edad escolar. En J. A. Gil Verona, *Problemas médicos en la escuela y su entorno*. España: Editorial médica: panamericana.
- Gil Verona, J. A. (1999). *Problemas médicos en la escuela y su entorno. 2ª Edición*. España: Editorial médica: panamericana.
- González, E. (2002). *Necesidades Educativas Especiales. Intervención psicoeducativa* (7ª ed.). Madrid: Editorial CCS.
- Infocefalia. (28 de Mayo de 2013). *Braquicefalia*. Recuperado el Junio de 2013, de Prevención de la Plagiocefalia: <http://www.infocefalia.com/braquicefalia.php>
- Le Merrer, M. (Abril de 2005). *Foramina Parietal*. Recuperado el 25 de Junio de 2013, de Orphanet: http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=ES&Expert=60015
- Macías Fernández, J. (1999). Implicaciones escolares de la epilepsia. En J. A. Gil Verona, *Problemas médicos en la escuela y su entorno*. España: Editorial médica: panamericana.
- Martín Antón, L. J., Martín Bravo, C., Marugán Miguelsanz, M., & Navarro Guzman, J. I. (2010). Psicología de la diversidad. En C. Martín Bravo, & J. I. Navarro Guzmán, *Psicología de la Educación para docentes*. (págs. 67 - 88). Madrid: Pirámide.

- Medline. (08 de 04 de 2011). *Sindactilia*. Recuperado el Junio de 2013, de MedlinePlus: http://www.nlm.nih.gov/medlineplus/spanish/ency/esp_imagepages/1763.htm
- Medline. (1 de 4 de 2012). Recuperado el 1 de Julio de 2012, de <http://www.nlm.nih.gov/medlineplus/spanish/ency/article/003037.htm>
- Montero, D. (1993). *Evaluación de la conducta adaptativa en personas con discapacidades: adaptación y validación del ICAP*. Bilbao: Mensajero D.L.
- Montero, D. (1996). *Evaluación de la conducta adaptativa en personas con discapacidades. Adaptación y validación del ICAP*. Bilbao: Mensajero.
- Novell, R., Rueda, P., & Salvador, L. (2003). *Salud mental y alteraciones de la conducta en personas con discapacidad intelectual. Guía práctica para técnicos y cuidadores*. Madrid: FEAPS.
- Orden de 14 de febrero de 1996, por la que se regula el procedimiento para la realización de la Evaluación Psicopedagógica y Dictamen de Escolarización, de los alumnos con necesidades educativas especiales . (s.f.).
- Orphanet. (s.f.). *Orphanet*. Recuperado el 28 de Febrero de 2013, de http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?Lng=GB&Expert=52022.0
- Peine, H. A., & Howarth, R. (s.f.). *Padres e hijos. Problemas cotidianos de conducta*. España: Siglo veintiuno editores.
- Riviére, A. (1997). Modificación de conducta en el autismo infantil. En A. Riviére, & J. Martos, *El tratamiento del autismo. Nuevas perspectivas*. . Madrid: IMSERSO.
- Royal College of Psychiatrists. (2001). *Diagnostic criteria for psychiatric disorders for use with adults with learning disabilities / mental retardation*. London: Gaskell.
- Ruiz Fernández, M. Á. (1993). Técnicas cognitivas y terapias cognitivo - conductuales. En M. Á. Ruiz Fernández, & M. A. Vallejo, *Manual práctico de modificación de conducta*. (págs. 427 - 747). Madrid: Fundación universidad - empresa.
- Torre de Babel Ediciones. (s.f.). *Tipos de refuerzos*. Recuperado el 08 de Julio de 2013, de Portal de filosofía, psicología y humanidades en internet.: <http://www.e-torredebabel.com/Psicologia/Vocabulario/Refuerzo-Negativo.htm>
- UNIOVI. (s.f.). *Área de psiquiatría de la Universidad de Oviedo*. Recuperado el 08 de 07 de 2013, de Psicopatología de la agresividad: <http://www.uniovi.es/psiquiatria/docencia/material/ENFERMERIA&SALUDMENTAL&PSICO/2012-13/15ENF-AGRESIVIDAD.pdf>
- Universidad de las Ciencias de la Salud de Georgia. (Abril de 2012). *Translocations disrupting PHF21A in the Potocki-Shaffer-syndrome*. Recuperado el Marzo de

2013, de Universidad de las Ciencias de la Salud de Georgia.:
<http://www.georgiahealth.edu/research/impact/#>

Woolfolk, A. (1996). Perspectivas conductuales del aprendizaje. En A. Woolfolk,
Psicología educativa. México: Prentice - Hall.

8. ANEXOS.

8.1. Anexo 1: Examen genético.

REFERENCE LABORATORY
Punto Iguala, 51 - Polígono Gran Vía Sur
08938 - Hospital de Lluçanet (Barcelona)
Tel: 932 552 100 - Fax: 932 945 009

DATOS DE SOLICITUD

DATOS DE LA MUESTRA
Identificador Interno: [REDACTED]
Identificador Externo: [REDACTED]
Tipo de Muestra: Sangre periférica

DATOS DEL PACIENTE
Nombre: [REDACTED]
Apellidos: [REDACTED]
Fecha Nacimiento: No reportada
Sexo: Femenino
Num. Paciente / Historia: [REDACTED]

Existencia de Consentimiento Informado: Asumida

MOTIVO DE ESTUDIO

Recibimos muestra de paciente de 12 años de edad con síndrome polimalformativo grave compatible con exóstosis, defectos craneales, alteraciones del desarrollo y retraso mental, epilepsia y alteraciones de conductividad del impulso cardíaco, todo ello compatible con Síndrome de Potocki-Shaffer. Se nos solicita el estudio de la muestra empleando el array *qChip Post*.

RESULTADOS

Cariotipo molecular*	Interpretación
arr 11p12p11.2(39,561,436-48,187,420)x1	Patogénica

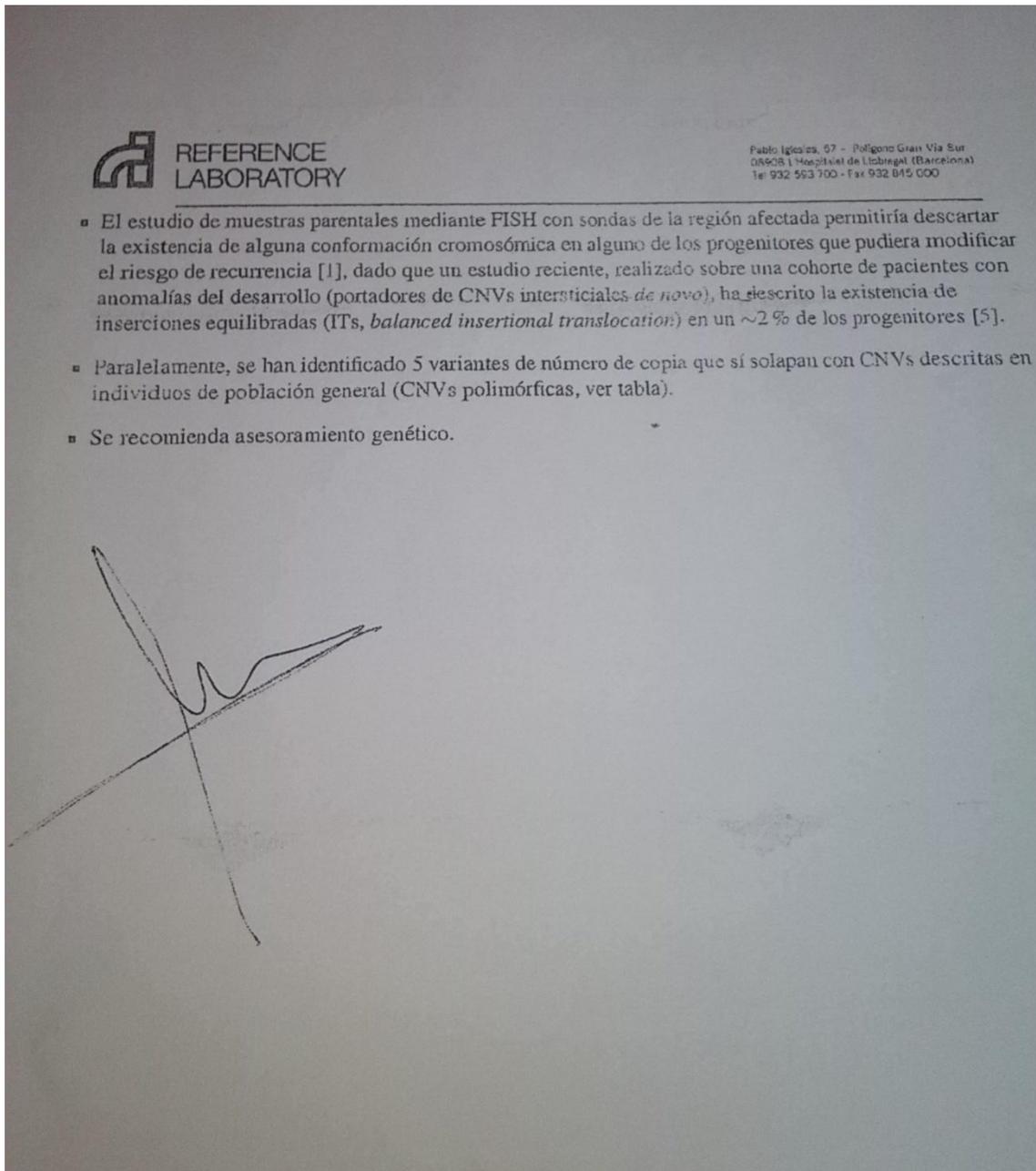
*coordenadas referidas al ensamblaje hg18

INTERPRETACIÓN

- arr 11p12p11.2(39,561,436-48,187,420)x1. Deleción intersticial de aproximadamente 8.62Mb en el brazo corto del cromosoma 11, afectando a las bandas cromosómicas 11p12→p11.2, que altera la dosis de 1 microRNA y de más de 80 genes RefSeq (ver tabla), algunos de ellos descritos en OMIM asociados a patología. Esta deleción coincide con el síndrome de Potocki-Shaffer (OMIM #601224), que se produce por la haploinsuficiencia de la región 11p11.2→p12, y se asocia con un fenotipo que incluye discapacidad intelectual, retraso del desarrollo, anomalías esqueléticas y craneofaciales que incluyen exostosis múltiples y forámina parietal bilateral, así como anomalías del tracto genitourinario y oftalmológicas (estrabismo y nistagmus), entre otras manifestaciones fenotípicas [1]. Entre los genes incluidos en el segmento delecionado destacan los genes *EXT2* (*exostosin glycosyltransferase 2*, OMIM 608210), cuyas mutaciones están asociadas con exostosis múltiples [2] y *ALX4* (*ALX homeobox 4*, OMIM 605420), cuya haploinsuficiencia está relacionada con defectos de osificación del cráneo [1, 3]. Adicionalmente, se ha propuesto recientemente la haploinsuficiencia del gen *PHF21A* (*PHD finger protein 21A*, OMIM 608325) como responsable de la discapacidad intelectual que presentan los pacientes con este síndrome [4].

CONCLUSIONES

- El análisis detallado de la hibridación mediante el array *qChip Post* ha permitido identificar una deleción intersticial de ~8.62Mb en 11p12→p11.2, que coincide con el síndrome de Potocki-Shaffer (OMIM #601224), previamente descrito en la literatura asociado a un fenotipo que incluye anomalías craneofaciales, retraso psicomotor, exostosis múltiples y forámina biparietal, entre otros rasgos.



8.2. Anexo 2: Objetivos del programa por contextos propuesto para “J”.

Objetivos prioritarios:

- Desarrollar la marcha autónoma en los desplazamientos que realiza y en los diferentes espacios.
- Favorecer las relaciones interpersonales con otros niños.
- Desarrollar habilidades de autonomía: vestido, comida, aseo.
- Desarrollar pautas de comunicación adecuadas para expresar bienestar, malestar, demandas de atención, continuidad, etc.

Programa por contextos:

- **Clase.**
 - Quitarse el abrigo.
 - Llevar el abrigo a su percha (con ayuda).
 - Sentarse en la silla alrededor de la mesa amarilla, para esperar a que lleguen todos y comencemos la rutina diaria.
- **Saludo.**
 - Decir hola a los adultos y a sus compañeros.
 - Dar la mano a los compañeros mientras contamos la canción de “Buenos días”.
 - Chocar con cada uno de ellos (con ayuda del adulto).
 - Mantener durante unos segundos su cuaderno de comunicación entre las manos hasta que llega el momento de hablar de ella.
 - Dar el cuaderno cuando se lo pedimos.
 - Decir lo que ha desayunado.
 - Repetir la comida del día.
- **Actividades manipulativas.**
 - Meter objetos en una caja.
 - Girar las piezas del juego.
 - Abrir cajas agarrando un tirador.
 - Utilizar la pinza digital para coger objetos pequeños.
 - Sacar las piezas de un puzle y dárnoslas.
 - Clavar pinchos en una tabla.
- **Actividades plásticas.**
 - Permanecer un minuto con los útiles de plástica en las manos.
 - Aceptar la ayuda del adulto para la realización de trabajos.
 - Respetar las producciones, con supervisión del adulto
- **Actividades musicales.**
 - Pedir “la música” o alguna canción en concreto “La campanera“(por ejemplo).
 - Mantener varios instrumentos musicales en las manos durante unos minutos sin golpearlos ni lanzarlos: (maraca, flauta, guitarra de plástico, maracas, piano, tambor, matasuegras, armónica, etc.)

- Utilizar los instrumentos musicales de forma adecuada: dar con el mazo en el tambor, soplar la flauta, golpear el piano, mover las maracas.
 - Permanecer cerca de los compañeros sin golpearles con los instrumentos.
 - Dar o recibir (con ayuda del adulto) un instrumento de otro compañero.
 - Elegir entre dos instrumentos (lo coge, lo dice verbalmente).
 - Participar en juegos de movimiento andando, corriendo (bajo sus posibilidades), movimiento por el aula, corro, etc.
 - Cantar alguna de las canciones propuesta por el adulto.
 - Permitir la interacción de los compañeros: cogerlos de la mano o dejar que la cojan de la mano; coger de la cintura o dejar que la agarren a ella de la cintura, etc.
- **Estimulación.**
- Estimulación vibratoria.
 - Manipular los objetos vibratorios (los mantiene durante cinco minutos en sus manos).
 - Explorar su cuerpo con ellos (ayuda al adulto a pasar por su cuerpo los objetos vibratorios).
 - Manipular los objetos vibratorios para encenderlos.
 - Establecer momentos de comunicación con el adulto: mirada, sonrisa, contacto físico.
 - Nombrar las partes de su cuerpo por donde se la pasan los objetos vibratorios.
 - Manifestar agrado o desagrado ante estimulaciones vibratorias.
 - Somática (masaje).
 - Colaborar en el vestido/desvestido, levantar los brazos, sujetar sus manos cuando la quitamos el pantalón.
 - Colaborar para extender la crema con sus manos por el cuerpo o pasarse distintas texturas o materiales.
 - Mantener una actitud tranquila, mientras le realizamos un masaje.
 - Manifestar agrado de forma verbal.
 - Táctil.
 - Pasar las hojas de un libro.

- Pasar las manos por las texturas.
 - Explorar las pelotas de texturas.
 - Mantener la pelota u otro objeto en las manos.
 - Recoger la pelota con ayuda física.
- **Sala blanca.**
- Dirigirse hasta la sala con la foto u objeto referente.
 - Nombrar la sala a la que nos dirigimos.
 - Elegir un aparato.
 - Levantarse del aparato elegido solo con orden verbal y sin ayuda física.
 - Permanecer en la colchoneta vibratoria.
 - Contestar a preguntas del adulto para que se encienda el micrófono o las luces.
 - Buscar los estímulos visuales, se acerca (fibra, fluorescentes)
 - Buscar las vibraciones de la columna.
- **Taller de relajación.**
- Escuchar la música sin gritar.
 - Levantarse sin ayuda física cuando se termina la actividad.
- **Sala interactiva.**
- Dirigirse hasta la sala con la foto u objeto referente
 - Elegir el elemento al que quiere subirse.
 - Cooperar en subirse al rulo vestibulador.
 - Aceptar la compañía de un compañero.
 - Colaborar con pequeños impulsos o movimientos de su cuerpo
 - Agarrar la cuerda durante cinco minutos.
 - Verbalizar que quiere bajarse.
 - Sentarse en la colchoneta.
 - Pulsar el paleta de sonidos.
 - Relacionar de forma verbal los sonidos que consigue (Ej.: ladrido – perro).
 - Subir con poca ayuda al teclado de pies y mantenerse en él.
 - Manifestar agrado sin gritar y sin agitarse.
 - Mejorar los momentos de comunicación con el adulto: mirada, sonrisa, contacto físico, contestar a preguntas contextualizadas.

- **Sala de psicomotricidad.**
 - Dirigirse hasta la sala con la foto u objeto referente.
 - Nombrar la sala a la que nos dirigimos.
 - Sentarse para quitarse las zapatillas con orden verbal.
 - Incorporarse sin ayuda física para ir hacia el aparato elegido.
 - Elegir el aparato al que quiere subirse.
 - Lanzar pelotas al adulto que se las pida.
 - Interactuar con Andrés en la cama elástica.
 - Pedir de forma verbal subirse en el tobogán.

- **Pizarra digital.**
 - Dirigirse hasta la sala con la foto u objeto referente.
 - Nombrar la sala a la que nos dirigimos.
 - Tocar la pantalla con suavidad.
 - Dirigir su mirada hacia la pantalla. Sigue con la mirada los objetos que se mueven en la pantalla.
 - Mantener la atención durante un rato en la actividad.
 - Manifestar agrado de forma suave.
 - Reaccionar ante los cambios de intensidad de la luz, colores.

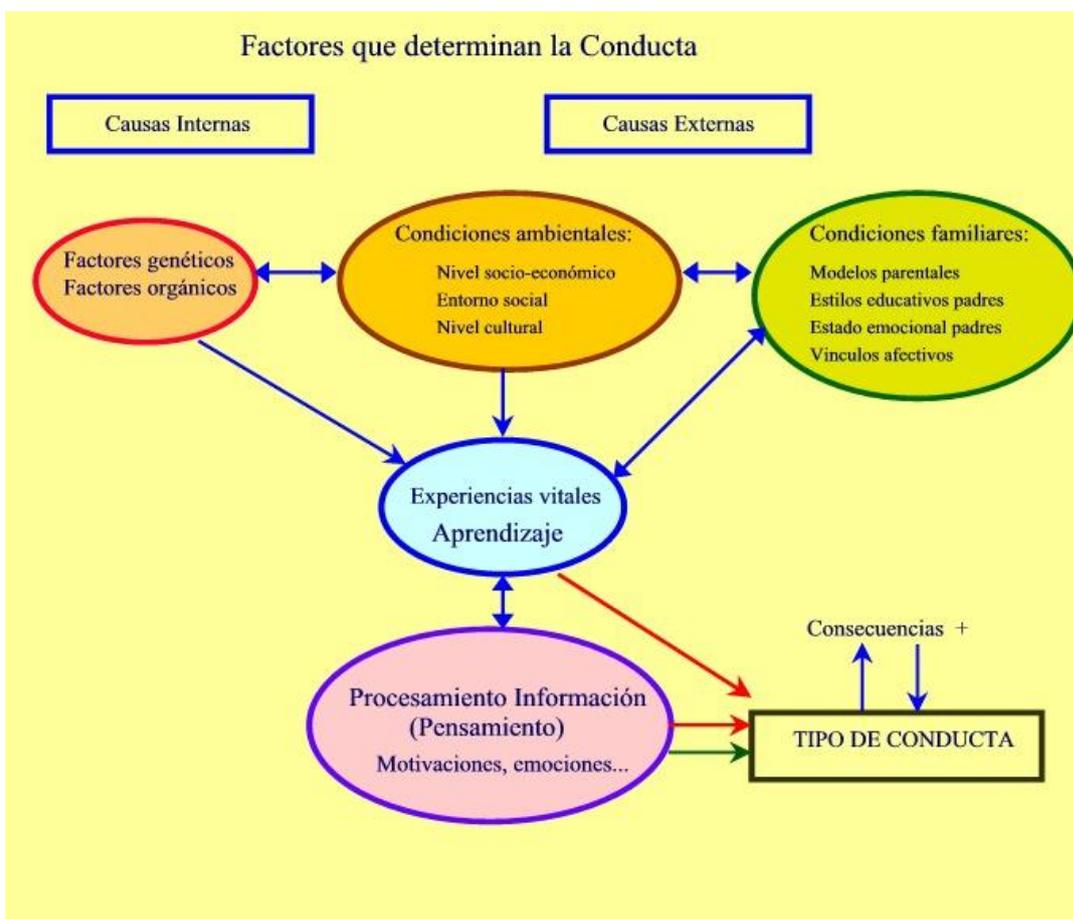
- **Actividades de ordenador.**
 - Pulsar el conmutador.
 - Dirigir su mirada hacia la pantalla.
 - Mantener la atención durante un rato ante el ordenador.
 - Manifestar agrado de forma suave.
 - Reaccionar ante los cambios de intensidad que se producen en la pantalla.
 - Mostrar alguna preferencia.

- **Desplazamientos en el centro.**
 - Caminar de forma autónoma, con la menor ayuda física posible hasta el gimnasio o el patio.
 - Pasar la mano por la pared, con ayuda del adulto en principio.
 - Colocar ambas manos en los reposa manos o barandillas.
 - Caminar de forma autónoma, con la menor ayuda física posible.
 - Saludar o chocar con las personas que nos encontremos.

- **Almuerzo** (con la menor ayuda física posible).
 - Caminar hasta el armario donde está el almuerzo.
 - Abrir el cajón.
 - Llevar la bolsa del almuerzo hasta la mesa común.
 - Sacar el almuerzo.
 - Coger trocitos del almuerzo.
 - Beber el zumo ella sola sin derramarlo.
 - Tirar el envoltorio a la papelera.
 - Dirigirse hacia el baño para lavarse las manos.
- **Recreo.**
 - Pedir subir al tobogán.
 - Deslizarse por el tobogán sin ayuda.
 - Mostrar interacción con algún compañero (Ej. Acercarla que les toque de forma suave, muy guiada y con cuidado de que no les enganche.)
 - Mantener un juguete en sus manos.
- **Comida**
 - Bajar con la cuchara de la mano
 - Cuando se ofrezca agua, coger por sí misma el vaso con la ayuda que sea necesaria del adulto después de la “orden”
 - Coger los alimentos que ella puede sin necesidad de cubiertos (El pan, almendras, biscocho, trozos de fruta, etc.).
 - Colaborar en coger la cuchara
- **Aseo y autocuidado.**
 - Abrir el grifo
 - Frotarse las manos
 - Coger la toalla
 - Secarse con ayuda
 - Permanecer sentada en el WC.
 - Valorar el posible control horario de esfínteres.
 - Quitarse el abrigo (aunque sea dejándolo caer).
 - Colgar el abrigo en la percha con ayuda.
 - Subirse el pantalón con ayuda.
 - Coger el babi de la percha.

- Meter los brazos cuando se le ofrece el babi.
- **Paseo**
 - Bajar las escaleras de forma autónoma.
 - Caminar al lado del adulto.
 - Cantar las canciones propuestas.
 - Levantarse con la menor ayuda del adulto posible
 - Subir a la bicicleta.
 - Agarrar el manillar de la bicicleta.
 - Dar unos pedales en la bicicleta con ayuda del adulto.
- **Juegos**
 - Dar la mano a los compañeros sin que tenga que interceder el adulto
 - Mantener una actitud correcta en los juegos corporales con sus compañeros.
- **Cuento de ciclo y actividad del aula.**
 - Escuchar el cuento.
 - Cantar las canciones propuestas
 - Aceptar los materiales del cuento
 - Colaborar en ponerse y quitarse la ropa de caracterización
- **Salidas fuera del centro.**
 - Meter su cuaderno en la mochila.
 - Ayudar a ponerse el abrigo.
 - Esperar pacientemente a que sus compañeros estén preparados
 - Decir adiós de forma verbal.
 - Cantar la canción de despedida.
 - Bajar según se ha señalado en el apartado “desplazamientos dentro del centro”.

8.3. Anexo 3: Causas de los problemas de conducta (Banús, s.d.)



8.4. Anexo 4: Descripción del aula.

Para hacernos una idea del aula, voy a hacer una breve descripción de su organización; el aula dispone de:

- ✚ Una pared llena de armarios en los que se guarda el material utilizado por los alumnos: materiales curriculares (didácticos), escolares, psicomotricidad, etc.
- ✚ Una mesa circular donde se llevan a cabo las pocas actividades realizadas en grupo (saludo, almuerzo, etc.).
- ✚ Ordenador.
- ✚ Cuatro mesas adaptadas a los cuatro niños que pueden hacer actividades en ella.
- ✚ Tableros de comunicación para aquellos alumnos con los que se intenta una comunicación por imágenes o complementada.

- ✚ Tablero con la comida, la fecha y el tiempo, así como un cartel donde vienen señaladas las rutinas de bienestar.
- ✚ Elementos de descanso para los alumnos que lo necesitan.

8.5. Anexo 5: Instalaciones del centro.

- ✚ 10 aulas.
- ✚ 1 aula de psicomotricidad.
- ✚ 2 aulas polivalentes (vídeo, programas individuales y ordenadores, pizarra digital).
- ✚ Taller - hogar.
- ✚ 1 despacho de logopedia – audición y lenguaje.
- ✚ 1 gimnasio de rehabilitación de fisioterapia.
- ✚ 1 sala de reuniones – biblioteca.
- ✚ 3 despachos.
- ✚ 1 gimnasio polivalente.
- ✚ 6 dependencias de aseos para hombres y mujeres.
- ✚ Duchas y vestuarios.
- ✚ Almacén de material.
- ✚ Archivo
- ✚ Almacén de limpieza.
- ✚ Instalación individual de calefacción y agua caliente.
- ✚ 2 comedores.
- ✚ Dependencias de cocina.
- ✚ Pista polideportiva.
- ✚ Patio (arenero, tobogán y columpios adaptados) – jardín amplio.
- ✚ Instalación individual de calefacción y agua caliente.
- ✚ Espacio dedicado al huerto y otras actividades de la rama agraria.

8.6. Anexo 6: Ejemplo de un registro de conducta de “J”.

Fecha: 6 de Marzo de 2013

Hora	Antecedentes ¿Qué estábamos haciendo?	Conducta	Qué ha pasado después.	Comentarios.
-------------	--	-----------------	-----------------------------------	---------------------

9.40 Viene desde Me pellizca el Le he dicho Su madre ha casa en el pecho nada “No “J”, me dicho a la autocar escolar. más bajar. haces daño, monitora que Ha ido suelta por estaba muy cantando todo favor”, ella nerviosa y el camino entonces me ha había dormido según la tirado del pelo y mal. monitora. la he soltado y hemos subido a clase.

9.50 Estábamos Ha tirado la He ignorado el Creo que tiene cantando una silla. comportamiento celos de su canción de y ella ha tirado compañero, Bueno días que un sobre que creo que es una la he enseñado está pegado en forma de al principio de la pared lleno llamar la mis prácticas. de fotos. atención. Ha llegado un compañero suyo y me he levantado a saludarle.

10.20 Hemos Ha intentado Hemos parado comenzado a soltarse de mi su ataque y cantar la mano y de la hemos seguido canción de mano de la cantando con “Tico” (la tutora y normalidad, a habitual de enganchar a pesar de que buenos días) en una de sus nos estaba corro, todos compañeras. pellizcando en agarrados de la las manos. mano.

11.00 Estamos yendo Intenta tirar del Agarro sus Iban por el

hacia la sala pelo a sus manos y digo a pasillo
interactiva y compañeros. todos “Hola haciendo
nos cruzamos chicos”, y mucho barullo,
con unos continúo el es algo que le
compañeros de camino hacia la suele molestar.
T.V.A sala de
movimiento.

11.30 Hemos Se niega a Intento que me No acepta
terminado el levantarse del suelte del pelo nunca las
paleta de paleta y me tira abriéndole la órdenes.
sonidos. del pelo. mano y me
agarra con la
otra, cuando me
suelta giro su
cuerpo hacia un
lado para que se
levante.

11.45 Hemos vuelto Nada más He obviado la Con el agua se
de la sala llegar al baño conducta y he tranquiliza, en
interactiva y me ha comenzado a cuanto dejás de
hemos ido a pellizcado y lavarle las lavarle las
lavarnos las tirado del pelo. manos. manos vuelve
manos, no nos otra vez a
hemos intentar pegarte
encontrado con o a tirar los
nadie y no objetos.
había nadie
más, solo
nosotras dos
solas.

12.30 Han llegado Ha pegado a La tutora la ha Cada vez que
sus uno de sus reñido y ha la tutora la
compañeros y compañeros comenzado con habla en tono

hemos con el una de sus serio ella
comenzado a instrumento, ha rabietas. comienza a
hacer la tirado el llorar.
actividad instrumento y
semanal de le ha tirado las
música. gafas al mismo
compañero.

15.00 Ha pasado la Ha pegado en La tutora ha
hora de la la mano a la bromeado
comida y la tutora después diciendo “Pero
siesta sin de darle el bueno, ¿y yo
incidencias Depakine. qué te he
(que nos hayan hecho?”.
comunicado),
hemos llegado
la tutora y yo a
clase después
de comer y la
tutora le ha
dado el
Depakine.

15.30 Hemos ido a Intenta Decimos con Siempre suele
dar el paseo, agarrarle las tono enfadado agarrar al
hemos gafas y le tira su nombre “J”, mismo
saludado al del pelo. y ella suelta. compañero,
repcionista siempre agarra
del centro, las gafas de
bajamos todos todo el mundo,
juntos. Yo voy igual el reflejo
hablando con puede
uno de sus molestarle.
compañeros,
que es muy

cariñoso y él
intenta
acercarse a ella
para darle un
beso.

16.00 Estamos en la sala de movimiento, ella en la piscina de bolas, se mete en la piscina con ella uno de sus compañeros (el mismo de siempre).
Le quita las gafas y las tira después le tira del pelo.
Volvemos a reñirla, su compañero la da un beso y se ríe, esta vez reforzado por una profesora que ha comentado lo fuerte que tira del pelo “J” y que su compañero no se queja.

16.30 Nos dirigimos a clase, y nos encontramos con los compañeros de infantil, antes de que pueda suceder algo, la auxiliar ya agarra las manos a “J”.
Cuando llegamos al pasillo y ya no había nadie más, tira del pelo a la auxiliar.
La auxiliar la riñe gritándola.
Solemos ponernos muy tensos cuando pasa gente a nuestro lado y está “J” (es posible que reforcemos que se ponga nerviosa).

17.00 Nos dirigimos hacia el autobús
Ella intenta pegar a todo el mundo que
Nosotras vamos diciendo “adiós”
Creo que seguimos provocando

escolar, es la hora de salida de todo el centro y hay mucho barullo. Vamos agarrando a “J” por detrás de las manos. pasa a su lado. Da igual quién sea. intentando hacer ver que nos despedimos. Obviamos la conducta. que “J” se ponga más nerviosa de lo habitual.

8.7. Anexo 7. Registro de evaluación de las conductas:

Antecedentes	¿Ha realizado o no la actividad?	¿Cuánto ha durado?	Refuerzos	Incidencias.

GLOSARIO.

ALX₄ gen (Genetics Home Reference, 2012): Contiene instrucciones para hacer una proteína llamada factor de transcripción. Los factores de transcripción se unen a regiones específicas de ADN y ayudan a controlar la actividad de los genes en particular, que se requiere para el desarrollo adecuado en todo el cuerpo. Esta proteína es crítica para el desarrollo completo del cráneo. La escasez de esta proteína, perjudica la formación de hueso adecuado en el cráneo, resultando así los forámenes parietales ampliada.

Ampliada Fontanela: Se refiere a que el espacio que existe en el cráneo entre el hueso frontal y los parietales es más grande lo habitual

Braquicefalia: Deformidad craneal que aparece durante los primeros meses de vida que consiste en cabeza corta, ancha y aplanada a nivel occipital (Infocefalia, 2013).

Cromosoma: La Rae lo define como un filamento condensado de ácido desoxirribonucleico, visible en el núcleo de las células durante la mitosis. Su número es constante para cada especie animal o vegetal.

Delección (Castilla, s.d.): Tipo especial de mutación que consiste en la pérdida de un fragmento del genoma, bien por exposición a mutágenos químicos o radiactivos o simplemente por un error durante la división celular. A menudo, si la delección incluye un gen o algún fragmento del ADN requerido para el funcionamiento normal de la célula, carecerá de la función de ese gen y se produciría la anomalía o la enfermedad.

ETX₂ gen (Genetics Home Reference, 2012): Proporciona instrucciones para la producción de la proteína exostosin-2. Esta proteína se une a la proteína exostosin-1, para formar un complejo en el aparato de Golgi. Esto modifica la estructura de las nuevas proteínas producidas, y el complejo exostosin, en particular, modifica el sulfato de heparán por lo que se puede utilizar en el cuerpo. Probablemente la delección 11p11.2 conduce a una reducción de exostosin-2 de proteínas y la incapacidad para procesar sulfato de heparán correctamente. Aunque heparán sulfato está involucrado en muchos procesos del cuerpo, no está claro cómo la falta de esta proteína provoca múltiples exostosis.

Exostosis (Genetics Home Reference, 2012): Tumores óseos no cancerosos (benignos).

Forámenes parietales agrandados (Le Merrer, 2005): Defecto de la osificación intramembranosa del cráneo, consiste en unos defectos óseos simétricos, de forma ovalada, en el hueso parietal, situados a ambos lados de la sutura sagital y separados entre sí por un estrecho puente óseo. Suele ser asintomática, pero puede asociar dolores de cabeza, defectos del cuero cabelludo y malformaciones estructurales o vasculares del cerebro.

Haploinsuficiencia (Gisper, s.d.): Se trata de una situación en la cual, la proteína producida por una sola copia de un gen normal, no es suficiente para garantizar una función normal. Esto, puede ser por dos razones; por un lado debido a que una de las dos copias de un gen falte como producto de una delección o bien debido a que se produzca una mutación de un gen, que altere su estabilidad a nivel del ARN mensajero, afectando la producción del mensaje de ese gen que codifica para la proteína en las células.

PHF21A: Co – Presor que reprime la transcripción de genes específicos de neuronas no neuronales.

Sindactilia: Fusión de uno o más, dedos de los pies (Medline, 2011).