

NATIONAL **FRAGILE X** FOUNDATION
FRAGILE X CLINICAL & RESEARCH CONSORTIUM

Consenso del Consorcio Clínico y de
Investigación del Cromosoma X Frágil

DESAFÍOS CONDUCTUALES EN EL SÍNDROME DEL CROMOSOMA X FRÁGIL

Primera publicación: junio de 2011
Última actualización: diciembre de 2018
fragilex.org/consensus



Introducción

El síndrome del cromosoma X frágil (SXF) es una afección genética que causa discapacidades del desarrollo tanto en hombres como en mujeres. Aunque el SXF ocurre en ambos sexos, los hombres se ven afectados con mayor frecuencia que las mujeres y, en general, con mayor gravedad. El SXF es la causa más frecuente de discapacidad intelectual hereditaria y la causa más frecuente conocida de un solo gen del trastorno del espectro autista (TEA) que representa alrededor del 2-3 por ciento de todos los casos de TEA. En este momento, no hay una prueba médica, como un análisis de sangre o una exploración del cerebro, que permita diagnosticar el TEA, sino que se diagnostica mediante una entrevista y la observación clínica. La ansiedad, en particular la fobia social y las fobias específicas, así como la ansiedad generalizada, es muy frecuente en personas con SXF y a menudo tiene consecuencias incapacitantes.

El SXF es un trastorno genético causado por una mutación completa del gen de retraso mental del cromosoma X frágil (FMR1). Las mutaciones completas en el FMR1 causan un déficit en la proteína del retraso mental del cromosoma X frágil (FMRP). Este déficit en la FMRP da como resultado una comunicación anormal entre las células del cerebro que, en consecuencia, afecta el aprendizaje y el comportamiento. En muchos casos, aunque no en todos, el SXF causa una variedad de alteraciones del comportamiento en las personas afectadas, lo que puede En este momento, no hay cura para la afección; por lo tanto, el abordaje del SXF se enfoca principalmente en el tratamiento de los comportamientos desafiantes.

Las herramientas de control del comportamiento pueden incluir medicamentos u otras modalidades de tratamiento, pero idealmente incluyen los esfuerzos combinados de un equipo transdisciplinario que idealmente incluye un psicólogo, un médico que puede recetar y administrar un tratamiento con medicamentos (a menudo un psiquiatra, un neurólogo o un pediatra especializado en el desarrollo), un terapeuta ocupacional, un terapeuta del habla y el lenguaje, educadores y un analista del comportamiento, todos trabajando en conjunto con la familia, la escuela y los proveedores comunitarios.

Comportamiento y síndrome del cromosoma X frágil

Las personas con SXF a menudo presentan muchas cualidades de personalidad adorables y fortalezas de adaptación relativas, además de comportamientos desafiantes. Si bien existen puntos en común en los desafíos conductuales en el SXF, la intensidad, la frecuencia y la duración varían mucho y están influenciadas por otros factores, como el entorno y las afecciones médicas. Los problemas de comportamiento pueden empeorar si se refuerzan de diversas maneras; un especialista en comportamiento puede ayudar a especificar los factores que pueden exacerbar los problemas de comportamiento. Es fundamental abordar los problemas de comportamiento con un enfoque individualizado.

Los desafíos conductuales más frecuentes observados en personas con SXF incluyen comportamientos asociados con ansiedad generalizada, dificultad con la interacción social (esto incluye retraimiento/ansiedad social y distanciamiento social), trastorno por déficit de atención e hiperactividad (TDAH), autolesionarse y agresión. Se deben abordar estos desafíos teniendo en cuenta el nivel de funcionamiento intelectual, las habilidades del habla/lenguaje y los síntomas de TEA de la persona, si corresponde.

Se cree que los niveles altos de activación, o hiperactivación, una característica que se presenta con frecuencia en las personas con SXF, están relacionados con cuestiones biológicas, pero se desencadenan o aumentan por la estimulación ambiental y social.

Las personas que presentan hiperestimulación o hiperactivación pueden sentir ansiedad o miedo. Algunos pueden ruborizarse, las orejas y las mejillas pueden ponerse rojas, y es posible que les empiecen a sudar las manos. Su comportamiento puede parecer desorganizado, y pueden comenzar a tener movimientos repetitivos o a hablar de manera repetitiva. Algunos pueden volverse obstinados, rechazar realizar una actividad o intentar abandonar el entorno estimulante. Es posible que pierdan el foco y la atención, y que se vuelvan impulsivos o agresivos. Los comportamientos de evitación/escape son más prominentes en personas con capacidad limitada para comunicarse. El retraimiento social y las fobias pueden convertirse en una reclusión completa, especialmente en adolescentes y adultos, ya que las exigencias de los horarios en la madurez no requieren salir de sus hogares regularmente.

Muchos hombres y algunas mujeres con SXF muestran síntomas conductuales que condicen con un diagnóstico de TEA, un trastorno del desarrollo caracterizado principalmente por un deterioro selectivo en la interacción social, comportamientos estereotipados y repetitivos, y déficits en la comunicación. En particular, las personas con TEA tienen diferencias en la forma en que entienden y reaccionan ante las personas y las situaciones sociales, lo que resulta de las diferencias en la forma en que sus cerebros procesan la información socialmente pertinente. Los síntomas del TEA aparecen en la segunda infancia. Es un trastorno para toda la vida, aunque los síntomas cambian con el tiempo. En algunos casos, se conoce la causa del TEA, como el SXF, una afección genéticamente definida que se puede diagnosticar mediante un análisis de sangre de ADN, a diferencia del TEA que es un diagnóstico definido por el *comportamiento*. Esto no significa que las personas con SXF tengan dos trastornos diferentes y no relacionados; la mutación del gen FMR1 es simplemente la causa subyacente de los síntomas del TEA.

Comprender los desafíos conductuales y los desencadenantes habituales en el SXF es la clave para el tratamiento eficaz del comportamiento. Las diferencias en el desarrollo, como el retraso en el lenguaje y las sensibilidades sensoriales, a menudo contribuyen a los desafíos conductuales, especialmente en las personas más jóvenes. Se observa a menudo una pérdida de la capacidad de autorregulación, que se manifiesta en arrebatos agresivos o comportamientos autolesivos, en personas con SXF, con frecuencia en función de un desencadenante específico, que puede o no ser



fácil de identificar. La dificultad en el manejo de las transiciones, los entornos nuevos y los cambios en la rutina muchas veces presentan desafíos conductuales, que pueden incluir arrebatos agresivos.

Primer paso: evaluaciones integrales

Para abordar los desafíos conductuales de una persona con SXF, lo primero que se debe hacer es una evaluación integral. Idealmente, un enfoque con un equipo transdisciplinario incluye: educadores, administrador escolar, psicólogo, psiquiatra u otro médico si se está considerando administrar medicamentos, analista del comportamiento, terapeuta ocupacional, patólogo del habla/lenguaje y cuidadores. Si el niño ya se sometió a una evaluación integral previamente, se debe revisar y actualizar la evaluación. Debe haber documentación de las fortalezas y debilidades relativas en todas las áreas del desarrollo. Se deben usar las evaluaciones integrales siempre que se desarrollen planes de apoyo de comportamiento, planes de intervención del comportamiento, planes educativos, instrucciones especialmente diseñadas, planes vocacionales, etc.

Los siguientes son componentes importantes de una evaluación integral transdisciplinaria.

- Se debe realizar o revisar regularmente una evaluación psicológica y de comportamiento de adaptación exhaustiva. Si la persona se encuentra en edad escolar, las evaluaciones académicas y de rendimiento son aspectos importantes que se deben incluir. Los adultos con SXF se benefician de las evaluaciones vocacionales y de adaptación como parte de una revisión del plan de servicio anual. Se debe solicitar información por parte de la familia, los proveedores independientes y el personal de la escuela. Esta información es fundamental para decidir si las metas y las estrategias son adecuadas y realistas para la persona con SXF.
- Muchos niños con SXF deben ser evaluados formalmente para detectar el trastorno del espectro autista (TEA). El diagnóstico de autismo generalmente lo realiza un especialista (psicólogo, pediatra especializado en el desarrollo, neurólogo o psiquiatra). Una evaluación integral para el TEA debe incluir una entrevista exhaustiva con los padres y evaluaciones formales de las habilidades cognitivas, las habilidades de adaptación, las habilidades del habla y el lenguaje, el desarrollo social y las diferencias en el comportamiento.
- La evaluación de un terapeuta ocupacional (TO) se debe realizar para evaluar y crear un plan para abordar las habilidades motoras finas, la planificación motora, los problemas sensoriales, las habilidades de autorregulación, el funcionamiento adaptativo y las habilidades para la vida diaria. Mediante la evaluación de un TO se pueden identificar sensibilidades sensoriales en una persona con SXF y el perfil de desregulación que muchas veces se asocia con estas dificultades. Los comportamientos desafiantes pueden ser el resultado de las formas en las que el niño actúa para tratar de eliminar, evitar o afrontar los estímulos

sensoriales aversivos. Los ejemplos incluyen quitarse la ropa, tirarse al suelo para evitar entrar a un lugar donde hay mucho ruido o taparse los oídos. Además, el niño puede buscar o necesitar más estímulos sensoriales (apoyarse o empujar a las personas, o meterse demasiada comida en la boca) como una forma de afrontar o lidiar con los desafíos que está tratando de manejar. Un niño puede buscar estímulos sensoriales o evitarlos, lo que puede generar un desafío para los cuidadores. La evaluación del TO ayuda a describir cuál puede ser la mejor manera de abordar las cuestiones básicas sensoriales o motoras del niño, a través de la intervención directa o los cambios ambientales e interactivos en el mundo que lo rodea. Identificar estrategias diarias para abordar los desafíos sensoriales y motores, y para apoyar la adquisición de habilidades de autorregulación y estrategias de afrontamiento, es fundamental para el papel del TO en el equipo y es importante para lograr un plan integral de intervención del comportamiento. Además, las dificultades con el desarrollo de las habilidades y la coordinación, y con las habilidades motoras finas y de escritura agravadas por el desagrado a las instrucciones mano bajo mano, pueden desencadenar comportamientos desafiantes. Se deben incluir estos elementos en la evaluación del TO.

- Una evaluación integral del habla y el lenguaje brinda una gran cantidad de información y puede explicar la función de los comportamientos desafiantes. Se observa un retraso en el desarrollo del habla y el lenguaje en muchos niños con SXF. Las dificultades motoras orales pueden afectar significativamente las habilidades de producción de sonidos, lo que dificulta la comprensión del lenguaje expresivo. Algunas personas pueden ser mínimamente verbales por un retraso o una deficiencia en las habilidades de planificación motora oral. La dificultad con el habla y el lenguaje expresivo o los medios limitados de comunicación funcional generan frustración en muchos niños con SXF. Además, los déficits de atención y las características autistas graves también se asocian con un deterioro relativamente mayor en el lenguaje receptivo. En un estado de hiperactivación, la demanda del lenguaje puede aumentar aún más la activación, lo que agrava una situación ya deteriorada. La frustración del lenguaje suele dar como resultado comportamientos desafiantes que incluyen: llorar, agarrar objetos, morderse las manos o ser agresivo. Negarse a seguir instrucciones puede no ser un comportamiento de oposición, sino más bien deberse a deficiencias en el lenguaje receptivo (incapacidad para comprender las instrucciones), deficiencias en el lenguaje expresivo (incapacidad para rechazar o responder a la instrucción) o retraso en el procesamiento auditivo. Algunos niños y hombres pueden responder «NO» inicialmente a cualquier instrucción. El equipo transdisciplinario debe evaluar y analizar si se trata de una respuesta aprendida para resolver un procesamiento auditivo deficiente, habilidades de lenguaje receptivo deficientes o un estado elevado de activación en lugar de una desobediencia.
- Se debe completar una evaluación de fisioterapia (FT) para evaluar el nivel de laxitud articular (flojedad) y la hipotonía leve generalizada. Además, las



habilidades motoras gruesas generales a menudo se incluyen en la evaluación de FT. Estas alteraciones se observan con diferentes grados en la mayoría de las personas con SXF. La hipotonía leve muchas veces se asocia con cansancio después de hacer ejercicio físico. El cansancio puede ser motivo de negarse a continuar con una actividad, sobre todo si se trata de un esfuerzo prolongado. La frustración con las habilidades motoras puede generar resistencia e indecisión en la participación, y la evaluación de FT puede ayudar al equipo al brindar las mejores maneras de aliviar estos desafíos.

- La evaluación del TDAH puede proporcionar una comprensión de cómo la falta de atención o el control deficiente de los impulsos pueden contribuir a los problemas de comportamiento, como la falta de concentración y la respuesta deficiente a la redirección. Destruir objetos o golpear los estímulos puede ser un síntoma de un control deficiente de los impulsos. La hiperactividad también puede afectar la capacidad de la persona para mantenerse comprometida el tiempo suficiente para completar una actividad o cumplir con un pedido. Una evaluación de los síntomas del TDAH ayuda a planificar actividades/metastas que sean adecuadas y estén alineadas con la capacidad de atención de la persona (p. ej., tiempo haciendo la tarea, tiempo de espera).
- Se debe realizar un estudio del sueño si los cuidadores observan problemas para dormir persistentes o somnolencia diurna.
- Aproximadamente el 10-12 % de las personas con SXF tienen un trastorno convulsivo que ocurre en simultáneo, con una mayor prevalencia en los hombres (13-15 %) y en aquellos con un diagnóstico de TEA. Si la persona con SXF tiene un trastorno convulsivo, es posible que la evaluación de un neurólogo proporcione información adicional para la planificación y las intervenciones. Algunos de los anticonvulsivos que se usan para el tratamiento de las convulsiones pueden agravar el comportamiento. Es importante que el equipo ayude al neurólogo a controlar el comportamiento cuando se cambian los medicamentos, para que se puedan hacer ajustes si el comportamiento empeora específicamente después de cambiar los medicamentos. Del mismo modo, algunos anticonvulsivos tienen efectos positivos en el comportamiento y, por lo tanto, se justifica la disminución gradual y cuidadosa del medicamento para las convulsiones.
- Se debe realizar una evaluación del comportamiento funcional (FBA) para desarrollar una hipótesis de las funciones del comportamiento desafiante y las consecuencias de mantenimiento. Para comenzar, el equipo, a menudo dirigido por un psicólogo o analista del comportamiento, debe describir cuidadosamente el comportamiento desafiante de manera apreciable y medible. Esta descripción brinda uniformidad entre la familia y quienes trabajan con la persona con SXF, de modo que la recopilación de datos se puede usar para determinar si se está progresando una vez que se inicia la intervención.

- Los pasos en el proceso de la FBA incluyen la identificación de lo siguiente: inquietudes médicas, antecedentes del comportamiento y de los enfoques de tratamiento, posibles desencadenantes (actividades, personas, lugares, pedidos específicos, etc.), preferencias y posibles reforzadores, y consecuencias que no mantendrán el comportamiento desafiante. Los resultados de la FBA incluyen estrategias para planes de apoyo de comportamiento positivo y planes de intervención del comportamiento que incluyen estrategias para evitar que ocurra el comportamiento (estrategias antecedentes) y estrategias para enseñar comportamientos alternativos/de reemplazo. Se recomiendan la recopilación y el análisis de datos de manera continua para probar la hipótesis de la FBA e identificar los desencadenantes, las tendencias en el comportamiento, y las funciones múltiples y las consecuencias de mantenimiento de los comportamientos desafiantes.

La culminación del proceso de evaluación multidisciplinaria es más útil cuando la información se integra en un plan que se usa constantemente con todos los proveedores y en todos los entornos, y se mantiene con una comunicación y colaboración constantes. Es importante realizar evaluaciones iniciales y posteriores a la intervención. Se deben realizar reuniones del equipo programadas regularmente para revisar el progreso, actualizar las metas, las estrategias, los refuerzos, etc. en un plan continuo y coordinado.

Control del comportamiento y pautas de tratamiento actuales

Un enfoque transdisciplinario en el hogar, la escuela y la comunidad es fundamental para que un plan para abordar las preocupaciones de comportamiento sea efectivo. El manejo efectivo de los problemas físicos y médicos, como las convulsiones, debe abordarse antes de implementar un plan de intervención del comportamiento. Además, el equipo debe garantizar que haya adaptaciones adecuadas para abordar las habilidades de comunicación funcional y que el programa educativo, vocacional o comunitario sea adecuado para las necesidades de la persona.

Los problemas de comportamiento tienen un propósito (o una función) y, muchas veces, son una forma de comunicación. Las funciones del comportamiento a veces se reducen a cuatro categorías básicas: 1) para obtener estímulos sensoriales; 2) para recibir la atención de otros; 3) para acceder a objetos o materiales de preferencia; y 4) para escapar de algo indeseable o evitarlo (p. ej., una actividad, una persona, un lugar, un pedido). Los pensamientos y los sentimientos son comportamientos privados pero pueden contribuir al comportamiento observable. Por ejemplo, si una persona con SXF se siente ansiosa, los comportamientos observables pueden incluir: tener la cara ruborizada, las orejas rojas o un mayor aleteo de manos, verbalizar la misma afirmación repetidamente (perseverancia) o morderse la ropa. Estos comportamientos a menudo ocurren justo antes del comportamiento de fuga o de tirarse al suelo y pueden funcionar como un escape de los sentimientos incómodos, los ruidos fuertes, los escenarios o las actividades que generan miedo, etc.



El propósito o la función del comportamiento es generalmente adecuado (la persona tiene sed y quiere algo para beber). Es el comportamiento que usa la persona lo que no es aceptable (sacarle el agua a alguien). En este ejemplo, se recomienda enseñar comportamientos alternativos adecuados. Por ejemplo, la capacitación sobre la comunicación funcional se puede usar para enseñar la forma adecuada de pedir un objeto deseado y acceder a este. El refuerzo para participar en la estrategia adecuada es el acceso al objeto deseado, así como un refuerzo adicional, como elogios sociales, aunque los elogios pueden no ser eficaces para todas las personas con SXF. También es importante tener en cuenta la necesidad de apoyo e instrucción en formas adecuadas para expresar frustración, miedo o queja (p. ej., lugares llenos de gente, cambios en el horario) en lugar de tener comportamientos desafiantes. Las personas ansiosas pueden tener hiperactivación, que hace que las habilidades de comunicación ya deterioradas empeoren y den como resultado desafíos conductuales más significativos. Una FBA realizada por el equipo transdisciplinario que está familiarizado con el SXF contribuirá a una mejor comprensión de las múltiples funciones y las consecuencias de mantenimiento de los comportamientos desafiantes que se observan en las personas con SXF.

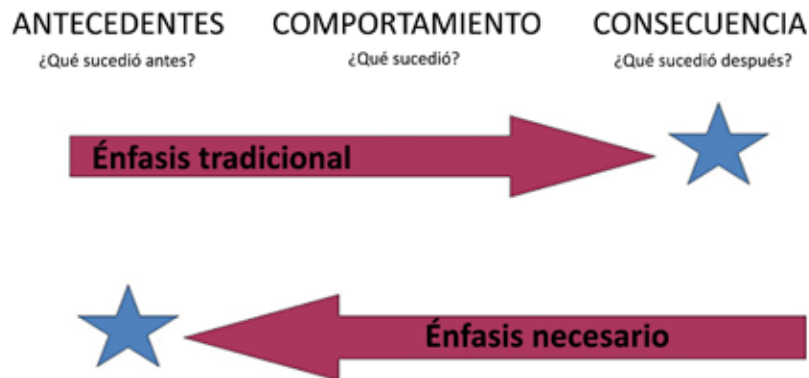
Los desencadenantes frecuentes de comportamientos desafiantes en niños y adultos con SXF incluyen los siguientes:

- Forzar el contacto visual.
- Expectativas poco claras.
- Instrucciones verbales poco claras, que se dicen demasiado rápido o que no están en el nivel de desarrollo.
- Falta de uniformidad y rutina.
- Ruidos ambientales, multitudes y proximidad a otros.
- Transición, incluso cuando es de una actividad de preferencia a otra actividad de preferencia.
- Tener que esperar sin una comprensión clara del requisito de tiempo.
- Emoción o excitación intensificada.

Las estrategias tradicionales para abordar los problemas de comportamiento en niños con trastornos intelectuales y del neurodesarrollo incluyen el uso de refuerzos positivos para el comportamiento adecuado, modelado, sistemas de recompensas, tiempo muerto, pérdida de privilegios e ignorar el comportamiento negativo. Estas estrategias se usan ampliamente en entornos educativos y residenciales. Estos enfoques están «basados en las consecuencias» en el sentido de que se implementan después de que ha ocurrido el comportamiento. Si bien son útiles para modelar, reforzar, aumentar o mantener los comportamientos positivos, estos enfoques son menos efectivos para disminuir los comportamientos inadecuados en personas con SXF. Las estrategias preventivas o antecedentes facilitan el aprendizaje de habilidades nuevas, en lugar de abordar los comportamientos inadecuados que ya han ocurrido.

Se recomienda un plan de comportamiento que esté «cargado desde el principio» con estrategias antecedentes para que la persona con SXF reciba apoyo y esté preparada para participar en comportamientos adecuados que luego se reforzarán con consecuencias positivas. (Vea la siguiente imagen).

EL ABC DEL COMPORTAMIENTO



Si bien no hay dos personas con SXF que presenten el mismo repertorio o la misma gravedad de los problemas de comportamiento, puede haber similitudes sorprendentes. El conocimiento de las características de comportamiento y aprendizaje asociadas con el SXF proporciona una base para desarrollar apoyos e intervenciones adecuados.

Las intervenciones del comportamiento basadas en la evidencia fundamentadas en el análisis conductual aplicado (ABA) suelen ser eficaces. El ABA no es un programa específico, sino un marco conductual a partir del cual se han desarrollado intervenciones terapéuticas específicas (p. ej., terapia Lovaas, comportamiento verbal, prueba discreta, etc.). Como tal, puede haber una amplia variabilidad de un programa de ABA a otro. Es importante tener en cuenta que la instrucción sistemática, la evaluación continua cuidadosa, el refuerzo positivo y la atención a los antecedentes, los comportamientos y las consecuencias (ABC) del comportamiento son aspectos esenciales de cualquier programa terapéutico exitoso, independientemente de si está designado o no como un «ABA». Las decisiones sobre la adecuación de los servicios del ABA para un niño con SXF deben tomarse después de realizar una evaluación cuidadosa a la persona. Es posible que los procedimientos de entrenamiento de prueba discreta (DTT) y de enseñanza intensiva en la mesa (ITT) deban ser menos directos y pueden incluir a otro estudiante para usar el ejemplo de los compañeros o tomar turnos. El personal que trabaja con estos estudiantes debe continuar recopilando ideas y posibles estrategias de programas bien establecidos, teniendo en cuenta las características específicas del síndrome asociadas con el SXF.

Las siguientes pautas de tratamiento generales pueden ser útiles para personalizar el entorno y preparar el camino para el éxito de la persona con SXF.



Pautas de tratamiento generales

Habla y lenguaje: para muchos hombres jóvenes y algunos adolescentes y adultos con SXF, el habla y la comunicación verbal no son funcionales en todos los entornos. La velocidad rápida del habla o la poca inteligibilidad y la ansiedad interfieren con la comunicación efectiva. Se pueden sugerir sistemas aumentativos y alternativos de comunicación (SAAC) para personas con SXF. Los SAAC hacen referencia a todas las herramientas que se usan para complementar o reemplazar el habla cuando no es suficiente para satisfacer las necesidades de la persona. Los SAAC incluyen herramientas de alta tecnología, como el uso de tabletas, y estrategias de baja tecnología, como la comunicación con imágenes y el lenguaje de señas. El acceso al lenguaje puede aumentar la comunicación funcional y reducir la frustración, que a su vez puede disminuir los comportamientos desafiantes.

Alimentación: aunque no siempre es un problema de comportamiento, la hora de comer puede estar llena de frustraciones por razones sensoriales, motoras o médicas. El niño puede llenarse la boca en exceso, tener aversión a texturas específicas y tener músculos bucales hipotónicos. La alimentación puede requerir la introducción paciente y gradual de alimentos nuevos. La terapia del habla u ocupacional puede ayudar a desarrollar un uso adecuado de la boca y la cavidad bucal, normalizar las funciones sensoriales y motoras, y desarrollar rutinas saludables en torno a las comidas y los alimentos. El nutricionista/dietista también puede desempeñar un papel para ayudar con los problemas de alimentación y de peso.

Ansiedad: cuando las personas presentan ansiedad o estrés, a menudo tienen reacciones tanto físicas como emocionales. Los síntomas físicos pueden incluir aumento de la frecuencia cardíaca, enrojecimiento de la cara o el cuello, sudoración, dolor de estómago, dificultad para respirar, tensión muscular, micción frecuente, sentir náuseas o dificultad para tragar. Las reacciones emocionales pueden incluir sentimientos de miedo, preocupación o inquietud. Durante momentos de estrés, transición o frustración, el cerebro activa el sistema nervioso simpático y el cuerpo responde con una reacción de «lucha o huida». Los desencadenantes de ansiedad frecuentemente informados en personas con SXF incluyen: estar apurado, cambios en la rutina, rutinas o planes nuevos, tomar decisiones, ir de un lugar a otro, hacer la transición de una actividad a otra, objetos fuera de lugar, ruidos fuertes o niños llorando.

La ansiedad social está presente hasta cierto punto en la gran mayoría de las personas con SXF. Esto puede ir desde la timidez hasta un diagnóstico clínico de trastorno de ansiedad social. Al evaluar el grado de respuesta social, las personas con SXF a menudo se sienten motivadas para ser sociables, pero se sienten abrumadas por la intensidad de la interacción social y las expectativas que provocan una reacción negativa o evitativa. Algunos desencadenantes de la ansiedad social incluyen: ser puesto en evidencia, contacto visual forzado, pararse frente a otras personas, hacer llamadas por teléfono, ir a una fiesta o a una reunión grande, y conocer gente nueva.

Muchas personas con SXF presentan los siguientes comportamientos en respuesta a la ansiedad: reírse, moverse nerviosamente, caminar de un lado a otro, llorar, morderse las manos, salir corriendo de la habitación, meterse debajo de una mesa, bloquearse (inmovilizarse, quedarse quieto, permanecer en silencio), golpear o tirar objetos. Algunas personas pueden desarrollar mutismo selectivo, que se da cuando la persona no habla en situaciones desconocidas o incómodas, pero se comunica mejor en un entorno familiar. Algunos niños y adultos con SXF presentan comportamientos que parecen ser de oposición y desafiantes, pero que pueden tener la función de escapar de la ansiedad de ingresar a un entorno nuevo o de una transición, incluso cuando se trata de una actividad de preferencia. El niño aparentemente obediente y adorable puede volverse reacio a seguir instrucciones como cruzar un umbral, salir de la casa o abandonar una actividad de preferencia. Puede ser útil darle al niño un «trabajo» para realizar o un objeto de transición para que otra persona lo lleve mientras cruzar el umbral. En este caso, el niño se concentra en la tarea en cuestión en lugar de concentrarse en la transición. Trate de dar la actividad antes de la transición real (p. ej., antes de que suene la campana para un cambio de clase) para que el niño cumpla con una actividad y no tenga que lidiar con los estímulos ambientales y el miedo a la transición al mismo tiempo. Proporcionar un cronograma con imágenes ayuda a definir la actividad y puede reducir la ansiedad anticipada asociada con ella.

Los desencadenantes de la ansiedad y las respuestas de comportamiento varían de una persona a otra, según la edad o el nivel de desarrollo, así como según las consecuencias del comportamiento. El tratamiento para la ansiedad incluye: la limitación de los desencadenantes conocidos mientras se enseñan comportamientos de autorregulación, la introducción gradual de desencadenantes y estrategias proactivas como apoyos visuales, el modelado en video, los juegos de roles y los ensayos. Algunas personas mayores y con un funcionamiento más alto con SXF se benefician de la terapia cognitivo-conductual y de las intervenciones terapéuticas que incluyen la adquisición de estrategias de afrontamiento. Las opciones de medicamentos son como las de la población general y deben verse como una terapia complementaria que apoye la implementación de tratamientos conductuales. Se debe solicitar información a un equipo transdisciplinario al desarrollar un protocolo de intervención para una persona con SXF.

La aversión a la mirada, que se considera un mecanismo de afrontamiento emocional, también es una característica distintiva del SXF, relacionada con una respuesta simpática hiperreactiva a las caras y otros estímulos sociales. La familia y el personal que trabaja con personas con SXF deben ser conscientes de que la aversión a la mirada (evitar activamente el contacto visual) podría deberse a un efecto de sobreestimulación sensorial de la mirada fija y la iniciación social por parte de otros que es incómodo para la persona con SXF. Quienes trabajen con una persona con SXF no deben exigir que haya contacto visual, debido al empeoramiento de la hiperactivación y la ansiedad que esto provoca. Cabe mencionar que muchas personas con SXF harán contacto visual una vez que se sientan más cómodas con la persona.



Hiperactivación: cuando ocurren comportamientos problemáticos, es importante reconocer que pueden ser causados por la sobreestimulación o la hiperactivación. Si se identifica una fuente de sobreestimulación, las adaptaciones en el entorno pueden ser útiles. Cuando las adaptaciones no son posibles, puede ser recomendable sacar a la persona del entorno sobreestimulante. Es beneficioso enseñar a los niños y adultos con SXF una forma adecuada de pedir un descanso cuando están sobreestimulados. Se podría designar un lugar tranquilo y «seguro» como un lugar al cual retirarse para poder recuperar la compostura. Algunas personas con SXF pueden tardar más tiempo en calmarse.

Es importante reconocer que las fuentes de estimulación varían dentro de entornos como las aulas y situar a las personas lejos de los estímulos que generan activación. Por ejemplo, sienta al niño lejos de la campana que indica los cambios de clase o lejos de las puertas abiertas de donde vienen sonidos que distraen de las habitaciones o los pasillos adjuntos.

Cuando la exposición a un estímulo intenso es inevitable, como durante reuniones, simulacros de incendio u otros eventos concurren, una persona familiar debe acompañar a la persona para ayudarla a mantener la calma y brindarle continuidad y apoyo. Preparar a la persona con SXF para un estímulo intenso debe incluirse en la programación (procedimientos de desensibilización, etc.) o ser parte del plan de apoyo de comportamiento. También puede ser prudente brindar auriculares con cancelación de ruido, un iPod con música y auriculares, etc., para ayudar a «conectar» a la persona cuando el estímulo es inevitable.

La falta de familiaridad y la imprevisibilidad pueden generar activación y los intentos de reducirlas para la persona con SXF son muy recomendables. Este tipo de estrategias pueden incluir participar en juegos de roles para ayudar a una persona a anticipar situaciones sociales o brindar cronogramas con imágenes para prepararse para los cambios en las actividades o las rutinas.

Un terapeuta ocupacional puede proporcionar información y consejos valiosos con respecto a las adaptaciones para mejorar el entorno físico y social de una persona para reducir la sobreestimulación, y para ayudar a la persona con SXF a adquirir las habilidades de autorregulación necesarias para controlar su hiperactivación.

Cuestiones sensoriales: la intervención para las sensibilidades sensoriales generalmente incluye un programa desarrollado por un terapeuta ocupacional (TO). Para algunas personas con SXF, es aplicable un tratamiento que se enfoque en la desensibilización o la mejora de las sensaciones incómodas (p. ej., ruidos fuertes, lugares llenos de gente, sensibilidades a la textura). Para algunas personas que se involucran en comportamientos de búsqueda sensorial no deseados, el TO puede ayudar a desarrollar un plan para sustituir un comportamiento más adecuado que cumpla la misma función de búsqueda sensorial o puede trabajar en un plan para eliminar

el comportamiento. En algunas situaciones, se recomienda realizar adaptaciones, p. ej., si el padre o la madre está cortando el césped, se pueden usar auriculares con cancelación de ruido.

TDAH: el TDAH se presenta con frecuencia en las personas con SXF. Por lo general, los hombres con SXF presentan el subtipo combinado de hiperactividad e impulsividad e inatención. Las mujeres son más propensas a presentar el subtipo de inatención. Al hacer un diagnóstico de TDAH, es fundamental considerar que otros problemas subyacentes, o simplemente la edad temprana, pueden presentarse como TDAH. Los niños pequeños y los niños con SXF y síntomas de TDAH a menudo presentan desafíos del comportamiento significativos, particularmente hiperactividad. Estos comportamientos pueden manifestarse como caminar de un lado a otro, saltar, hablar en exceso o moverse constantemente. Es fundamental abordar las preocupaciones de seguridad al establecer límites y reglas claros para los comportamientos que no son seguros. La hiperactividad a menudo disminuye con el tiempo y es reemplazada por la impulsividad. Los comportamientos impulsivos, que se observan hacia el final de la niñez, incluyen dificultad para esperar, correr delante del grupo y agarrar objetos. La hiperactividad, la impulsividad y la capacidad de atención limitada suelen ser barreras para el aprendizaje. Los comportamientos de falta de atención pueden abordarse con estrategias como oportunidades de aprendizaje altamente motivadoras estructuradas con apoyos visuales, así como refuerzo positivo específico por la atención a la tarea. Es igualmente importante hacer adaptaciones en el entorno que minimicen las distracciones.

El diagnóstico inicial de los síntomas del TDAH puede incluir simplemente la observación. Una vez que se realiza un diagnóstico concluyente de TDAH, muchas veces se recetan medicamentos y deben usarse junto con intervenciones del comportamiento. También es importante tener en cuenta si la persona con SXF tiene un trastorno de ansiedad que ocurre en simultáneo, ya que algunos medicamentos para el TDAH pueden exacerbar los síntomas de ansiedad.

Agresión: muchos problemas de comportamiento significativos en niños con SXF son reacciones secundarias a la ansiedad y van acompañados de hiperactivación. Estas reacciones suelen seguir un patrón predecible de escalada o cadena de comportamiento. Por lo general, los primeros signos incluyen aleteo de manos, morderse las manos o los dedos, enrojecimiento de la cara o las orejas, perseverancia verbal (repetición de frases cortas, ruidos, sonidos, etc.) y morderse la ropa (cuellos, mangas). Si no disminuye, la hiperactivación puede dar como resultado verbalizaciones fuertes que a veces incluyen maldecir, amenazar, gritar y hacer gestos amenazantes. Estas reacciones pueden escalar hasta la destrucción de la propiedad (lanzar objetos, dar portazos, patear mesas, etc.) y, en última instancia, conducir a la agresión física hacia otras personas. La clave para un apoyo de comportamiento efectivo para las personas con SXF radica en reconocer y minimizar los desencadenantes, como reducir las distracciones en el entorno que conducen a la hiperactivación y establecer un enfoque de comportamiento uniforme en todos los entornos. Al saber cuáles son los desencadenantes conocidos y los primeros



signos de escalada, se pueden incluir intervenciones adecuadas en un plan de intervención del comportamiento para interrumpir la cadena de comportamiento y reemplazar los comportamientos desafiantes con respuestas prosociales adecuadas. Además, ofrecer elogios específicos por el uso de estrategias de afrontamiento y abstenerse de tener comportamientos agresivos es un componente importante del apoyo de comportamiento.

Con frecuencia, las personas con SXF arremeterán, ya sea contra una persona que los ofende o contra una persona de confianza. Arremeter contra una persona de confianza a menudo ocurre cuando la persona con SXF quiere evitar el conflicto con una persona que la ofende. Esto ocurre con frecuencia entre las mujeres y los hombres con un funcionamiento más alto que son más capaces de formular una respuesta más regulada. Muchas veces, la persona con SXF presenta signos de confusión o expresa tristeza después del incidente y, una vez tranquila, suele disculparse. Debe existir un protocolo que describa claramente cómo y cuándo la persona con SXF regresa a sus actividades regulares programadas.

Si la agresión es grave o la persona que es agresiva no responde a las estrategias de manejo, es posible que sea necesario administrar medicamentos. Muchas veces se usan los antipsicóticos atípicos en personas con irritabilidad y berrinches, y resultan útiles.

Comportamientos autolesivos: muchas personas con SXF tienen comportamientos autolesivos, el más frecuente es morderse la mano. A menudo exploran objetos con la boca durante mucho tiempo en su desarrollo. Con frecuencia se ve a los niños mayores llevarse muchas cosas a la boca (incluidos los dedos y las prendas de vestir). Llevarse cosas a la boca con la mano puede haber comenzado como una forma de calmarse, pero puede ser reforzado inadvertidamente por la atención que le prestan los cuidadores al comportamiento. Lo que comenzó como un comportamiento para calmarse, ahora puede tener múltiples consecuencias de mantenimiento. El equipo transdisciplinario debe realizar una FBA y desarrollar estrategias de intervención adecuadas que pueden incluir la enseñanza de actividades adecuadas para calmarse, actividades alternativas adecuadas, así como técnicas de desensibilización, si corresponde. El equipo puede notar una cadena de comportamiento, como morder la ropa, el habla perseverante o los comentarios verbales que se presentan antes de morderse la mano o los dedos. Las estrategias de comportamiento deben incluir la interrupción y la participación en actividades alternativas y adecuadas para calmarse. Muchas veces, un Programa de Educación Individualizada (IEP) incluye metas de comportamiento que pueden ser efectivas en la elaboración de estrategias y la enseñanza de comportamientos de reemplazo, como el uso de palabras o imágenes para comunicar una queja en lugar de autolesionarse. Las metas deben incluir fomentar estas habilidades a un nivel más independiente.

Estrategias proactivas o antecedentes para apoyar el comportamiento y el aprendizaje

Las estrategias eficaces para apoyar a niños y adultos con SXF incluyen lo siguiente:

- Instrucciones verbales claras y concisas; siempre se debe reducir el palabrerío.
- Expectativas, rutinas y estructuras constantes.
- Estrategias y apoyos visuales, p. ej., un cronograma individual.
- Permitir una posible demora en la respuesta inicial a la indicación o instrucción.
- Amplio espacio personal.
- No exigir contacto visual.
- Limitar los desencadenantes individuales conocidos, p. ej., ruidos, multitudes, entornos específicos.
- Dar actividades de transición, p. ej., trabajo o elementos de transición.
- Permitir que el niño o el adulto haga cierres antes de cambiar de actividad.
- Respuestas uniformes a comportamientos desafiantes entre los cuidadores y en todos los entornos.
- Interrumpir las cadenas de comportamiento; distraer y participar en un comportamiento o lugar alternativo.

Plan de intervención en crisis: para los niños en edad escolar, se debe incluir un Plan de Intervención en Crisis (CIP) como parte del Programa de Educación Individualizada (IEP). Para los adultos con SXF, es fundamental crear un plan o protocolo para que se use en el programa diurno, en el trabajo o en el entorno comunitario. Esto se debe desarrollar y revisar/actualizar anualmente. Este plan será fundamental para preparar al personal para que sea proactivo en vez de reactivo. La respuesta específica a la crisis depende de la situación en particular. Cuando hay un historial de comportamientos inseguros, es clave que la familia y el equipo desarrollen un plan de crisis por escrito que se enfoque en la seguridad. Si es probable que ocurran comportamientos relacionados con la crisis en todos los entornos, es posible que se necesiten diferentes planes de crisis.

En este plan de intervención proactivo en caso de crisis se deben enfatizar las intervenciones para lograr la calma, p. ej., proporcionar un lugar tranquilo, seguro y familiar para el niño/adulto que elimine a la audiencia y los posibles desencadenantes. El plan debe describir los comportamientos que pueden verse en una crisis, así como las diferentes fases de la escalada. Debe incluir instrucciones específicas de las intervenciones que se implementarán, a quién se contactará y una lista de información de contacto actual. Los contactos pueden incluir miembros de la familia o amigos que serían de ayuda en una crisis, como un psicólogo o un proveedor de salud del comportamiento que conozca al niño. También puede ser necesario incluir el número de la línea de crisis local, y los consultorios de atención inmediata o las salas de emergencias. En caso de una emergencia, como con cualquier persona, debe llamar al 911. Si se debe llamar al 911, se debe informar a los servicios de emergencia sobre las necesidades únicas de la persona.



Conclusión

Las intervenciones diseñadas por un equipo que conoce las características de comportamiento, de aprendizaje, médicas y fisiológicas asociadas con el SXF suelen ser útiles para reducir los comportamientos desafiantes. Un enfoque proactivo con apoyos y adaptaciones adecuados probablemente fomentará resultados positivos y preparará al niño o adulto con SXF para tener éxito en el hogar, la escuela o la comunidad.

Recursos

Hay muchos recursos disponibles en la página web de la Fundación Nacional del Cromosoma X Frágil, www.fragilex.org, que incluyen artículos trimestrales, seminarios web, guías clínicas, etc.

Las recomendaciones y pautas de tratamiento actuales para una gran variedad de temas están disponibles en <https://fragilex.org/our-research/treatment-recommendations/>.

Los temas relacionados con esta guía incluyen: pautas educativas, medicamentos para personas con SXF, evaluación del SXF, problemas de integración sensorial, problemas físicos en personas con SXF, convulsiones en personas con SXF, hiperactivación y trastorno del espectro autista en personas con SXF.

Nota del autor: Esta guía fue revisada por Barbara Haas-Givler, MEd, BCBA, Cora M Taylor, PhD, Karen Riley, PhD, Marcia Braden, PhD, el Dr. Dejan Budimirovic, la Dra. Jean Frazier, Matthew Kinney, MA, BCBA, Tracy Stackhouse, MA, OTR, Sarah Scharfenaker, MA, CCC-SLP y el Dr. Walter Kauffman. Los autores originales de esta guía son el Dr. Jonathan Picker, PhD y Vicki Sudhalter, PhD. Lo revisaron y lo editaron los miembros del Consorcio Clínico y de Investigación del Cromosoma X Frágil y representa el consenso actual de sus miembros.

*El **Consorcio Clínico y de Investigación del Cromosoma X Frágil** se fundó en 2006 y existe para mejorar la prestación de servicios clínicos a las familias afectadas por cualquier trastorno asociado con el cromosoma X frágil y para desarrollar una infraestructura de investigación para lograr avances en el desarrollo y la implementación de tratamientos nuevos y mejorados. Comuníquese con la **Fundación Nacional del Síndrome del Cromosoma X Frágil** para obtener más información (800-688-8765 o fragilex.org).*