



**Universidad de Valladolid**

Facultad de Educación y

Trabajo Social

**TRABAJO FIN DE GRADO**

Grado en Educación Primaria.

Mención en Educación Especial.

**SÍNDROME WIEDEMANN STEINER:  
PROPUESTA DE INTERVENCIÓN.**

Autora:

**D<sup>a</sup>. IRENE RICO GARCÍA**

Tutora:

**D<sup>a</sup>. M<sup>a</sup> JESÚS DE LA CALLE VELASCO**

## **RESUMEN**

El síndrome Wiedemann Steiner está clasificado como una enfermedad rara descubierta recientemente, lo que provoca muchas líneas de investigación abiertas. El síndrome afecta a una pequeña parte de la población, siendo una mutación espontánea en la fecundación del óvulo. El trabajo pretende visibilizar, la importancia de la investigación de las enfermedades raras; para lo que se ha profundizado en el significado y los datos existentes sobre el síndrome para poder llevar a cabo una propuesta de intervención individualizada y adaptada al caso. La propuesta de intervención busca impulsar la capacidad cognitiva del alumno, a través de una ayuda guiada por el profesorado, para crear autonomía en un futuro en los momentos cotidianos.

**PALABRAS CLAVE:** Síndrome Wiedemann Steiner, operaciones básicas, comprensión lectora, materiales manipulativos.

## **ABSTRACT**

The Wiedemann Steiner syndrome is classified as a rare disease recently discovered, leading to many open lines of research. The syndrome affects a small part of the population, being a spontaneous mutation in the fertilization of the ovum. The work aims to visualize, the importance of the investigation of the rare diseases; For what has been deepened in the meaning and the existing data on the syndrome to be able to carry out a proposal of intervention individualized and adapted to the case. The intervention proposal seeks to promote the cognitive capacity of the student, through a teacher-guided help, to create autonomy in the future in the daily moments

**KEY WORDS:** Wiedemann Steiner syndrome, basic operations, reading comprehension, manipulative materials.

## ÍNDICE

<b>1.</b>	<b>INTRODUCCIÓN</b> .....	<b>3</b>
<b>2.</b>	<b>OBJETIVOS DEL TRABAJO FIN DE GRADO</b> .....	<b>4</b>
<b>3.</b>	<b>JUSTIFICACIÓN DEL TEMA ELEGIDO</b> .....	<b>5</b>
<b>4.</b>	<b>FUNDAMENTACIÓN TEÓRICA</b> .....	<b>7</b>
<b>4.1.</b>	<b>SÍNDROME WIEDEMANN-STEINER</b> .....	<b>7</b>
<b>4.2.</b>	<b>CARACTERÍSTICAS SÍNDROME WIEDEMANN-STEINER</b> .....	<b>11</b>
<b>4.3.</b>	<b>DISCAPACIDAD INTELECTUAL</b> .....	<b>15</b>
<b>4.4.</b>	<b>TRASTORNO POR DÉFICIT DE ATENCIÓN E HIPERACTIVIDAD</b> .....	<b>21</b>
<b>4.5</b>	<b>MARCO LEGISLATIVO</b> .....	<b>22</b>
<b>4.6</b>	<b>POSIBLES ORIENTACIONES PARA ALUMNOS CON SÍNDROME WIEDEMANN-STEINER</b> .....	<b>25</b>
<b>5.</b>	<b>PROPUESTA DE INTERVENCIÓN</b> .....	<b>27</b>
<b>5.1.</b>	<b>CONTEXTUALIZACIÓN DEL CASO</b> .....	<b>27</b>
<b>5.2.</b>	<b>OBJETIVOS DE LA INTERVENCIÓN</b> .....	<b>28</b>
<b>5.3.</b>	<b>METODOLOGÍA DE LA INTERVENCIÓN</b> .....	<b>29</b>
<b>5.4.</b>	<b>TEMPORALIZACIÓN</b> .....	<b>30</b>
<b>5.5.</b>	<b>PROPUESTA DE ACTIVIDADES</b> .....	<b>31</b>
<b>5.5.1.</b>	<b>Propuesta de sesiones</b> .....	<b>32</b>
<b>6.</b>	<b>CONCLUSIONES</b> .....	<b>42</b>
<b>7.</b>	<b>REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS</b> .....	<b>44</b>
<b>8.</b>	<b>ANEXOS</b> .....	<b>46</b>

# 1. INTRODUCCIÓN

Mi punto de partida con este Trabajo Fin de Grado es la necesaria visibilización de las diferentes enfermedades raras que pasan desapercibidas para la mayoría de la población, y lo que esto conlleva, una desinformación e ignorancia de como poder educar y tratar a las personas que lo padecen.

En la actualidad no existen muchos artículos educativos sobre las personas con Wiedemann-Steiner. Encontramos artículos científicos en los que nos muestran las características biológicas visibles y no visibles al ojo humano.

Este Trabajo Fin de Grado está compuesto de cuatro apartados en los que profundizo sobre el síndrome Wiedemann Steiner.

Comienzo con la justificación del trabajo, en el que he podido explicar la motivación que me ha llevado a escoger este trabajo y realizar la intervención.

El segundo apartado se trata de fundamentación teórica, en la que profundizo sobre el síndrome Wiedemann Steiner, sus apunlamientos genéticos y su desarrollo histórico. A su vez muestro como todavía es un síndrome en pleno descubrimiento, ya que los propios científicos que lo describen señalan que quedan líneas de investigación abiertas. Dentro de este apartado, he podido profundizar desde varios aspectos del síndrome, he clasificado el síndrome dentro de su clasificación ATDI, de la comunidad de Castilla y León. También he tratado dentro de este apartado posibles orientaciones metodológicas, para los futuros docentes que traten con alumnos con Wiedemann Steiner.

En el tercer apartado es donde presento una intervención diseñada para alumnado con Wiedemann Steiner. En mi propuesta de intervención, desarrollada más adelante, pretendo poner en práctica todas las herramientas aprendidas en el grado, y en especial lo aprendido en mi período de prácticas en los centros educativos.

Mi propuesta de intervención va dirigida a mejorar el desarrollo cognitivo y social de los alumnos con WSS. La finalidad última es que pueda servir a más personas con WSS de ayuda, y dar a conocer dicho síndrome dentro del ámbito educativo.

El último apartado, se trata de las conclusiones que he podido sacar a lo largo de la puesta en práctica de este trabajo.

## **2. OBJETIVOS DEL TRABAJO FIN DE GRADO**

Con este Trabajo Fin de Grado lo que pretendo conseguir es:

- Motivar al alumnado con WSS en su proceso de escolarización.
- Descubrir técnicas y habilidades que permitan la inclusión de los síndromes raros dentro del aula, con la visibilidad hacia la sociedad.
- Adquirir conocimientos sobre el Síndrome Wiedemann-Steiner.
- Diseñar una intervención adecuada con alumnado WSS, para beneficiar su proceso de enseñanza-aprendizaje.
- Valorar el trabajo de las especialistas en Educación especial y su importante labor dentro de los centros escolares.

### 3. JUSTIFICACIÓN DEL TEMA ELEGIDO

La realización del Practicum II me sirvió de formación, y a su vez, para poder ver de cerca el trabajo que se realiza en las aulas de Pedagogía Terapéutica. Cada día me asombraba de como los alumnos aprendían, cada aprendizaje resultaba gratificante y un pequeño logro. Debido a esto me surgió la curiosidad de investigar sobre uno de los alumnos con el perfil más peculiar, Síndrome Wiedemann-Steiner.

Dicho síndrome es uno de los considerados como enfermedad rara. La falta de conocimiento me motivó a profundizar. A demás, trabajar con el alumno de forma cercana, me ayudó para poder definir sus características, y para proponer una intervención.

Partiendo del convencimiento de que las maestras y maestros especialistas de Pedagogía Terapéutica tienen que crear intervenciones adecuadas al alumnado con necesidades educativas especiales, pretendo realizar una intervención creativa y lúdica para el alumno.

Comprobar la importancia del trabajo coordinado entre Pt y maestras tutoras del aula, me animó a profundizar en el conocimiento de este síndrome y en las propuestas a realizar con él.

Con una buena atención e intervención educativa, se podría disminuir los problemas que presentan los alumnos con el síndrome Wiedemann-Steiner a largo plazo. Esto lo pude llevar a cabo, gracias a la buena interacción entre el centro y la familia, en la que ambas partes van en la misma dirección de enseñanza con el alumno.

El trabajo me ha permitido desarrollar las siguientes competencias:

- He sido capaz de reconocer, planificar, llevar a cabo y valorar buenas prácticas de enseñanza-aprendizaje dentro del aula de Pedagogía Terapéutica.
- He sido capaz de realizar actividades de investigación, tanto en fuentes de información primarias como secundarias, incluyendo el uso de recursos informáticos para búsquedas en línea.
- He sido capaz de coordinarme y cooperar con diferente personal del centro, a fin de crear una cultura de trabajo interdisciplinar partiendo de objetivos centrados en el aprendizaje.

- Me ha permitido fomentar el espíritu de iniciativa y de una actitud de innovación y creatividad en el ejercicio de mi profesión.
- He sido capaz de identificar las necesidades educativas especiales y atender a través de una propuesta de intervención educativa.
- He sido capaz de adquirir estrategias y técnicas de autoaprendizaje referidas a educación especial.
- He sido capaz de integrar información y los conocimientos necesarios para resolver problemas educativos, principalmente con el fomento de la tolerancia y la igualdad.
- Me ha permitido fomentar la capacidad interpersonal, asociada a la capacidad de relación con otras personas y de trabajo en grupo.
- He sido capaz de actualizarme continuamente en los conocimientos del ámbito socioeducativo.
- Me ha permitido fomentar el conocimiento, comprensión y dominio de metodologías y estrategias de autoaprendizaje durante el diseño de la propuesta de intervención.

# 4. FUNDAMENTACIÓN TEÓRICA

## 4.1. SÍNDROME WIEDEMANN-STEINER

El síndrome Wiedmann-Steiner es un trastorno genético de baja prevalencia, resultante de mutaciones en el gen KMT2A en el brazo largo del cromosoma 11, su localización cromosómica es 11q23.3.

Se hereda de manera autosómica dominante<sup>1</sup>. La mayoría de casos detectados hasta la actualidad, la mutación del gen se produce en el nuevo individuo, sin intervenir la herencia de los progenitores. Se produce de manera espontánea en el embrión fertilizado, por lo que se trata de una enfermedad prenatal.

La probabilidad de que una persona con WSS transmita a su descendencia el WSS es de un 50%. La probabilidad de los progenitores, que ya han tenido un sucesor con WSS, de tener más hijos con WSS es muy baja.

KMT2A es una enzima modificadora de histonas. Las enzimas son moléculas biológicas (generalmente proteínas) que aceleran enfáticamente la velocidad de reacción química, las cuales ocurren dentro del núcleo de las células. KMT2A tiene un papel regulador epigenético de la función neuronal.

La enzima KMT2A manda al ADN que se envuelva menos consistente o desenvuelva sólidamente, catalizando una reacción de proteínas incluidas en el ADN. La ausencia de dicha enzima modificadora causará diferentes síntomas resultantes en niños.

En el caso de una mutación de la enzima KMT2A en forma de mosaico, las características fenotípicas faciales se han manifestado, pero las características referidas al desarrollo cognitivo no se han mostrado, los individuos no tienen dificultades de aprendizaje significativas.

Parece ser, según el Doctor Wendy Jones, que en el brazo largo del gen 11 se produce un error en la unión de dos iones de zinc afectando a una de las ocho cisteínas coordinadoras. La unión del ADN mal codificado tiene como fruto una supresión de una cadena lateral funcionalmente importante.

---

<sup>1</sup> Información obtenida en <http://wiedemannsteiner.com/about-wss/>

La única prueba de diagnóstico que demuestra el padecer el síndrome Wiedemann-Steiner es la genética, se rellena un cuestionario elaborado por la Dr. Wendy Jones:

### **A Genetic and Phenotypic Study of 87 Individuals with Wiedemann-Steiner Syndrome resulting from *KMT2A* Mutations**

Jones WD<sup>1,2</sup>, McEntagart M<sup>3</sup>, Laskowski R<sup>4</sup>, Bjornsson H<sup>5</sup>, Duijkers F<sup>6</sup>, Fahrner J<sup>5</sup>, Applegate C<sup>5</sup>, Albrecht B<sup>7</sup>, Barth M<sup>8</sup>, Bomme-Ousager L<sup>9</sup>, Brady A<sup>10</sup>, Brooks A<sup>11</sup>, Brunner H<sup>12</sup>, Clayton-Smith J<sup>13</sup>, Cobben JM<sup>6</sup>, Cohen B<sup>14</sup>, Dabir T<sup>15</sup>, Destree A<sup>16</sup>, Devrient K<sup>17</sup>, DiDonato N<sup>18</sup>, Donnai D<sup>13</sup>, Elmslie F<sup>3</sup>, Fry AE<sup>19</sup>, Fryer A<sup>20</sup>, Gibson K<sup>21</sup>, Goudie D<sup>22</sup>, Graul-Neumann L<sup>23</sup>, Hemple M<sup>24</sup>, Hennig C<sup>25</sup>, Holder M<sup>26,27</sup>, Hurst J<sup>2</sup>, Isodor B<sup>28</sup>, Johnson D<sup>29</sup>, Joss S<sup>30</sup>, Kivuva E<sup>31</sup>, Koenig R<sup>32</sup>, Koolen D<sup>12</sup>, Kuecher A<sup>7</sup>, Kumar D<sup>19</sup>, Maas S<sup>6</sup>, Mansour S<sup>3</sup>, Mattina T<sup>33</sup>, Maystadt I<sup>16</sup>, Mehta S<sup>34</sup>, Moghaddan B<sup>35</sup>, Morton J<sup>36</sup>, Müller D<sup>37</sup>, Park S<sup>34</sup>, Rankin J<sup>31</sup>, Schouten M<sup>12</sup>, Sejersted Y<sup>38</sup>, Smeets E<sup>39</sup>, Smithson S<sup>40</sup>, Steindl K, Suri M<sup>41</sup>, Tan TY<sup>42</sup>, Tatton Brown K<sup>3</sup>, Terhal P<sup>43</sup>, Thomas A<sup>44</sup>, Turnpenny P<sup>31</sup>, van Haeringen A<sup>45</sup>, van Hagen JM<sup>46</sup>, van Karnebeek C<sup>47</sup>, Vasudevan P<sup>48</sup>, Vogt J<sup>36</sup>, Vulto-van Silfhout A<sup>12</sup>, Wakeling E<sup>10</sup>, Wee J<sup>49</sup>, White S<sup>42</sup>, Willems M<sup>50</sup>, DDD study, FitzPatrick DR<sup>51</sup>, Deshpande C<sup>27</sup>, Simpson MA<sup>52</sup>, Hurler ME<sup>1</sup>, Barrett JC<sup>1</sup>

- 1 Wellcome Trust Sanger Institute, Wellcome Trust Genome Campus, Hinxton, UK.
- 2 North East Thames Regional Genetics Service, Great Ormond Street Hospital for Children, Great Ormond Street, London, WC1N 3JH.
- 3 South West Thames Regional Genetics Service, St George's Hospital, University of London, London, SW17 0RE.
- 4 European Bioinformatics Institute (EMBL-EBI), Wellcome Genome Campus, Hinxton, Cambridge, CB10 1SD, UK.
- 5 McKusick-Nathans Institute of Genetic Medicine and Department of Paediatrics, Johns Hopkins University School of Medicine, Baltimore, Maryland, 21287, USA.
- 6 Department of Clinical Genetics, AMC University Hospital, Amsterdam, The Netherlands.
- 7 Institute of Human Genetics, University Hospital Essen, Essen, Germany.
- 8 Département Génétique CHU d'Angers, France.
- 9 Department of Clinical Genetics, Odense University Hospital, Odense, Denmark.
- 10 North West Thames Regional Genetics Service, London, North West Healthcare NHS Trust, Harrow, UK.
- 11 Clinical Genetics, Erasmus Medical Centre, Rotterdam, The Netherlands.
- 12 Department of Human Genetics, Radboud University Medical Center, Nijmegen, 6500 GA, The Netherlands.
- 13 Manchester Centre for Genomic Medicine, St Mary's Hospital, Central Manchester University Hospitals NHS Foundation Trust, Manchester Academic Health Science Centre, Manchester, M13 9WL, UK.
- 14 Children's Hospital Medical Centre of Akron, Akron, OH, USA.
- 15 Northern Ireland Regional Genetics Centre, Belfast Health and Social Care Trust, Belfast City Hospital, Lisburn Road, Belfast, BT9 7AB, UK.
- 16 Institute of Pathology and Genetics, Gosselies, Belgium.
- 17 Department of Human Genetics, Katholieke Universiteit, Leuven, Leuven, Belgium.
- 18 Technische Universität Dresden, Medizinische Fakultät Carl Gustav Carus, Institut für Klinische Genetik, Dresden, Germany.
- 19 Institute of Medical Genetics, University Hospital of Wales, Cardiff, UK.
- 20 Cheshire and Merseyside Regional Genetics service, Liverpool Women's NHS Foundation Trust, Liverpool, UK.
- 21 Genetic Health Service NZ, Christchurch Hospital, Christchurch, New Zealand.
- 22 Department of Clinical Genetics, Ninewells Hospital, Dundee, UK.

## Wiedemann-Steiner syndrome and Hypertrichosis (WiSH) Study phenotype questionnaire

Study Number:..... Genetics Centre..... Clinician.....  
Male / female      Date of birth..... Age at last assessment.....Yrs.....months.....

### Family history

Ethnicity..... Consanguinity Yes , No

Family History of developmental disorders Yes  No  Unknown

Details.....

Mother's age at birth of child.....Yrs      Father's age at birth of child.....Yrs

### Pregnancy, birth and neonatal period

Conception:    Natural       Assisted

Details.....

Were there any pregnancy or labour complications (inc. maternal illness, bleeding, abnormal scans, assisted delivery)?      Yes  No  Unknown

Details.....

Duration of pregnancy:.....weeks

Birth weight .....g (.....centile) Birth length.....cm (.....centile)

Birth OFC.....cm (.....centile)

Neonatal feeding problems?    Yes  No  Unknown

Details.....

Neonatal hypotonia?      Yes  No  Unknown

Details.....

Other neonatal problems?    Yes  No  Unknown

Details.....

### Development, learning and behaviour:

Milestones (please write NYA if not yet achieved)

Sat ..... months,      Walked .....yrs..... months,      First words ..... Yrs..... months

Learning difficulties? No     Mild  Moderate  Severe  Profound

Behavioural problems (inc autism)?    Yes  No  Unknown

Details.....

School type: Mainstream  Special needs

Details.....

### Growth

Height.....cm (age .....yrs.....months) (..... centile)

Head circumference.....cm (age .....yrs.....months) (..... centile)

Weight.....kg (age .....yrs.....months) (.....centile)

Mother's height.....cm      Father's height.....cm

### Clinical features

Constipation?      Yes  No  Unknown

Details.....

Feeding difficulties      Yes  No  Unknown

Details.....

Las características faciales, en algunos casos, han servido para poder hacer la prueba y diagnosticar.

Muchos de los afectados por el síndrome Wiedemann-Steiner, son mal diagnosticados inicialmente con otros síndromes, debido a la falta de recursos para realizar las pruebas genéticas del exoma completo.

Se trata de un síndrome con variabilidad en su expresión clínica, aún así se le asocia un retraso en el desarrollo, problemas de alimentación, baja estatura y bajo tono muscular.

No existe un tratamiento médico específico para los niños afectados por el síndrome, pero si existen una amplia variedad de terapias que benefician al progreso y el desarrollo de los niños. Las terapias más recurridas son de habla, de la alimentación, la hipoterapia y las fisioterapias, entre otras.

El síndrome fue descrito de manera clínica en el año 1989 por Wiedemann, pero no fue identificado genéticamente hasta 2012, por el Doctor Wendy Jones.

Wiedemann describió, en el año 1989, varios casos de niños con características fenotípicas similares, siguió Steiner, en el año 2000, con dichas descripciones, las cuales tenían coincidencias entre sí.

Koenig acuñó, en el año 2010, al trabajo realizado por ambos científicos con el nombre actual de dicho síndrome.

No es hasta 2017 cuando el Doctor Wendy Jones, aumenta el espectro fenotípico de características asociadas con las mutaciones WSS.

En la actualidad, se sigue sin saber con exactitud las características fenotípicas debido a que las investigaciones más amplias han sido de 5 individuos. La exactitud de la incidencia tampoco se puede saber en exactitud, las líneas de investigación siguen abiertas. Se cree que la incidencia de dicho síndrome en la población es de 1 caso entre 25.000 a 1 en 40.000.

## **4.2. CARACTERÍSTICAS SÍNDROME WIEDEMANN-STEINER**

Las características fenotípicas tienen una gran variabilidad, como se ha mencionado anteriormente.

Las más comunes en los individuos con WSS son:

- Retraso en el desarrollo o discapacidad intelectual
- Hipertriosis
- Problemas de alimentación
- Estreñimiento
- Hipotonía
- Peso normal adherido a una baja estatura o estatura inferior al rango normal
- Microcefalia

Las características faciales más comunes son las siguientes:

- Pestañas largas
- Fisuras palpebrales angostas
- Cejas anchas
- Puente nasal ancho
- Punta nasal ancha
- Borde fino bermellón superior

Las características fenotípicas que aparecen con la mutación de KMT2A y su probabilidad en un grupo de individuos aparecen en la tabla siguiente elaborada por JONES, W. (2017):

<b>Human Phenotype Ontology Term (Where available)</b>	<b>Feature</b>	<b>Number of Individuals with feature / Number of individuals assessed for that feature</b>	<b>Percent age</b>
<b>Neurological</b>			
HP:0001318	Muscular Hypotonia	43	<b>51%</b>
HP:0001250	Seizures	16	<b>19%</b>
HP:0011342	Mild global developmental delay	24/72	<b>33%</b>
	Mild to moderate global developmental delay	6/72	<b>8%</b>
HP:0011343	Moderate global developmental delay	31/72	<b>43%</b>
	Moderate to severe developmental delay	4/72	<b>5%</b>
HP:0011344	Severe global developmental delay	5/72	<b>7%</b>
HP:0012736	Profound global developmental delay	2/72	<b>3%</b>
	Mainstream/Regular School(Extra help)	20/61 (14/61)	<b>33%</b>
	Special Needs School	40/61	<b>66%</b>
HP:0000708	Behavioural abnormality	60	<b>71%</b>
	MRI Brain abnormality	14	<b>17%</b>
HP:0010832 (HP:0007328)	Abnormality of pain sensation	34	<b>40%</b>
HP:0002360	Sleep disturbance	34	<b>40%</b>
<b>Gastrointestinal</b>			
HP:0011968	Feeding difficulties	63	<b>75%</b>
HP:0011471	Gastrostomy tube feeding in infancy PEJ also	15	<b>18%</b>
HP:0011470	Nasogastric tube feeding in infancy (without needing PEG or PEJ feeding)	8	<b>10%</b>
HP:0002020	Gastroesophageal reflux	18	<b>21%</b>
HP:0002019	Constipation	42	<b>50%</b>

<b>Cardiovascular</b>			
HP3000001	Abnormal heart morphology	14	<b>17%</b>
<b>Dermatological</b>			
HP:0000998	Hypertrichosis	69	<b>86%</b>
HP:0004780	Elbow hypertrichosis	57	<b>72%</b>
HP:0011913	Lumbar hypertrichosis Sacral hypertrichosis Thoracic hypertrichosis	55	<b>80%</b>
HP:0004532			
HP:0011914			
	Hypertrichosis of the Lower limbs	54	<b>78%</b>
HP:0002219	Facial hypertrichosis	18	<b>36%</b>
<b>Urogenital</b>			
HP:0012210	Abnormal renal morphology	9	<b>10%</b>
HP:0000811	Abnormal external genitalia	9	<b>10%</b>
HP:0000140	Abnormality of the menstrual cycle	9/13	<b>69%</b>
<b>Immunological</b>			
HP:0002719	Increased frequency of infection	33	<b>39%</b>
<b>Ophthalmological</b>			
	Ophthalmological abnormality	42	<b>50%</b>
<b>Ear Nose and Throat</b>			
-	Otitis media with effusion / recurrent otitis media	13	<b>15%</b>
HP:0000365	Hearing impairment	11	<b>13%</b>
<b>Mouth and palate</b>			
HP:0006292	Abnormality of dental eruption	35	<b>42%</b>
<b>Musculoskeletal</b>			
HP:0000960	Sacral dimple	31	<b>37%</b>
-	Generalised muscular build	18	<b>21%</b>
HP:0007552	Abnormal subcutaneous fat tissue distribution	10	<b>12%</b>
	Abnormal planar fat pads	18	<b>21%</b>
	Swelling of feet or hands	22	<b>26%</b>
HP:0001212	Prominent fingertip pads	23	<b>27%</b>
HP:0006191	Deep palmar creases	5	<b>6%</b>

<b>Features unusual for age and ethnicity</b>			
HP:0000527	Long eyelashes	52/67	<b>78%</b>
	Narrow palpebral fissures	55/67	<b>82%</b>
	Eyebrow lateral flare	11/67	<b>16%</b>
HP:0011229	Broad eyebrow	56/67	<b>82%</b>
	Normal eyebrows	6/67	<b>9%</b>
HP:0000508	Ptosis	5/67	<b>7%</b>
HP:0000316	Hypertelorism	48/67	<b>72%</b>
HP:0040199	Flat midface	53/67	<b>79%</b>
HP:0000431	Wide nasal bridge	62/67	<b>93%</b>
HP:0000455	Broad nasal tip	64/67	<b>96%</b>
HP:0002263	Exaggerated cupid's bow upper lip	10/67	<b>15%</b>
HP:0000233	Thin upper vermilion border	52/67	<b>78%</b>
HP:0012745	Short palpebral fissures	8/67	<b>12%</b>
HP:0000637	Long palpebral fissures	26/67	<b>39%</b>

No existen diferencias significativas entre las características más frecuentes de WSS. Las características con alto porcentaje de aparición, suelen manifestarse y agudizarse con el paso de los años.

También se encuentran entre las características comunes la dificultad para conciliar el sueño, las infecciones reiteradas.

En el caso de una mutación de la enzima KMT2A en forma de mosaico, las características fenotípicas faciales se han manifestado, pero las características referidas al desarrollo cognitivo no se han mostrado, los individuos no tienen dificultades de aprendizaje significativas.

Existen evidencias de que en las mujeres adultas tienen una mayor predisposición a la obesidad.

### 4.3. DISCAPACIDAD INTELECTUAL

El síndrome Wiedemann Steiner lleva adherido una discapacidad intelectual en un alto porcentaje de los casos estudiados. Por esta razón profundizo en el término para poder llevar una propuesta de intervención más adecuada.

Según el DSM-V define Discapacidad Intelectual:

Trastorno que comienza durante el período de desarrollo y que incluye limitaciones del funcionamiento intelectual como también del comportamiento adaptativo en los dominios conceptual, social y práctico. Se deben cumplir los tres criterios siguientes:

- Deficiencias de las funciones intelectuales, como el razonamiento, la resolución de problemas, la planificación, el pensamiento abstracto, el juicio, el aprendizaje académico y el aprendizaje a partir de la experiencia, confirmados mediante la evaluación clínica y pruebas de inteligencia estandarizadas individualizadas.
- Deficiencias del comportamiento adaptativo que producen fracaso del cumplimiento de los estándares de desarrollo y socioculturales para la autonomía personal y la responsabilidad social. Sin apoyo continuo, las deficiencias adaptativas limitan el funcionamiento en una o más actividades de la vida cotidiana, como la comunicación, la participación social y la vida independiente en múltiples entornos, tales como el hogar, la escuela, el trabajo y la comunidad.
- Inicio de las deficiencias intelectuales y adaptativas durante el período de desarrollo.

*Especificar* la gravedad actual (véase la Tabla en el Anexo 1):

- 317(F70)Leve
- 318.0(F71)Moderado
- 318.1 (F72) Grave
- 318.2 (F73) Profundo

Según la investigación publicada por la Universidad de Cambridge por la Dr. Wendy Jones en 2017:

- El 85% de las personas que han sido caso de estudio se clasificaron con discapacidad intelectual leve, moderado, leve a moderado, o dificultades de aprendizaje.
- El 12% de las personas que han sido caso de estudio se clasificaron con discapacidad intelectual moderada a severa o severa.
- El 3% de las personas que han sido caso de estudio se clasificaron con discapacidad intelectual profunda.
- El 3% de las personas que han sido objeto de estudio tenían un aprendizaje normal, el caso anteriormente hablado, la mutación en forma de mosaico de la enzima KMT2A.

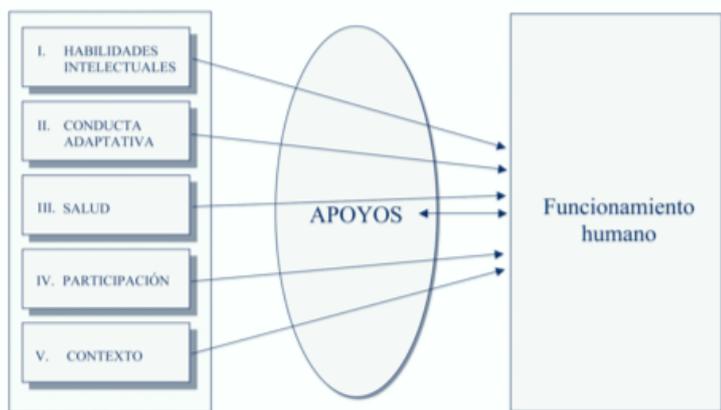
A su vez la Asociación Americana de las Discapacidades Intelectuales, en su libro "Discapacidad Intelectual, Definición, Clasificación y Sistemas de Apoyo", define la discapacidad intelectual como una limitación significativa en el funcionamiento intelectual como en la conducta adaptativa tal y como se ha manifestado en habilidades adaptativas conceptuales, sociales y prácticas.

Entiende la Discapacidad Intelectual como un conjunto de diversos factores tanto externos como internos a la propia persona.

Para poder diagnosticar y planificar los apoyos necesarios consideran partir del diagnóstico del Coeficiente Intelectual, con instrumentos estandarizados, sin dejar de tener en cuenta lo que le rodea.

Desde un enfoque multidimensional se propone un modelo compuesto por cinco dimensiones. Según Luckasson y cols, (2002) citado por Verdugo M. A. (2010):

**Figura 1. Esquema conceptual del funcionamiento humano**



Las dimensiones apuntan a las capacidades y las limitaciones cognitivas. Siguiendo con el modelo de Luckasson y cols (2012), en el Manual de Atención al Alumnado con Necesidades Específicas de Apoyo Educativo Derivadas de Discapacidad Intelectual de la Junta de Andalucía, exponen lo siguiente:

- Las habilidades intelectuales engloban a el razonamiento, planificación, resolución de problemas, pensamiento abstracto, comprensión de ideas complejas, rapidez en el aprendizaje y aprender de la experiencia.
  - Las necesidades derivadas del funcionamiento intelectual podrían ser la atención, la memoria, el autocontrol, la metacognición y el procesamiento de la información.
- La conducta adaptativa son las habilidades conceptuales, sociales y prácticas aprendidas para funcionar en la vida diaria.
  - Las necesidades derivadas de las habilidades adaptativas podrían ser, en mayor o menor medida, la comunicación, el autocuidado, habilidades de vida en el hogar, habilidades sociales y autodeterminación.
- La salud la entiende como el bienestar físico, psíquico y social.
  - Las necesidades derivadas de la salud podríamos encontrarnos con diagnósticos erróneos o sin diagnosticar.

- La participación en diferentes ambientes positivos resulta beneficioso para las personas con discapacidad intelectual, debido a que asumen diferentes roles e interaccionan.
  - Las necesidades derivadas de la interacción y los roles sociales estarán influenciadas de las oportunidades que tenga el individuo. La falta de recursos disminuye las posibilidades de acceder a acomodaciones y diferentes servicios, impidiendo esto que asuman diferentes roles sociales.
- El contexto podría dividirse en tres niveles:
  - Macrosistema: Incluye grandes poblaciones, sociedad, cultura...
  - Microsistema: Engloba lo inmediato, lo cercano al individuo...
  - Mesosistema: Vecinos, comunidades, organizaciones, escuelas...

La dificultad de relacionarse en el contexto supone a las personas con discapacidad intelectual una barrera.

- Las necesidades derivadas del contexto negativo podríamos ver la falta de aprendizaje funcional, la falta de autonomía y toma de decisiones. Un ambiente óptimo debe ofrecer estabilidad y control al individuo, para generar seguridad.

Las dimensiones no pueden verse aisladas, sino como un conjunto. Dichas dimensiones favorecerán unas a las otras, o por el contrario podrán limitarse.

Algunos de los factores de riesgo que pueden llegar a causar tener una discapacidad intelectual son los siguientes:

- Prenatal:
  - Biomédico: Alteraciones cromosómicas, metabólicas, infecciones, exposición a toxinas o teratógenos o malnutrición.
  - Social: pobreza, malnutrición materna, violencia, falta de cuidado.
  - Conductual: Uso de drogas por los padres, inmadurez parental.
  - Educativo: padres con discapacidad, falta de oportunidades.

- Perinatal:
  - Biomédico: prematuridad, daño cerebral, hipoxia, alteraciones neonatales, incompatibilidad de RH.
  - Social: Carencia de recursos por parte de los padres para el cuidado.
  - Conductual: Rechazo por parte de los padres del cuidado o abandono del niño.
  - Educativo: Falta de derivación por parte de los centros.
- Posnatal:
  - Biomédico: Trastornos degenerativos, daño cerebral traumático.
  - Social: Falta de estimulación, enfermedad crónica, institucionalización.
  - Conductual: Abuso infantil, conductas de niños difíciles.
  - Educativo: Retraso del diagnóstico, intervención inadecuada por parte de padres o por parte de centros educativos.

Según el Manual de la Junta de Andalucía podemos clasificar por intensidades de apoyos necesarios:

- Intermitente: Cuando el alumno requiere ayuda, puede ser durante períodos más o menos breves. Pueden ser de baja o alta intensidad.
- Limitado: Ayuda por un tiempo limitado y constante.
- Extenso: Ayuda sin limitaciones y caracterizada por la regularidad.
- Generalizado: Ayuda constante con alta intensidad y en diversos ambientes. Pueden durar toda la vida.

Según la investigación publicada por la Universidad de Cambridge por la Dr.Wendy Jones (2017) :

- El 70% de las personas que han sido objeto de estudio presentaron dificultades de comportamiento.
- El 21% de las personas que han sido objeto de estudio presentaron actitudes de pavor y ansiedad.
- El 21% de las personas que han sido objeto de estudio presentaron Trastorno del Espectro Autista.
- El 18% de las personas que han sido objeto de estudio presentaron comportamientos agresivos.
- El 13% de las personas que han sido caso de estudio presentaron Trastorno por Déficit de Atención con Hiperactividad.
- El 8% de las personas que han sido caso de estudio presentaron rigidez a los cambios, rigidez hacia las mismas rutinas.
- El 10% de las personas que han sido caso de estudio presentaron comportamientos auto-agresivos, comúnmente golpes en la cabeza.
- El 39% de las personas que han sido objeto de estudio presentaban Trastornos del sueño. Se ha demostrado que la enzima KMT2A está relacionada con la regulación del ritmo circadiano.

#### **4.4. TRASTORNO POR DÉFICIT DE ATENCIÓN E HIPERACTIVIDAD**

El síndrome Wiedemann Steiner lleva adherido en algunos casos el Trastorno por Déficit de Atención e Hiperactividad.

El alumno para el que se ha diseñado una propuesta de intervención lleva ligado el TDAH, por lo que considero analizar el término.

Según el DSM V define Trastorno por Déficit de Atención e Hiperactividad como:

Trastorno neurobiológico de carácter crónico, sintomáticamente evolutivo y de probable transmisión genética.

El Trastorno por Déficit de Atención e Hiperactividad afecta casi a 15% de la población, existen resultados contradictorios, debido al incremento de este diagnóstico y la posibilidad de diagnósticos erróneos.

El DSM IV (2002) clasifica el Trastorno por Déficit de Atención e Hiperactividad en tres subtipos:

- Combinado: El individuo ha de tener síntomas de hiperactividad/impulsividad y síntomas de déficit de atención.
- Predominante inatento: El individuo ha de tener síntomas de déficit de atención.
- Predominante Hiperactivo/impulsivo: El individuo ha de tener síntomas de hiperactividad.

## 4.5 MARCO LEGISLATIVO

Gracias a la instrucción de 9 julio de 2015 de la Dirección General de Innovación Educativa y Formación de Profesorado, por la que se establece el procedimiento de recogida y tratamiento de los datos relativos al alumnado con necesidades específicas de apoyo educativo escolarizado en centros docentes de Castilla y León, se crea el fichero automatizado de datos de carácter personal denominado "Datos relativos al alumnado con Necesidades Educativas Específicas"; se establece una clasificación del alumnado por criterios de "Tipología" y "Categoría" atendiendo a la siguiente tabla:

<b>TIPOLOGÍA</b>	<b>CATEGORÍA</b>
<b>DISCAPACIDAD FÍSICA</b>	MOTÓRICOS
	NO MOTÓRICOS
<b>DISCAPACIDAD INTELECTUAL (1)</b>	LEVE
	MODERADO
	GRA VE
	PROFUNDO
<b>DISCAPACIDAD AUDITIVA</b>	HIPOACUSIA MEDIA
	HIPOACUSIA SEVERA
	HIPOACUSIA PROFUNDA
	COFOSIS
<b>DISCAPACIDAD VISUAL</b>	DEFICIENCIA VISUAL
	CEGUERA
<b>TRASTORNOS DEL ESPECTRO AUTISTA</b>	TRASTORNO AUTISTA
	TRASTORNO AUTISTA DE ALTO FUNCIONAMIENTO
	TRASTORNO DESINTEGRATIVO INFANTIL
	TRASTORNO GENERALIZADO DEL DESARROLLO NO ESPECIFICADO

<b>OTRAS DISCAPACIDADES</b>	
<b>RETRASO MADURATIVO</b>	
<b>TRASTORNOS DE COMUNICACIÓN Y LENGUAJE MUY SIGNIFICATIVOS</b>	TRASTORNO ESPECÍFICO DEL LENGUAJE / DISFASIA
	AFASIA
<b>TRASTORNOS GRAVES DE LA PERSONALIDAD</b>	
<b>TRASTORNOS GRAVES DE CONDUCTA</b>	
<b>TRASTORNO POR DÉFICIT DE ATENCIÓN CON HIPERACTIVIDAD</b>	

*Tabla 1. GRUPO ACNEE (Alumnado con Necesidades Educativas Especiales).*

(1) En la Tipología Discapacidad Intelectual encontraremos a la mayoría de los alumnos con Wiedemann Steiner. La categorización dependerá del Coeficiente Intelectual y del manejo en los dominios conceptual, social y práctico.

Los requisitos para que el alumnado con necesidades educativas específicas se incluya en el fichero ATDI son:

- Informe de Evaluación Psicopedagógica que valore que el alumnado tiene necesidades educativas especiales incluidas en la tipología y categoría correspondiente.
- Dictamen de Escolarización.

La categorización a efectos operativos, de mi estudio de caso, establecida para el fichero de la aplicación informática ATDI es la siguiente:

Grupo principal: ACNEE

Tipología: Retraso Madurativo (2)

(2) Esto se debe a que el Informe de Evaluación Psicopedagógica provenía de Educación Infantil.

Podríamos categorizar al alumno con WSS:

Grupo principal: ACNEE

Tipología: Discapacidad Intelectual

Categorización: Leve

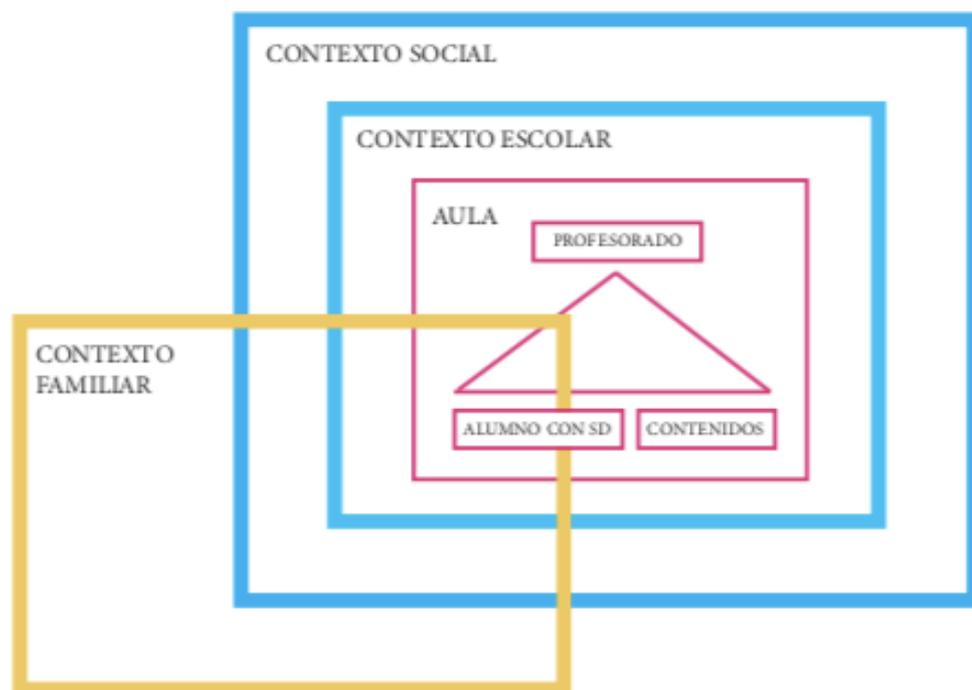
Además para su intervención hay que tener en cuenta que tiene un Trastorno por Déficit de Atención e Hiperactividad, que requiere otros sistemas de intervención. Una situación cotidiana, muerde el lápiz continuamente.

#### 4.6 POSIBLES ORIENTACIONES PARA ALUMNOS CON SÍNDROME WIEDEMANN-STEINER

Las dificultades de aprendizaje suelen estar centrados en las matemáticas. Las habilidades del lenguaje son su fortaleza y a su vez tienen una gran fluidez en la lectura, aunque no siempre tienen una comprensión buena de esta misma.

Las orientaciones para trabajar con el alumnado con Wiedemann-Steiner las matemáticas tienen que centrarse en el trabajo manipulativo y visual de las matemáticas.

El atender globalmente al alumno requiere el intervenir y atender a todo el proceso de enseñanza-aprendizaje que engloba todos los contextos que el alumno interactúa. Un posible esquema general que ha de seguir una intervención adecuada al alumnado podría ser expresado como en la siguiente figura extraída del libro Programación educativa para escolares con síndrome de Down de RUIZ E, (2012):



En el proceso de enseñanza aprendizaje, tendremos que tener en cuenta los diferentes contextos y si el ambiente de dichos contextos, resulta favorable para el alumnado con WSS.

El ritmo de aprendizaje va a influir en el desarrollo de las capacidades del alumno con WSS, tendremos que secuenciar las tareas e ir de lo simple hacia lo complejo, de lo

cotidiano y cercano a lo nuevo y desconocido. A su vez tendremos que ajustar el tiempo de ejecución al alumno con WSS, para evitar una posible frustración.

Algunas estrategias para desarrollar la comprensión lectora podrían ser:

- Usar el apoyo gestual y visual.
- Utilizar palabras cercanas al alumno y de uso coloquial.
- Responder oralmente a preguntas según se lee la lectura.
- Subrayar las palabras desconocidas.
- Comprender el significado y la simbología de las frases hechas.

Estrategias para la escritura:

- Responder a preguntas para estructurar los resúmenes o las redacciones escritas.
- Apoyo con la mano para el tamaño de la grafía.
- En el caso de preescolar punteado de letras, para que el alumno siga la grafía indicada.

Estrategias para el cálculo:

- Materiales manipulativos como:
  - Bloques multibase
  - Tabla del 100
  - Balanza matemática
  - Reloj manipulativo
- Sinónimos cercanos al alumno, como juntar o quitar.
- Trabajar siempre partiendo del número mayor, para que pueda restar o sumar contando con los dedos.
- Representar con dibujos los problemas matemáticos.
- Utilizar escaleras reales para contar verbalmente de manera descendente y ascendente la cuerda numérica.

Para llevar a cabo todas las estrategias debemos tener en cuenta que un porcentaje alto de niños con WSS, mencionado anteriormente, tiene TDHA, por lo que no podemos dejar de considerar los tiempos reales de atención y de concentración. Realizar actividades y tareas, que sean activas y llamativas para captar el interés del alumno, así captaran durante más tiempo el interés del alumno.

## **5. PROPUESTA DE INTERVENCIÓN**

### **5.1. CONTEXTUALIZACIÓN DEL CASO**

El alumno D1 tiene 8 años y cursa 2º de Educación Primaria. Debido a su enfermedad rara, clasificada como Síndrome Widemann-Steiner lleva arraigado un Retraso Madurativo, además hay que tener en cuenta que el alumno también tiene TDAH.

El alumno D1 es derivado a los 5 meses al Centro Base por recomendación de los padres, a lo largo de su vida pasa muchas pruebas hasta que consiguen dar con el Síndrome que padece. El centro en el que está escolarizado informa de que es diagnosticado del Síndrome Widemann-Steiner gracias a la continua investigación de los padres para poder conocer lo que padecía su hijo. También he podido saber por el centro que el alumno D1 ha sido operado de los párpados de los ojos, debido a que los tenía caídos a causa del síndrome.

El alumno D1 no es diagnosticado hasta 2017 a los 6 años. Todos los informes psicopedagógicos que tiene y por lo tanto su clasificación ATDI es anterior a la confirmación del Síndrome Widemann-Steiner.

Durante el período que he estado con el alumno trabajando y profundizando habilidades de autonomía, la participación en grupo. Desde el primer momento me centré en el conocimiento del alumno D1 para empezar a trabajar cuanto antes con él de una forma más individual y directa.

En el área donde el alumno presentaba más dificultades era en las habilidades sociales, también las trabaja fuera del centro escolar en una academia; sin olvidar aspectos como la comprensión escrita y la competencia matemática. Rápidamente me pude poner a trabajar con él todos los aspectos para poder reforzar sobre todo la conducta infantil que presenta.

Se trata de un alumno con una curva de agotamiento muy pronunciada debido a su hiperactividad.

## **5.2. OBJETIVOS DE LA INTERVENCIÓN**

Mis objetivos para trabajar en esta intervención han sido:

- Trabajar en valores de respeto y convivencia.
- Evitar la mordedura del lápiz.
- Potenciar los aprendizajes con los que el alumno cuenta.
- Aumentar su expresión oral.
- Desarrollar aspectos madurativos.
- Utilizar los premios como refuerzo positivo.
- Utilizar las TIC como elemento motivador.
- Uso de cuñas motrices para liberar estrés.
- Trabajar la visión espacial con materiales manipulativos
- Trabajar las operaciones básicas a través de juegos didácticos.
- Trabajar con el sistema numérico decimal.
- Mejorar las habilidades sociales con compañeros y adultos.
- Potenciar actitudes autónomas de estudio y para la vida diaria.
- Trabajar las unidades de tiempo e identificar las diferencias de tiempo en el reloj.

### **5.3. METODOLOGÍA DE LA INTERVENCIÓN**

La dinámica propuesta a seguir con alumnado con WSS podría ser:

1º Iniciación: Todos los días antes de comenzar la clase de apoyo, preguntar que tal la semana o el fin de semana, que cuenten lo ocurrido en este tiempo.

En ocasiones, el alumno objeto de estudio, al entrar en el aula tenía conductas infantiles, tales como esconderse debajo de la mesa o de las sillas o entrar en el aula sin saludar. Estas situaciones las tratábamos mi tutora del centro y yo, explicándole y haciéndole repetir la situación, pero de la manera adecuada. La reacción del alumno ante la regañina que recibía era bajar la voz y la cabeza y venía a darte un abrazo.

2º Realización de las tareas: El alumno siempre quería empezar los ejercicios del cuaderno de aula que tenía. A través de material manipulativo, como pueden ser los bloques multibase, los relojes o el detective de números.

El alumno intenta evadir las actividades cuando se siente cansado o frustrado. La respuesta que daba ante esta conducta consistía en cambiarle de tema, de dinámica o incluyendo alguna cuña motriz, como podría ser que me contase algo de su interés o moviéndose un poco.

3º Premios: Cada cierto tiempo, si las conductas infantiles disminuían, y el alumno conseguía aprender nuevas estrategias de aprendizaje, le premiaba con algo que él quisiera, siempre se trataba de regalices rojos.

## 5.4. TEMPORALIZACIÓN

La intervención tiene un carácter remedial, como propone Heward en el año 2000. Atendiendo a las necesidades educativas especiales, que dificultan el aprendizaje del alumno D1, he realizado la siguiente temporalización de tareas. Su finalidad es abordar en el aula de PT las operaciones básicas:

SESIÓN 1	SESIÓN 2	SESIÓN 3	SESIÓN 4	SESIÓN 5	SESIÓN 6
Descomposición En U,D,C.	Sumas y restas.	Conteo.	Operaciones básicas.	Resolución de problemas.	Relojes.
Tareas propuestas por la tutora del alumno.	Tareas propuestas por la tutora del alumno.	Tareas propuestas por la tutora del alumno.	Tareas propuestas por la tutora del alumno.	Tareas propuestas por la tutora del alumno.	Tareas propuestas por la tutora del alumno.

La temporalización de la propuesta de intervención con alumnos con WSS, tiene una duración de 3 semanas, 2 sesiones por semana. La he flexibilizado en función de las necesidades del alumno en cada momento.

## 5.5. PROPUESTA DE ACTIVIDADES

El alumno D1 sigue el currículo propuesto por el BOCYL correspondiente a su curso. Los contenidos seleccionados para llevar a cabo esta intervención, del área de matemáticas, han sido los siguientes:

- Planificación del proceso de resolución de problemas: Análisis y comprensión del enunciado.
- Estrategias y procedimientos: gráficos, tablas, esquemas de la situación, datos, planteamiento, ensayo y error razonado, selección de las operaciones, etc.
- Utilización de los procedimientos matemáticos estudiados para resolver problemas en situaciones reales.
- El Sistema de Numeración Decimal. Cifras y números: unidades, decenas y centenas.
- Valor de posición de las cifras.
- Número anterior y posterior.
- Adición y sustracción con números naturales de hasta tres cifras.
- Multiplicación. Concepto intuitivo de multiplicación como suma de sumandos iguales y viceversa.
- Escritura de series ascendentes y descendentes en cadencias de 2, 3, 4, 5.
- 10 y 100, a partir de un número dado y de cadencia de 25 ó 50 a partir de un número terminado en 0 ó en 5.
- Unidades de medida del tiempo y sus relaciones. Minuto, hora, día, semana y año.
- Lectura de la hora en relojes analógicos y digitales.
- La hora en punto y hora y media.
- La hora y cuarto.
- La hora “menos cuarto”.
- Horas antes y horas después del mediodía.
- Tiempo transcurrido.

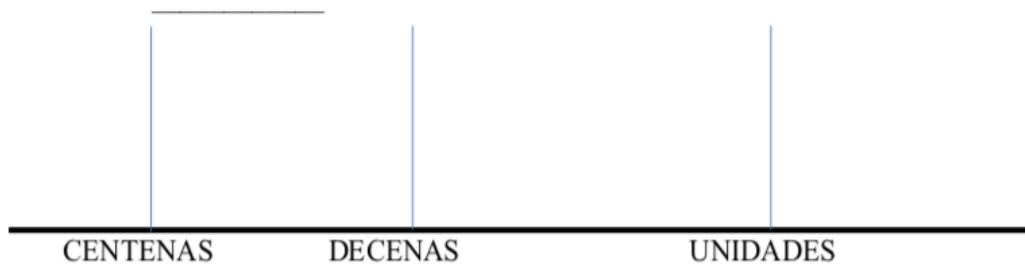
### 5.5.1. Propuesta de sesiones

#### SESIÓN 1: Descomposición en Unidades, Decenas y Centenas.

Realización de un repaso de los conceptos. Esta actividad pretende afianzar los conceptos básicos numéricos para la autonomía en la vida diaria del alumno. El alumno D1 realizaba la ficha con ayuda guiada. Dónde encontraba más dificultad para realizar la ficha, era en la invención de sumas y restas para llegar a la cifra dada.

#### DESCOMPOSICIÓN DE LOS NÚMEROS EN UNIDADES, DECENAS Y CENTENAS

NÚMERO: \_\_\_\_\_



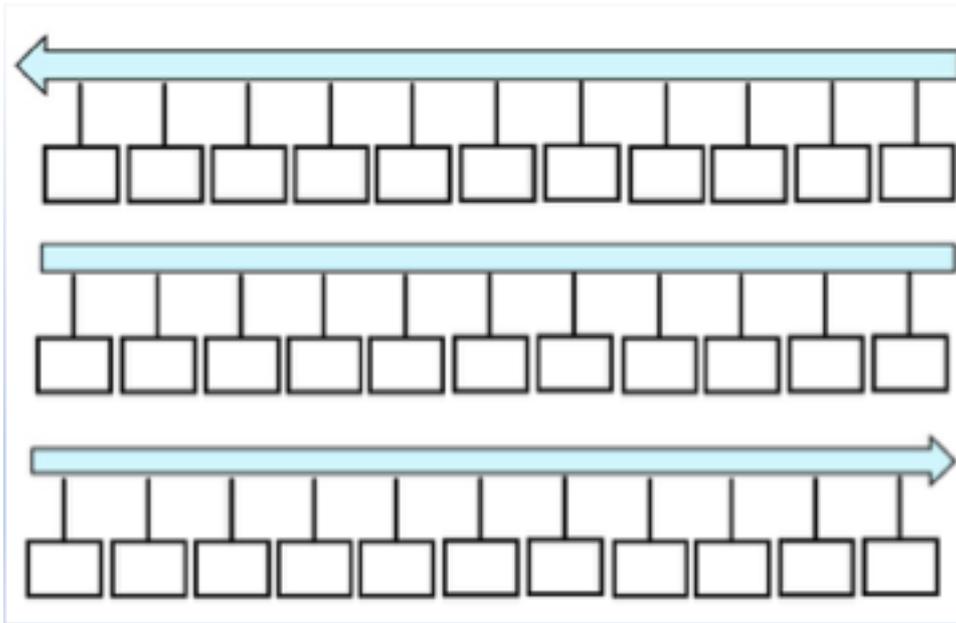
Realiza sumas para llegar al número propuesto:

$$\underline{\quad} + \underline{\quad} = \underline{\quad} \quad \underline{\quad} + \underline{\quad} + \underline{\quad} = \underline{\quad}$$

Realiza restas para llegar al número propuesto:

$$\underline{\quad} - \underline{\quad} = \underline{\quad} \quad \underline{\quad} - \underline{\quad} =$$

Sitúa en el centro de la recta numérica la cifra dada y anota los números anteriores y posteriores:



SESIÓN 2: Sumas y restas.

La actividad tiene como finalidad la comprensión de las operaciones básicas que realiza el alumno, para su uso en el día a día. El alumno lo realizaba de manera mecánica, las mayores dificultades se encontraban al incorporar las adiciones y sustracciones con llevadas.

Los resultados obtenidos en las sumas y restas tienen que colocarse en la recta numérica.

Realiza sumas y sitúa el resultado en la recta numérica:

	<b>RESULTADO de la SUMA</b>
$+7 + +4 = \square$	
$-7 + -4 = \square$	
$+7 + -4 = \square$	
$-7 + +4 = \square$	

### SESIÓN 3: Conteo.

Esta sesión pretende afianzar el concepto de la secuencia numérica, cambiando la forma tradicional y por la que el alumno siempre quería empezar, el número 1.

Las dificultades del alumno las encontraba en el conteo de números elevados, en los que él no tenía asimilado el significado que representaba, y realizaba saltos entre números.

La cuenta bidireccional, la realizaba con ayuda guiada, no era capaz de realizarla solo.

Realización del conteo:



### SESIÓN 4. Operaciones básicas.

La sesión tiene como propósito consolidar las operaciones básicas y su colocación en vertical.

Los cuadros orientan al alumno donde tiene que ir cada cifra del número.

Las dificultades que el alumno muestra es en la colocación de las sumas y restas indicadas. Con ayuda el alumno coloca las operaciones y las realiza de manera mecánica.

Realización de las siguientes operaciones:

- Coloca los números en las cuadrículas y súmalos:

$$24 + 32 + 15$$

2	4
+	

$$32 + 18 + 43$$


$$17 + 34 + 38$$


- Coloca los números en las cuadrículas y réstalos:

$$409 - 226$$

-		

$$842 - 631$$

-		

$$700 - 124$$

-		

- Coloca los números en las cuadrículas correspondientes y multiplícalos:

$$124 \times 2$$

x	2	

$$135 \times 3$$


$$142 \times 5$$


#### SESIÓN 5. Resolución de problemas.

Los problemas planteados en esta sesión, se tratan de problemas de razonamiento lógico, en los que el alumno tiene que comprender lo que lee, y seguidamente pensar lo que debería hacer.

Los problemas que se llevaron a cabo han sido extraídos de páginas web (véase en referencias bibliográficas).

La resolución de problemas de razonamiento lógico que ha realizado el alumno con Wiedemann-Steiner en ocasiones resultaba gratificante, pero podía resultar frustrante.

Preparaba la realización del problema con el alumno redondeando todas las cifras que nos daba el enunciado, también subrayábamos los datos importantes. Lo que se pretendía era que el alumno fuese capaz de razonar y de entender la dinámica de los problemas.

Cuando se le presentaban los problemas con dibujos, en los que el alumno podía ver el problema, era capaz de resolverlo. La dificultad la encontraba cuando el alumno no era capaz de comprender el pequeño enunciado, o cuando no era capaz de discernir la operación básica que tenía que utilizar en cada caso.

Resolución y creación de problemas paso a paso:



Antes de comenzar, rodea los datos y subraya las preguntas.

- ★ En una estantería de un almacén había una caja con 56 latas de tomate. Si Metí 42 latas más, ¿cuántas latas de tomate hay ahora en la caja?

■ DATOS

- En la caja había \_\_\_\_\_ latas de tomate.
- Metí \_\_\_\_\_ latas más.

■ OPERACIÓN


--



■ SOLUCIÓN

- En total en la caja hay \_\_\_\_\_ latas de tomate.

- ★ De los 89 cromos de fútbol que tenía repetidos le regalé a mi hermano 47. ¿Con cuántos cromos me quedé?

■ DATOS

- Al principio tenía \_\_\_\_\_ cromos de fútbol repetidos.
- Regalé a mi hermano \_\_\_\_\_ cromos.

■ OPERACIÓN

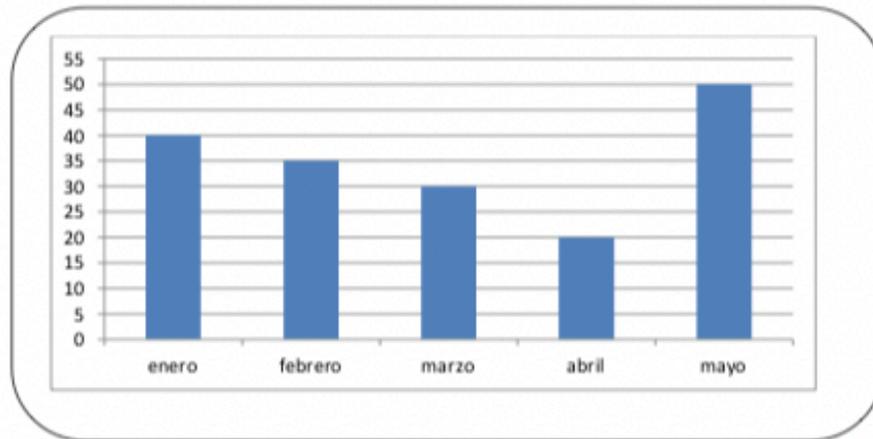

--



■ SOLUCIÓN

- Me quedé con \_\_\_\_\_ cromos.

Los euros que hemos gastado en teléfono en mi casa durante cinco meses, están anotados en la siguiente tabla:



Señala las respuestas correctas:

- En marzo gastamos 30 euros.
- El mes que menos gastamos fue abril.
- En mayo gastamos menos dinero que en febrero.
- Entre enero y febrero gastamos 85 euros.

Si la factura del mes de mayo la pagamos con un billete de 100 euros, ¿cuánto dinero nos devolvieron?


**Solución:**

---

---

---



Inventate un problema que se resuelva con estas operaciones.

Fíjate en el ejemplo:

Entre mi abuelo y mi tío tienen 100 años, si mi abuelo tiene 78 años, ¿cuántos años tiene mi tío?

SOLUCIÓN: *Mi tío tiene 22 años.*

	100 - 78	
70	30	8
8	22	0

Tengo 120 € y mi hermano tiene... \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

¿ \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

SOLUCIÓN: \_\_\_\_\_

	120 + 68	

Compré una bicicleta y un monopatín por 200 euros. Si la bicicleta costaba... \_\_\_\_\_

¿ \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

SOLUCIÓN: \_\_\_\_\_

	200 - 135	

Por mi cumpleaños mi padre me regaló 55 €, mi madre 50 € y mi... \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

¿ \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

SOLUCIÓN: \_\_\_\_\_

	55 + 50 + 45	

SESIÓN

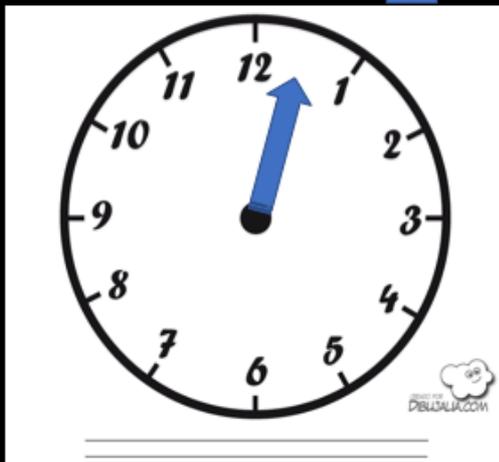
6.

Relojes.

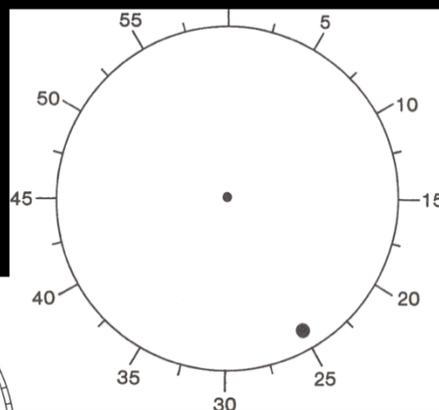
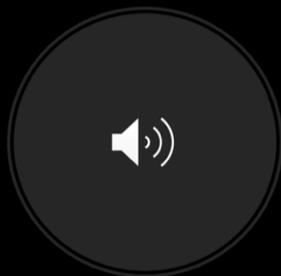
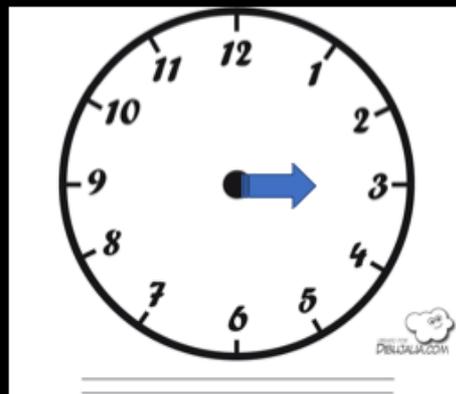
Repaso de conceptos básicos y con un reloj de aula el alumno D1 anotaba lo repasado para la realización de la ficha. Al finalizar las prácticas el alumno adquirió el concepto del reloj y del paso del tiempo en el reloj digital.

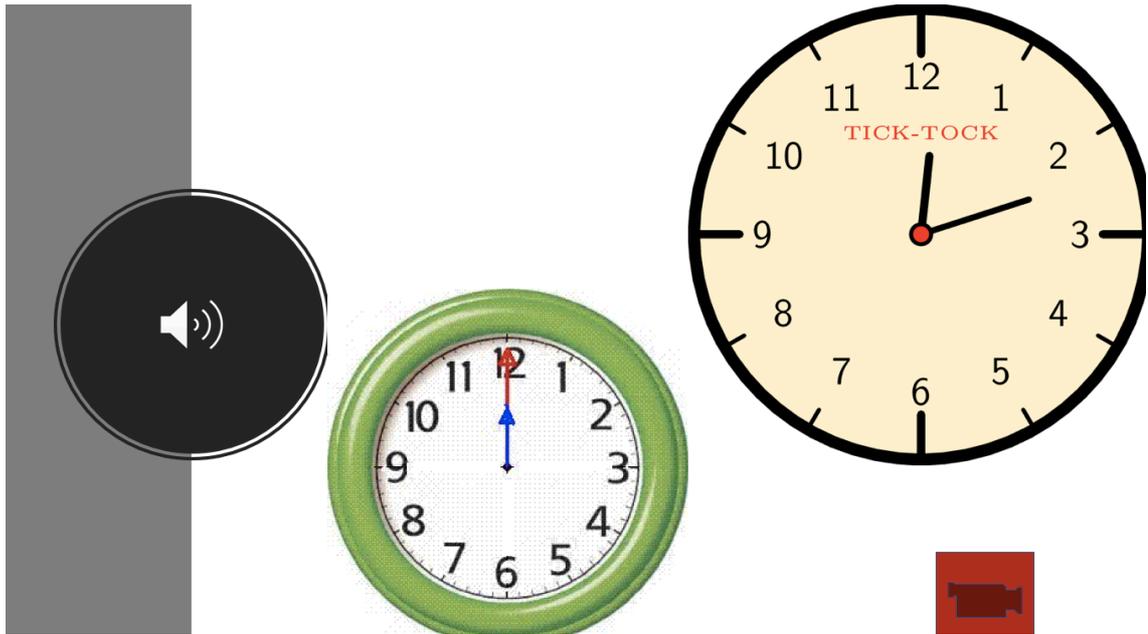
La sesión comienza con un repaso de los conceptos del reloj, apoyado de una presentación en power point:

La aguja grande los minutos 



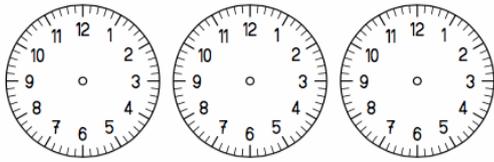
La aguja pequeña marca las horas 





Al finalizar la explicación de los relojes, se propone un juego interactivo en el ordenador, en el que el alumno puede manipular las manecillas del reloj. El reloj se mueve de igual manera que los manuales, pero modificando el reloj de manecillas, automáticamente se cambiará el analógico, y viceversa. Dicho reloj manipulativo ha sido obtenido de: <http://www.disfrutalasmaticas.com/medida/tiempo-relojes-analogico-digital.html>

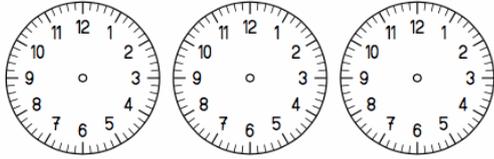




5:15

4:00

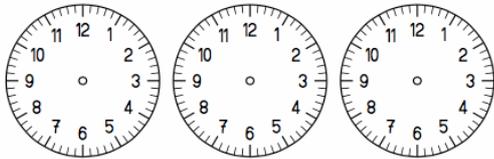
16:15



21:15

13:00

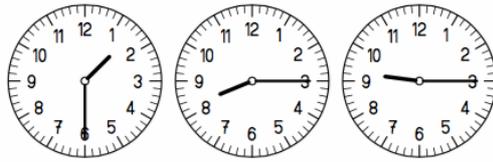
5:00



1:30

2:30

12:45



## 6. CONCLUSIONES

Al comenzar este Trabajo Fin de Grado quise poder profundizar en el síndrome Wiedemann-Steiner, y a su vez poder dar visibilidad a la comunidad educativa de la existencia del mismo. La manera de llevar a cabo este trabajo fue creando una propuesta de intervención para las personas con este síndrome, apoyándome en fuentes bibliográficas como manuales de intervención o en la propia investigación del síndrome publicada hace poco más de un año, que considero importantes para mi formación como PT.

Uno de los objetivos que me planteé al comienzo del trabajo era descubrir el síndrome, y conocer los trastornos y discapacidades ligados a él. Se trata de un síndrome difícil de diagnosticar debido al gran abanico de características fenotípicas que presenta. Me ha sorprendido la cantidad de trastornos y alteraciones que presenta este síndrome, y la alta probabilidad que existe que tengan más dificultades además de las cognitivas.

Después de la realización del trabajo puedo afirmar que la falta de información de este síndrome, me ha resultado lo frustrante, pero a la vez ha sido estimulante para buscar cauces de información y formación. Añadiendo lo positivo que ha resultado para mí, que esta información encontrada para realizar el trabajo, se encontrase en inglés, ya que he podido seguir practicando este idioma.

Otro de los objetivos principales que me propuse al empezar con este trabajo, fue diseñar una propuesta en la que los alumnos con Wiedemann Steiner se sintiesen más motivados y así favorecer su proceso de enseñanza aprendizaje.

He conseguido crear una propuesta de intervención individualizada y llevarla a la práctica, en la que se trataba su hiperactividad utilizando pequeñas cuñas motrices, el alumno desconectaba de las tareas, y volvía con mayor actitud hacia ellas. Se intentó cambiar dicha conducta entregándole bolas desestresantes o spinners, pero no resultaba eficaz. También puedo destacar que la conducta de la mordedura del lápiz la deseché cuando pude observar que no le beneficiaba..

He aprendido a respetar los procesos de fatiga del alumno y la exigencia que ello supone para cambiar de actividades, me ha parecido práctico e interesante. Dicha curva de fatiga que el alumno presenta, me ha ayudado a tener más facilidad para cambiar de tareas que le resultasen alentadoras.

He podido comprobar el importante papel motivador que representa el uso de las TIC, en estos casos y que además han sido un elemento de motivación dentro de mi propuesta de intervención.

Las TIC resultan atractivas al alumnado, y los juegos son la manera de que los alumnos puedan adquirir conocimientos sin aburrirse. Aprender divirtiéndose siempre conllevará un aprendizaje más significativo.

El sistema de premios, refuerzos, resulta sugerente al alumnado y se trata de otro elemento motivador. La reducción de las conductas infantiles premiadas por algo deseado por el alumno, conlleva resultados eficaces, debido a que el alumno refuerza las conductas y persigue conseguir más premios.

La propuesta fue creada para afianzar los conceptos básicos del alumno y reforzarlos siempre con materiales manipulativos. Los materiales manipulativos servían de apoyo para el alumno, con ellos sentía más seguridad, y por lo tanto, era más autónomo.

He podido comprobar en la práctica la importancia de la coordinación entre la maestra tutora de aula y la PT. Su labor conjunta permitía comprobar los buenos efectos de esa coordinación.

Igualmente quiero destacar la labor coordinada de centro y familia. La familia juega un papel importante en el proceso de enseñanza aprendizaje del alumno, apoyando todas las metodologías y reforzándolas en casa. En el caso trabajado la familia tenía mucha información que ha ayudado al trabajo conjunto.

Para terminar, considero que con los alumnos con WSS o los alumnos con discapacidad debes tener muy claras las pautas a seguir y ser fieles a las intervenciones propuestas, aunque haya momentos en los que nos parezca que no tienen resultados.

El proceso de aprendizaje de las personas con discapacidad es más lento y los profesionales de Educación Especial tenemos que adaptarnos a ello. Se trata de un proceso lento, pero cuando hay resultados muy gratificante.

## 7. REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

AAIDD (2011). "Discapacidad Intelectual, Definición, Clasificación y Sistemas de Apoyo". Madrid: Alianza Editorial.

AIERBE BARANDIARAN, A. (2005). Intervención Psicopedagógica en los trastornos del desarrollo. Málaga: ALJIBE

APA (2002). "Manual Diagnóstico y Estadístico de los Trastornos Mentales" (DSM-IV-TR), 1ª Ed. Barcelona: Editorial MASSON.

APA (2014). "Manual diagnóstico y estadístico de los trastornos mentales". Trastornos del neurodesarrollo (pp.80-91). Madrid: Editorial Médica Panamá

C.E.I.P. "ANTONIO MACHADO". (2018). Fichas series progresivas y regresivas utilizando la Recta Numérica [Foto]. Consultado el 5 de abril de 2018 en <http://primerizosmachado.blogspot.com.es/2017/12/fichas-series-progresivas-y-regresivas.html>

CIE 10 (1994). Trastornos mentales y del comportamiento. Madrid: Meditor.

DAWN JONES, DR Wendy (2017). "Genetic and Phenotypic Investigations into Developmental Disorders". Wiedemann-Steiner syndrome resulting from mutations in KMT2A: A Genotype-phenotype study (pp. 15-60). Cambridge: University of Cambridge.

DISFRUTA LAS MATEMÁTICAS (2011). Animación de relojes analógico y digital. Consultado el 21 de junio del 2018 en <http://www.disfrutalasmaticas.com/medida/tiempo-relojes-analogico-digital.html>

ESTACIO PINTO, L. (2018). Problemas para 2o primaria. Consultado el 17 de marzo del 2018 en <https://www.actiludis.com/wp-content/uploads/2015/01/PROBLEMAS-PARA-2o-DE-PRIMARIA.pdf>

Fichas escolares. (2018). Recta numérica para armar [Foto]. Consultado el 16 de abril de 2018 en <http://www.fichasescolares.com/recta-numerica-armar/>

GENETIC AND RARE DISEASES INFORMATION CENTER. (2015). "Wiedemann-Steiner Syndrome." Consultado el 17 de junio del 2018 en <https://rarediseases.info.nih.gov/diseases/5565/wiedemann-steiner-syndrome>

JUNTA DE ANDALUCÍA (2008). Manual de atención al alumnado con necesidades específicas de apoyo educativo derivadas de la Discapacidad Intelectual.

PÉREZ, M. (2018). Aula PT. Consultado el 10 de marzo del 2018 en <https://www.aulapt.org/>

PRIMARIA, P. (2018). Cuadernos repaso matemáticas de segundo de primaria. Consultado el 14 de marzo del 2018 en <https://www.nadaledarca.com/tienda/puente-matematicas-2o-primaria/>

RUIZ, E (2012). "Programación educativa para escolares con síndrome Down". Fundación Iberoamericana Down 21,8.

VERDUGO ALONSO, Miguel Ángel (2010):"Últimos avances en el enfoque y concepción de las personas con discapacidad intelectual." SIGLO CERO. Revista Española sobre Discapacidad Intelectual, 236, 7-21.

WIEDEMANN STEINER PARENTS NETWORK. (2015):" About Wiedemann Steiner Syndrome." Consultado el 15 de junio del 2018 en <http://wiedemannsteiner.com/about-wss/>

WSS FOUNDATION. (2018):" What is Wiedemann-Steiner Syndrome?" Consultado el 14 de junio del 2018 en <http://www.wssfoundation.org/wiedemann-steiner-syndrome/>

# 8. ANEXOS

## ANEXO I

**TABLA 1 Escala de gravedad de la discapacidad intelectual (trastorno del desarrollo intelectual)**

Escala de gravedad	Dominio conceptual	Dominio social	Dominio práctico
Leve	<p>En los niños de edad preescolar puede no haber diferencias conceptuales manifiestas. En los niños de edad escolar y en los adultos existen dificultades en el aprendizaje de las aptitudes académicas relativas a la lectura, la escritura, la aritmética, el tiempo o el dinero, y se necesita ayuda en uno o más campos para cumplir las expectativas relacionadas con la edad. En los adultos existe alteración del pensamiento abstracto, de la función ejecutiva (es decir, la planificación, la definición de estrategias, la determinación de prioridades y la flexibilidad cognitiva) y de la memoria a corto plazo, así como del uso funcional de las aptitudes académicas (p. ej., leer, manejar el dinero). Existe un enfoque algo concreto de los problemas y las soluciones en comparación con los grupos de la misma edad.</p>	<p>En comparación con los grupos de edad de desarrollo similar, el individuo es inmaduro en cuanto a las relaciones sociales. Por ejemplo, puede haber dificultad para percibir de forma precisa las señales sociales de sus iguales. La comunicación, la conversación y el lenguaje son más concretos o inmaduros de lo esperado para la edad. Puede haber dificultades de regulación de la emoción y del comportamiento de forma apropiada para la edad; estas dificultades son percibidas por sus iguales en las situaciones sociales. Existe una comprensión limitada del riesgo en las situaciones sociales; el juicio social es inmaduro para la edad y el individuo corre el riesgo de ser manipulado por los otros (ingenuidad).</p>	<p>El individuo puede funcionar de forma apropiada para la edad en el cuidado personal. Los individuos necesitan cierta ayuda con las tareas complejas de la vida cotidiana en comparación con sus iguales. En la vida adulta, la ayuda implica normalmente la compra, el transporte, la organización doméstica y el cuidado de los hijos, la preparación de los alimentos y la gestión bancaria y del dinero. Las habilidades recreativas son similares a las de los grupos de la misma edad, aunque necesita ayuda respecto al juicio relacionado con el bienestar y la organización del ocio. En la vida adulta, con frecuencia se observa competitividad en los trabajos que no destacan en habilidades conceptuales. Los individuos generalmente necesitan ayuda para tomar decisiones sobre el cuidado de la salud y sobre temas legales, y para aprender a realizar de manera competente una ocupación que requiera habilidad. Se necesita normalmente ayuda para criar una familia.</p>

34

Trastornos del neurodesarrollo

TABLA 1 Escala de gravedad de la discapacidad intelectual (trastorno del desarrollo intelectual) (cont.)

Escala de gravedad	Dominio conceptual	Dominio social	Dominio práctico
Moderado	Durante todo el desarrollo, las habilidades conceptuales de los individuos están notablemente retrasadas en comparación con sus iguales. En los preescolares, el lenguaje y las habilidades preacadémicas se desarrollan lentamente. En los niños de edad escolar, el progreso de la lectura, la escritura, las matemáticas, la comprensión del tiempo y el dinero se produce lentamente a lo largo de los años escolares y está notablemente reducido en comparación con sus iguales. En los adultos, el desarrollo de las aptitudes académicas está típicamente en un nivel elemental y se necesita ayuda para todas las habilidades académicas, en el trabajo y en la vida personal. Se necesita ayuda continua a diario para completar las tareas conceptuales de la vida cotidiana, y otras personas podrían tener que encargarse de la totalidad de las responsabilidades del individuo.	El individuo presenta notables diferencias respecto a sus iguales en cuanto al comportamiento social y comunicativo a lo largo del desarrollo. El lenguaje hablado es típicamente el principal instrumento de comunicación social, pero es mucho menos complejo que en sus iguales. La capacidad de relación está vinculada de forma evidente a la familia y a los amigos, y el individuo puede tener amistades satisfactorias a lo largo de la vida y, en ocasiones, relaciones sentimentales en la vida adulta. Sin embargo, estos individuos podrían no percibir o interpretar con precisión las señales sociales. El juicio social y la capacidad para tomar decisiones son limitados, y los cuidadores han de ayudar al individuo en las decisiones de la vida. La amistad, que normalmente se desarrolla con los compañeros, con frecuencia está afectada por limitaciones de la comunicación o sociales. Para tener éxito en el trabajo es necesaria una ayuda social y comunicativa importante.	El individuo puede responsabilizarse de sus necesidades personales, como comer y vestirse, y de las funciones excretoras y la higiene como un adulto, aunque se necesita un periodo largo de aprendizaje y tiempo para que el individuo sea autónomo en estos campos, y podría necesitar personas que le recuerden lo que tiene que hacer. De manera similar, podría participar en todas las tareas domésticas de la vida adulta, aunque se necesita un periodo largo de aprendizaje y se requiere ayuda continua para lograr un nivel de funcionamiento adulto. Podrá asumir encargos independientes en los trabajos que requieran habilidades conceptuales y de comunicación limitadas, pero se necesitará una ayuda considerable de sus compañeros y supervisores, y de otras personas, para administrar las expectativas sociales, las complejidades laborales y las responsabilidades complementarias, como la programación, el transporte, los beneficios sanitarios y la gestión del dinero. Se pueden desarrollar diversas habilidades recreativas. Estas personas necesitan normalmente ayuda adicional y oportunidades de aprendizaje durante un periodo de tiempo largo. Una minoría importante presenta un comportamiento inadecuado que causa problemas sociales.

TABLA 4 Escala de gravedad de la discapacidad intelectual (trastorno del desarrollo intelectual) (cont.)

Escala de gravedad	Dominio conceptual	Dominio social	Dominio práctico
Grave	Las habilidades conceptuales están reducidas. El individuo tiene generalmente poca comprensión del lenguaje escrito o de los conceptos que implican números, cantidades, tiempo y dinero. Los cuidadores proporcionan un grado notable de ayuda para la resolución de los problemas durante toda la vida.	El lenguaje hablado está bastante limitado en cuanto a vocabulario y gramática. El habla puede consistir en palabras o frases sueltas y se puede complementar con medios potenciadores. El habla y la comunicación se centran en el aquí y ahora dentro de los acontecimientos cotidianos. El lenguaje se utiliza para la comunicación social más que para la explicación. Los individuos comprenden el habla sencilla y la comunicación gestual. Las relaciones con los miembros de la familia y con otros parientes son fuente de placer y de ayuda.	El individuo necesita ayuda para todas las actividades de la vida cotidiana, como comer, vestirse, bañarse y realizar las funciones excretoras. El individuo necesita supervisión constante. El individuo no puede tomar decisiones responsables sobre el bienestar propio o de otras personas. En la vida adulta, la participación en tareas domésticas, de ocio y de trabajo necesita apoyo y ayuda constante. La adquisición de habilidades en todos los dominios implica aprendizaje a largo plazo y con ayuda constante. En una minoría importante existen comportamientos inadecuados, incluidas las autolesiones.
Profundo	Las habilidades conceptuales se refieren generalmente al mundo físico más que a procesos simbólicos. El individuo puede utilizar objetos específicos para el cuidado de sí mismo, el trabajo y el ocio. Se pueden haber adquirido algunas habilidades visoespaciales, como la concordancia y la clasificación basada en las características físicas. Sin embargo, la existencia concurrente de alteraciones motoras y sensitivas puede impedir el uso funcional de los objetos.	El individuo tiene una comprensión muy limitada de la comunicación simbólica en el habla y la gestualidad. El individuo puede comprender algunas instrucciones o gestos sencillos. El individuo expresa su propio deseo y sus emociones principalmente mediante la comunicación no verbal y no simbólica. El individuo disfruta de la relación con miembros bien conocidos de la familia, con los cuidadores y con otros parientes, e inicia y responde a las interacciones sociales mediante señales gestuales y emocionales. La existencia concurrente de alteraciones sensoriales y físicas puede impedir muchas actividades sociales.	El individuo depende de otros para todos los aspectos del cuidado físico diario, la salud y la seguridad, aunque también puede participar en algunas de estas actividades. Los individuos sin alteraciones físicas graves pueden ayudar en algunas de las tareas de la vida cotidiana en el hogar, como llevar los platos a la mesa. Las acciones sencillas con objetos pueden ser la base de la participación en algunas actividades vocacionales con un alto nivel de ayuda continua. Las actividades recreativas pueden implicar, por ejemplo, disfrutar escuchando música, viendo películas, saliendo a pasear o participando en actividades acuáticas, todo ello con la ayuda de otros. La existencia concurrente de alteraciones físicas y sensoriales es un impedimento frecuente para la participación (más allá de la mera observación) en las actividades domésticas, recreativas y vocacionales. En una minoría importante existen comportamientos inadecuados.