



**UNIVERSIDAD
DE GRANADA**

Curso 2018-2019



**DESARROLLO NEUROPSICOLÓGICO EN NIÑOS Y NIÑAS CON EL
SÍNDROME DE DELECCIÓN 22Q11.2**

Autor/a: Sandra Ocaña Fernández

Trabajo Fin de Grado

Grado de Educación Primaria

Facultad de Ciencias de la Educación

Índice

Resumen	2
Introducción	2
Objetivo	3
Método de localización, selección y evaluación de los estudios primarios.	4
Análisis del tema	5
Área de matemáticas	10
Área del lenguaje	11
Área cognitivo-conductual	13
Conclusiones	16
Referencias bibliográficas	19
Anexos	22

DESARROLLO NEUROPSICOLÓGICO EN NIÑOS Y NIÑAS CON EL SÍNDROME DE DELECCION 22Q11.2

Resumen: El objetivo de este estudio ha sido conocer en profundidad el Síndrome de Delección 22q11.2, también conocido como Síndrome DiGeorge o Síndrome de velo-cardio-facial, a nivel educativo para una correcta educación en el aula en función de las necesidades que presenten y tratar los síntomas que se manifiesten, a partir de la revisión sistemática de trabajos relevantes, presentes en la literatura científica. De un total de 15 referencias bibliográficas detectadas, se han seleccionado 7 estudios que cumplieran con nuestro objetivo planteado. El análisis sistemáticos de dichos estudios hace referencia a una gran ambigüedad y heterogeneidad de perfiles dentro del Síndrome así como la conexión entre una gran sintomatología médica que repercute en la educativa. No obstante, se hace necesario más estudios correspondientes a dicho tema puesto que no existen unas pautas de intervención específicas establecidas.

Palabras clave: Neuropsicología; aprendizaje; comportamiento; habilidades intelectuales; Síndrome 22q11.2.

Justificación: Se ha escogido este tema para desarrollar ya que tiene una estrecha relación con nuestro ámbito de actuación educativo como maestros dentro de la Educación Especial. Tras asistir a las asignaturas impartidas de Dificultades del Aprendizaje y Evaluación e Intervención en Dificultades del Lenguaje Oral y Escrito se ha constatado el desconocimiento de este Síndrome aunque si algunas de sus repercusiones en el ámbito educativo como pueden ser dislexia, disgrafía, RSL (Retraso Simple del Lenguaje), TEL, (Trastorno Específico del Lenguaje) etc. Por ello se decidió trabajar este tema para así poder indagar y establecer conexiones entre lo estudiado en diversas materias, a nivel neurológico y lo aprendido en los diferentes estudios recogidos en la revisión sistemática, para poder dar respuesta a las necesidades educativas que se plantean dentro del aula con los niños con este Síndrome.

Introducción

El Síndrome de Delección 22q11.2 se entiende por un patrón de anomalías que se produce cuando se pierde una región específica del cromosoma, en este caso dentro del par 22 se pierde la región 11.2. Es la anomalía cromosómica submicroscópica más frecuente, 1 de 4.000 recién nacidos 1 padece, se produce en la formación de las células reproductivas y siempre se

pierde el mismo fragmento (95%) debido a la estructura del ADN en esta región, ya que está flanqueada por elementos repetitivos de ADN, casi idénticos que predispone a este tipo de delección. Lo que no se ha explicado aún es la gran variabilidad de las manifestaciones clínicas entre personas que han perdido la misma cantidad de material genético. (Shprintzen, 1978)

El Síndrome 22q11.2 comprende 180 patologías diferentes a nivel médico y educativo (Ramírez, Forero, Yuriko, Madrid, Saldorriaga, 2016) , y la prueba para detectarlo solo lleva en el mercado 5 años por lo que todavía existen multitud de casos sin diagnosticar. De igual manera una vez se han diagnosticado diversos casos y se ha indagado en ellos se observa una correlación a nivel generacional, es decir, existen parientes al niño diagnosticado en cuestión, que padecen o han padecido algún tipo de dificultad y se observa una estrecha relación a nivel hereditario (Ramírez et al., 2016)

A continuación realizaremos un breve paso por este Síndrome para situarnos en contexto, de acuerdo a lo mencionado por diversos profesionales (sanitarios y científicos) (Asociación Síndrome 22q Andalucía, 2017):

A nivel educativo se observan dificultades en el desarrollo psicomotor, dificultades de aprendizaje específicas, retraso del lenguaje (80%) independientemente de un problema asociado en el paladar o no, déficit de memoria y razonamiento abstracto, problemas en el cálculo matemático, trastornos del comportamiento, TDAH, TOD (trastorno de oposición desafiante), obsesivo-compulsivo. Y en la edad adulta trastornos psiquiátricos como esquizofrenia, la frecuencia de aparición es 20 veces superior a la población en general. (Asociación 22q11 Andalucía, 2017)

Si bien se conocen las dificultades que para el menor surgen en el ámbito escolar, pocos son los trabajos que han estudiado las posibles intervenciones que pueden realizarse para atender a dichas necesidades educativas.

Objetivo del trabajo

Como objetivo del presente trabajo se plantean realizar una revisión sistemática de la literatura científica sobre el Síndrome de Delección 22q11, así como identificar las necesidades y

dificultades que presentan dentro del ámbito educativo y la respuesta educativa que desde los centros se ofrece.

Método de localización, selección y evaluación de los estudios primarios.

Estrategias de búsqueda

Se ha llevado a cabo una búsqueda de la literatura en las bases de datos electrónicas PROQUEST (desde 1990 hasta 2019), SCOPUS (desde 1990 hasta 2019), PUBMED (desde 1990 hasta 2019), DIALNET (1990 hasta 2019), WEB OF SCIENCE (desde 1990 hasta 2019), DIGIBUG (desde 1990 hasta 2019) y GOOGLE SCHOLAR (1990 A 2019). El análisis bibliográfico se complementó con la consulta manual de referencias extraídas de la base de datos documental de la Asociación Síndrome 22q11. (<https://www.22q.es/>)

Esta revisión sistemática se llevó a cabo con la revisión de los diferentes estudios publicados en inglés o español. Las palabras clave que formaron parte de la estrategia de búsqueda fueron: neuropsicología, discapacidad, aprendizaje, desarrollo psicosocial, Síndrome 22q11, Síndrome de DiGeorge, cognición, mathematical, learning, disability, microdeletion e intellect.

La búsqueda se realizó en los dos idiomas y se hizo de la siguiente manera:

- En Español.
 - Estrategia de búsqueda 1. Síndrome 22q11
 - Estrategia de búsqueda 2. Síndrome 22q11 y neuropsicología.
 - Estrategia de búsqueda 3. Síndrome 22q11 y discapacidad.
 - Estrategia de búsqueda 4. Síndrome 22q11 y aprendizaje.
 - Estrategia de búsqueda 5. Síndrome de DiGeorge y desarrollo psicosocial.

- En Inglés.
 - Estrategia de búsqueda 1. Syndrome 22q11.
 - Estrategia de búsqueda 2. Syndrome de DiGeorge and learning disability.
 - Estrategia de búsqueda 3. Microdeletion, mathematical and intellect

Criterios de selección

En cuanto a los criterios de inclusión, se han seleccionado aquellos estudios que específicamente incluyen en todo el texto o bien en algún momento del mismo, la palabra clave Síndrome 22q11.2. Además, los estudios científicos seleccionados debían referirse a las dificultades de aprendizaje en general o dificultades de aprendizaje en el cálculo matemático, puesto que tal y como indicamos en la introducción las personas diagnosticadas de dicho Síndrome principalmente tienen dificultades educativas en las áreas instrumentales (lectoescritura y matemáticas). Además, se incluirán las referencias que hagan mención a las necesidades del ámbito conductual y de comportamiento. Por otro lado como criterio de selección hemos utilizado un margen temporal amplio, desde el 1990 a 2019, puesto que son escasos los estudios científicos que profundicen en este tema que nos ocupa. Por último, otro criterio de inclusión fue que la muestra de participantes en los estudios fueran niños, niñas y/o adolescentes diagnosticados con el Síndrome de Delección 22q11.

Cabe destacar que se han excluido aquellos artículos en los que solo se hagan mención específica a las necesidades de tipo médico.

Análisis del tema

Siguiendo las estrategias de búsqueda se han encontrado un total de 15 artículos, que tras aplicar los criterios de inclusión y exclusión se han seleccionado 7 en la revisión sistemática (figura 1, anexo). De ellos, seis artículos correspondían a estudios realizados con niños, niñas y adolescentes (Swillen et al., 1997; Smedt et al., 2007; Kok & Solman, 1995; Moss et al., 1999; Óskardsdóttir, Belfrage, Sandstedt, Viggedal & Uvebrant, 2005; Swillen et al., 1999). Para un resumen de los mismos consultar tabla 1.

De los artículos seleccionados 3 trabajaban el área de las matemáticas (Moss et al., 1999; Óskardsdóttir, Belfrage, Sandstedt, Viggedal & Uvebrant, 2005; Kok y Solman, 1995). De ellos, un trabajo se centró en la ayuda de nuevos soportes técnicos a través de un software (Kok y Solman, 1995.), mientras que los otros se centraron en establecer relaciones entre el área instrumental de las matemáticas y el CI cognitivo (Moss et al., 1999; Óskardsdóttir, Belfrage, Sandstedt, Viggedal & Uvebrant, 2005). Por otro lado 2 artículos se centraron especialmente en el área del lenguaje y sus dificultades (Kok y Solman, 1995; Swillen et al., 1999) y 3 artículos

principalmente centraron su investigación a nivel cognitivo y conductual así como en la búsqueda de patrones y la relación entre sexo, herencia familiar y el comportamiento psicológico en la adolescencia (Swillen et al., 1997; Smedt et al., 2007; Swillen et al., 1999).

Tabla 1 *Resumen y comparativa de la literatura científica sobre el Síndrome 22q11.2*

Artículo	Finalidad	Muestras	Instrumentos	Intervención	Resultados
Swillen, A., Devriendt, K., Legius, E., Eyskens, B., Dumoulin, M., Gewiling, & M., Fryns, J. P (1997). <i>Intelligence and psychosocial adjustment in Velocardiofacial Syndrome: a study of 37 children and adolescents with VCFS</i> <i>Journal of Medical Genetics</i> 34, 453-8 doi:10.1136/jmg.34.6.453	Establecer relaciones entre el CI verbal y no verbal con la herencia familiar y antecedente de otros síndromes en el contexto familiar, así como la variabilidad del SD22Q.	37 niños y adolescentes, con edades entre los 8 meses y 20 años. 19 hombres y 18 mujeres, de los cuales en 12 el SD22Q tiene origen familiar y hereditario (9 maternos y 3 paternos)	Evaluación psicométrica. -Bayley Developmental Scales (8-30 meses) -McCarthy Developmental Scales (2 años a 3 años) -SON-R -WPSI, WISC-R, WAIS. -Child Behaviour Checklist (CBCL)	Se llevó a cabo por la misma persona y en el domicilio familiar de cada sujeto. La historia clínica y conductual fue registrada por los padres. Posteriormente se les realizaron diversos test adaptados a las diferentes edades para obtener resultados de diferentes áreas (lenguaje, instrumental...) y a nivel cognitivo.	Los niños cuyo SD22Q provienen la herencia familiar tienen un CI más bajo que el resto. Y si la microdelección proviene de la madre el nivel es más bajo aún. Afirman que no existe una correlación entre el CI y la presencia o ausencia de problemas cardíacos, lo cual contradice otros estudios.
De Smedt, B., Devriendt, K., Fryns, J., Vogels, A., Gewillig, M., & Swillen, A. (2007). <i>Intellectual abilities in a large sample of children with velo cardio facial syndrome: An update. Journal of Intellectual Disability Research</i> , 51(9), 666-670. doi:10.1111/j.1365-2788.2007.00955.x	Investigar la variabilidad del SD22Q11.2 y su relación con la morbilidad psiquiátrica, sexo y los problemas cardíacos, así como las dificultades de aprendizaje	103 participantes de los cuales 56 eran hombres y 47 mujeres con SD22Q de los 4 a los 17 años. 37 de ellos tienen diagnosticado TDAH Y 19 presentan TEA	WPSI-R WISC-III Full scale (IQ) Escala verbal (VIQ) Escala performance (PIQ)	Se llevo a cabo una serie de pruebas estandarizadas en el Hospital Universitario de Leuven, en Bélgica con la referencia central de los pacientes con SVCF de Flanders.	Se observó una discrepancia entre el CI verbal y la inteligencia del desempeño emocional. No se observó evidencias significativas entre las alteraciones y la variable del sexo. El 40% presentaban un CI límite.

Kok, L. L., & Solman, R. T. (1995). Velocardiofacial syndrome: Learning difficulties and intervention. <i>Journal of Medical Genetics</i> , 32(8), 612-618. doi:10.1136/jmg.32.8.612	Investigar la adquisición de conocimientos a través de la tecnología y establecer una relación entre los conocimientos previos y los nuevos.	6 participantes con edades comprendidas entre los 7 y 14 años.	Neale Analysis sobre la habilidad lectora. Pretest y post test. WICAT Test de habilidades básicas (WTBS) Perfil de aprendizaje (WLP)	Se llevó a cabo durante 6 meses a través de un software (WICAT) en la escuela, en la que a través de ordenadores tuvieron una educación especializada sobre las diferentes áreas en las que se mostraron mayores dificultades (lengua y matemáticas).	Se estableció que la ayuda de este soporte tecnológico aumentaba su aprendizaje y lograba unos mayores resultados académicos. No obstante la falta de recursos como es el software impide la extrapolación de este estudio a otros ámbitos.
Moss, E. M., Batshaw, M. L., Solot, C. B., Gerdes, M., McDonald-McGinn, D. M., Driscoll, D. A., Wang, P. P. (1999). Psychoeducational profile of the 22q11.2 microdeletion: A complex pattern. <i>The Journal of Pediatrics</i> , 134(2), 193-198. doi:10.1016/S0022-3476(99)70415-4	Examinar el perfil psicoeducativo en alumnos con el SVCF.	33 sujetos con edades comprendidas entre los 6 y 27 años.	CELF-R WECHSLER WOODCOCK-JOHNSON TEST WISC-III WECHSLER ADULT INTELLIGENCE	Se llevó a cabo en el Hospital de Filadelfia. Se hicieron una batería de pruebas con procedimientos no paramétricos sino análisis estadísticos.	Se encontraron diferencias significativas entre el CI verbal y el manipulativo. El área de matemáticas presenta más dificultad que el lenguaje. Hay que tener en cuenta la distracción en los test puesto que presentaban TDAH.
Óskarsdóttir, S., Belfrage, M., Sandstedt, E., Viggedal, G., & Uvebrant, P. (2005).	Estudiar las dificultades de aprendizaje y cognitivas en alumnos con	33 sujetos de los cuales 15 eran mujeres y 18 hombres, el rango de edad	WECHSLER TEST VERBALES FIGURA-FONDO	La parte conductual fue recogida a través de cuestionarios a los padres. En el Hospital de Gotemburgo se llevo a	Se corroboró que las mujeres tienen un CI más alto que los hombres aun presentando los dos

<p>Disabilities and cognition in children and adolescents with 22q11 deletion syndrome. <i>Developmental Medicine & Child Neurology</i>, 47(3), 177-184. doi:10.1111/j.1469-8749.2005.tb01112.x</p>	<p>SD22Q11.2</p>	<p>desde los 3 a los 19.</p>	<p>WINCONSIN CARD GRIFFITHS MENTAL POSICION EN EL ESPACIO</p>	<p>cabo el estudio pasando diferentes pruebas a los sujetos.</p>	<p>SD22Q. Por otro lado se contradijo lo expuesto anteriormente en relación a la circunferencia del cerebro.</p>
<p>Swillen, A., Vandeputte, L., Cracco, J., Maes, B., Ghesquière, P., Devriendt, K., & Fryns, J. (1999). Neuropsychological, learning and psychosocial profile of primary school aged children with the velo-cardio-facial syndrome (22q11 deletion): Evidence for a nonverbal learning disability <i>Child Neuropsychology</i>, 5(4), 230-241. doi: 04; 1-R; FT230</p>	<p>Establecer relaciones entre las habilidades neuropsicológicas, logros académicos y el perfil psicosocial.</p>	<p>134 pacientes que tras aplicar los criterios de inclusión (SVCF, edad de 6 a 12 años, test de CI reciente) fueron 33 los que participaron</p>	<p>WISC-R TVPS Atención visual y memoria auditiva. Percepción táctil, habilidades motoras. Función ejecutiva (WCST). Habilidades académicas (BRUS-EMT, KLEPEL, KRT)</p>	<p>Tiene carácter explorativo. Se llevó a cabo en el centro de genética humana de Bélgica de manera individual incluyendo todos los tests. Los padres fueron los encargados de registrar la conducta y el ámbito psicosocial de sus hijos.</p>	<p>Consideraciones importantes eran que muchos niños tenían el SD22Q adquirido genéticamente ya que el CI es más bajo en ellos que en los niños cuya delección es “de novo”. Presentan dificultades tanto en el lenguaje expresivo como comprensivo y ello junto con otros factores parece ser un desencadenante para problemas psicológicos en la adolescencia (>10%).</p>

Nota: SVCF: Síndrome Velo Cardio Facial, SD22Q11.2: Síndrome de Delección 22q11.2, CI: Cociente Intelectual.

Los artículos expuestos a continuación, e incluidos en la revisión sistemática, los analizaremos teniendo en cuenta las principales necesidades que tienen los alumnos pertenecientes a la muestra, y por ende el área principal sobre el cual se lleva a cabo la intervención.

Área de matemáticas

El estudio llevado a cabo en el Hospital de Niños de Filadelfia (Moss et al., 1999) centró sus estudios en el las habilidades académicas y del lenguaje. Para ello tomaron como muestra a 33 pacientes, con edades comprendidas entre los 6 y 27 años con unas microdelección 22q11.2, de los cuales 18 eran mujeres y 15 hombres. Se sometieron a pruebas psicoeducativas integrales como parte de una evaluación completa y fueron estadísticas, no paramétricas para comparar el rendimiento verbal y el CI, las puntuaciones de lenguaje expresivo y receptivo y las puntuaciones de rendimiento académico.

En cuanto al área de matemáticas se observa que la media de la puntuaciones es mucho más baja (80,1 +- 15,2) que su lectura compuesta y de ortografía, Es por ello que realizan la recomendación de entregar las habilidades académicas y la percepción visoespacial. La superioridad de las puntuaciones en lectura y ortografía sugieren la existencia de algún déficit en las capacidades cognitivas relacionadas con las matemáticas.

El artículo llevado a cabo en el Hospital de Gotemburgo (Óskardsdóttir, Belfrage, Sandstedt, Viggedal & Uvebrant, 2005) se llevo a cabo con una muestra de 33 niños de los cuales 15 eran mujeres y 18 hombres de entre 3 y 19 años. afirma todos los resultados de los artículos mencionados anteriormente y hace especial mención a los problemas o dificultades en el área de matemáticas como son: percepción viso espacial y viso constructiva, dificultades para comparar la dirección de diferentes figuras y líneas, comprensión de conceptos y relaciones cuantitativas, memoria reducida de figuras geométricas y memoria a corto plazo.

En Australia, concretamente en Sydney, se llevo a cabo una investigación pionera (Kok & Solman, 1995) en la cual participaron 6 alumnos con edades comprendidas entre los 7 y 16 años. Se llevó a cabo dentro de la propia escuela, todos los alumnos tenían SD22Q y estaban en la mismo colegio escolarizados, de ellos todos recibían una atención

especializada en cuanto a la educación menos el S6. Se llevó a cabo un programa llamado WICAT (World Institute of Computer Assisted Teaching), es decir un profesor virtual adaptado a sus necesidades para todas las áreas especialmente matemáticas y lenguaje, técnica también utilizada por Daal y Leij,1992. Dicho estudio tuvo una duración de 6 meses, los 3 primeros fueron de observación y de recoger información a través de unos pre-test, posteriormente se trabajo con los ordenadores y el programa WICAT durante 3 meses y al finalizar se llevó a cabo los cuestionarios post-test.

En el área de matemáticas se observó que al tener un apoyo interactivo que puede llevar a cabo figuras tridimensionales así como hacer que todo sea más visual, los resultados finales obtenidos fueron superiores a los iniciales. Por otro lado al utilizarse un medio interactivo para el aprendizaje, las distracciones por falta de atención e hiperactividad (TDAH) fueron mínimas con lo cual el aprendizaje del área matemática fue mayor. En cuanto a las limitaciones encontradas, fue el software del programa que conlleva unas limitadas instrucciones y la inaccesibilidad del mismo. Sin embargo los resultados generales fueron muy satisfactorios ya que todos presentaban un CI < 70 y se observó una importante adquisición de conocimientos sobre todo en el área de matemáticas tanto a nivel viso espacial como en resolución aritmética.

Área del lenguaje

El artículo seleccionado cuyo estudio se centra en el Hospital de Filadelfia (Moss et al., 1999) concluye que la media de CI verbal fue más alto que el rendimiento CI, así como las puntuaciones de lectura y escritura son significativamente más altas que en el área instrumental como son las matemáticas. Los retrasos del lenguaje estarían asociados con dificultades en la lectura y ortografía (el CI verbal es > que el de ejecución). La evaluación comprensiva del lenguaje total y expresivo fue significativamente más bajo que el CI verbal ($P < 0.001$) por lo que se manifiesta un trastorno específico del lenguaje aproximadamente en un 50% de los sujetos en edad escolar, tanto en comprensión como expresión.

Dicho estudio tanto en el área de matemáticas como del lenguaje refiere que una gran parte de la muestra de niños presentaba TDAH por lo que los resultados obtenidos manifiestan que puede también deberse a la presencia de alteraciones de la atención. Sin

embargo el patrón de la población 22q11.2 es bastante distinto al patrón encontrado en el TDAH (CI verbal > rendimiento CI) lo cual es opuesto al patrón TDAH. Recomiendan que la investigación futura se centre en los factores fisiopatológicos que pueden afectar a la salud psiquiátrica y del desarrollo.

El artículo procedente de Swillen et al., 1999, se centra su estudio en el área neuropsicológico y aprendizaje de 7 niños con SVCF y se llevo a cabo mediante pruebas neuropsicológicas sistemáticas en el Hospital Gasthuisberg en Bélgica. Cabe destacar que en este artículo se tratan diversas áreas como la atención, psicomotricidad, percepción táctil y visual, memoria... pero nosotros nos centraremos en las habilidades académicas concretamente en el lenguaje. La investigación tiene carácter exploratorio y para se llevarla a cabo se cogió un grupo de 134 personas, posteriormente tras aplicar los criterios de inclusión los cuales son:

1. Estar en posesión del diagnóstico del Síndrome de Delección 22q11.2.
2. Edad comprendida entre 6 y 12 años.
3. Presentar un informe reciente con el test de inteligencia y que estuviera por encima del 70.

Solamente 9 niños fueron al final la muestra para la investigación. Fueron evaluados de forma individual utilizando diferentes baterías de evaluación tanto de funcionamiento académico, lingüística...

En cuanto a las habilidades académicas 7 niños fueron capaces de hacer una operación aritmética y una prueba de lectura a su nivel escolar. Solo 6 niños fueron capaces de hacer la prueba de ortografía y 5 llevaron a cabo la prueba de comprensión lectora. Como resultado, todos los niños tuvieron mejores puntuaciones en las pruebas de lectura que en las de aritmética. Seis de ellos tenían al menos una desviación estándar a favor de las pruebas de lectura. De manera general los resultados que obtuvieron fueron negativos y deben de tenerse en cuenta para su análisis que los niños del estudio tenían el SVCF “de novo” y ninguno se correlaciona con el material genético que heredó de sus padres y en segundo lugar el CI medio es de 74 y el rango es de 70-81 cuando en la mayoría de los

estudios el rango del CI es entre 70-100, por lo tanto el grupo de estudio se encuentra en lo denominado “borderline”. Se observa una diferencia estadística significativa (.05) entre las habilidades de lectura (decodificación) y la aritmética. Algunos estudios (Sweeny y Rourke, 1978,1985) encontraron que los niños con problemas en el desarrollo no verbal tienden a cometer errores fonéticos precisos. El estudio se llevo a cabo con niños de lengua inglesa, sin embargo su lengua materna era holandesa la cual tiene una ortografía que es fonéticamente mucho más precisa que el ingles. Reiteran el tratar los resultados con precaución ya que la muestra fue pequeña y también existió la falta de un grupo control y proponen para futuras investigaciones estudios multicéntricos sobre problemas de aprendizaje incluyendo grupos control.

Cabe destacar gracias a Swillen et al., 1997, que los resultados obtenidos en su estudio con respecto al área del lenguaje fue que los niños con CI límite o normal (<70) hablaban sus primeras palabras alrededor de los 18 meses y sus primeras frases sobre los 36 meses, mientras que los niños cuyo CI estaba muy por debajo de 70 emitían sus primeras palabras los 32 meses y las frases a los 60 meses.

Área cognitivo-conductual

Uno de los artículos seleccionados (Smedt et al., 2007) centra su estudio en investigar las capacidades intelectuales en niños con el Síndrome 22q y establecer relaciones así como identificar factores que contribuyan a la variabilidad del desarrollo cognitivo como el sexo, problemas cardíacos y la morbilidad psiquiátrica.

Las características de la muestra fueron 103 niños con el SVCF (Síndrome Velocardiofacial denominado actualmente Síndrome 22q), 56 varones y 47 hembras. Se llevaron a cabo unas pruebas y diversos test cuyos resultados fueron el 60% de los niños mostro una inteligencia normal (CI > 70) mientras que se observó una discapacidad intelectual en el 40%. Se registró adicionalmente el diagnóstico psiquiátrico. Se observó una gran discrepancia entre el coeficiente de inteligencia verbal y la inteligencia del desempeño emocional lo que favorece las habilidades verbales así como la variabilidad que parece ser que se debe al modo de herencia de la eliminación. En cuanto a los factores que pueden afectar a la variabilidad del SVCF en el CI se encontró de manera significativa la

herencia de la enfermedad. La función cognitiva parece estar más afectada cuando existen caso de delecciones hereditarias familiares lo cual avala los informes iniciales de Swillen et al. En cuanto al sexo tras investigar los estudios anteriores (Antshel et al., 2005) y relacionarlo con el que nos ocupa cabe destacar que no existen evidencias de la relación entre alteraciones cardíacas y el funcionamiento cognitivo.

Tal y como señala Óskardsdóttir, Belfrage, Sandstedt, Viggedal & Uvebrant, 2005, llevaron a cabo un hallazgo importante en su estudio, si bien está relacionado con el ámbito sanitario es igualmente interesante ya que ello explica muchos ámbitos a nivel cognitivo del alumnado en el aprendizaje. Descubrieron que la circunferencia de la cabeza era normal y en relación con la altura incluso grande lo que contradice Gerdes et al.(1999). Quien encontró una circunferencia de la cabeza debajo del quinto percentil en 8 de 40 pacientes.

Igualmente a nivel cognitivo los niños tenían un CI por debajo de 85 y el CI por debajo de 70 se encontró en un 1/3. Dichos resultados corroboran los estudios previos (Swillen et al 1997, 2000;. Moss et al 1999;.. Woodin et al 2001). Las mujeres tienen unas puntuaciones de CI a escala completa mayor que los hombres así como el coeficiente intelectual de rendimiento, es por ello que en sus resultados hacen un llamamiento a estudiar en el futuro esta variabilidad en función del sexo.

Cabe destacar la aportación de Swillen et al., 1999 en la cual se concluye en sus resultados tras la investigación que un 10% de los niños con el Síndrome de Delección 22q11.2 desarrollara trastornos y desordenes psiquiátricos en la adolescencia como pueden ser esquizofrenia, trastorno de la ansiedad, trastornos psicóticos, depresión... y un buen seguimiento y desarrollo de las habilidades sociales puede resultar una medida preventiva.

De igual manera se llevó a cabo un estudio (Swillen et al., 1997) en el Hospital de Pediatría de Bélgica con 37 niños y adolescentes con el Síndrome de Delección 22q también llamado SVCF. La muestra fueron 37 niños de los cuales 19 eran hombres y 18 mujeres con edades comprendidas entre los 8 meses y 20 años. 25 de los 37 la microdelección no tenía ningún origen en concreto mientras que en los 12 restantes el origen era familiar, es decir hereditario, 9 por parte de la madre y 3 por parte del padre.

En cuanto al CI, el 15% presentaban inteligencia límite, también llamada borderline, el 45% tenían retraso cognitivo con un CI<70, el 38% presentaba un CI bajo y solo dos niños tenían CI moderado.

Se llevaron a cabo unos test psicométricos los cuales fueron realizados por la misma persona y fue en su domicilio, en el ámbito médico y conductual la información se recogió a través de los padres.

Se observó que los niños cuyo Síndrome tiene origen familiar tiene más dificultades a nivel cognitivo y un C.I más bajo que los niños cuya microdelección no es hereditaria. De igual manera dentro del origen familiar si la microdelección proviene de la madre se observan aún mayores dificultades tanto en el ámbito cognitivo como conductual (10% del estudio el origen era familiar). Es por ello que se establece una relación entre el nivel de educación paterno filial y el CI. Por otro lado no se estableció relación entre la inteligencia y la presencia o ausencia de problemas cardíacos como se ha observado en otros estudios (Swillen et al., 1999). Sin embargo se observó que el retraso mental tenía una gran coincidencia con aquellos niños cuya microdelección era hereditaria y alguno de sus padres tenía SVCF.

Además, se incluyó otra referencia que, aún no cumpliendo con dicho criterio de inclusión expuesto, nos parecía importante tenerlo en cuenta puesto que cumple con los requisitos para dar respuesta al objetivo planteado en la revisión sistemática. (Swillen, 2001).

- Guía de intervención educativa en alumnos con el Síndrome de Delección 22q.11.2. En Lovaina, Bélgica se lleva a cabo una investigación a través de la experiencia educativa con niños diagnosticados de 22q (Swillen, 2001) y aquí se establecen unas pautas de actuación en la enseñanza para facilitar el aprendizaje.

Principalmente para poder trabajar de manera eficaz con estos niños es necesario establecer las necesidades y problemas que presentan de manera precisa, para ello a partir de los 7 años es necesaria una valoración neuropsicológica para acercarnos más a la realidad.

Las pautas de intervención se dividen en lactancia, infancia y adolescencia. Nosotros nos centraremos en el periodo comprendido entre 6 y 12 años de edad.

En cuanto al desarrollo cognitivo y conductual la intervención debe estar basada en los puntos fuertes que presentan estos niños como son: cociente intelectual verbal, comprensión verbal, atención dirigida a un solo punto, reconocimiento de la escritura, afectividad, facilidad para imitar lo que observa a su alrededor... (Todo ello se corresponde con un patrón de discapacidad de aprendizaje no verbal, Rouke, 1989). Recomiendan trabajar con las guías especializadas como es el método CAMS (Compensaciones, Acomodaciones, Modificaciones y Estrategias; Thomson, 1996).

Por otro lado de acuerdo a las habilidades académicas, en el área de matemáticas es necesario reforzar la percepción viso espacial ya que desde ahí es donde parten los problemas en la comprensión aritmética, por regla general, se deben dar instrucciones verbales sencilla y de forma repetida así como utilizar todo el material manipulativo que sea posible para así poder solventar sus necesidades viso espaciales.

Desde su experiencia manifiestan que un numero considerable de adolescentes con SD22Q11 experimentan periodos de bloqueo, ansiedad... sobretodo en situaciones de estrés, es por ello que recomiendan técnicas de relajación y autocontrol (Timmerman, 1995).

Conclusiones

El objetivo de la presente revisión sistemática ha sido la investigación de la literatura científica sobre el SD22Q11.2 y establecer relaciones entre las diferentes necesidades en materia de habilidades académicas y cognitivas principalmente, así como situarnos en contexto y acercarnos a la realidad que nos ocupa para poder dar una mayor respuesta a nivel educativo a los niños y adolescentes con esta microdelección. Este objetivo ha venido marcado por la cercanía que tengo a la Asociación 22q de Andalucía, cuyos padres me han transmitido su desazón y preocupación por el ámbito educativo de su hijo ya que no está estudiado y los perfiles docentes no saben como dar una respuesta eficaz a sus necesidades.

En cuanto a los resultados obtenidos en esta revisión sistemática, cabe destacar la preocupación que muestran todos los científicos al final de su investigación sobre la falta de estudios, la variabilidad del Síndrome y por ende la gran cantidad de necesidades que presentan.

De acuerdo a las habilidades académicas todos coinciden en que el CI del lenguaje no verbal es más alto que el expresivo, que presentan dificultades en materia de ortografía pero que por norma general el nivel del lenguaje es medio. Sin embargo en el área de matemáticas muestran serias dificultades la mayoría por problemas en la percepción visoespacial y en la abstracción de lo manipulativo. Cabe destacar la importancia de utilizar la tecnología así como software específicos puesto que los resultados obtenidos han sido muy positivos y se han observado grandes avances en su aprendizaje. La atención educativa que debe ofrecerse a estos alumnos debe de ser específica e integral para cada uno, puesto que la variabilidad de las características así como la herencia familiar ha demostrado que existe una gran heterogeneidad dentro de este colectivo.

Por otro lado los problemas en materia de salud que presenten se ha observado que guardan algún tipo de relación en el área cognitiva y esto repercute en el aprendizaje. A nivel sanitario con respecto al Síndrome 22q11 se ha avanzado mucho y existen pruebas médicas que determinan las necesidades que se presentan en cuanto a la salud, no obstante a nivel educativo todos coinciden en los mismo: CI bajo o límite, dificultades en el área de matemáticas, dificultades mínimas en el área del lenguaje, problemas psicológicos en la adolescencia como consecuencia del Síndrome, gran presencia de TDAH... sin embargo salvo un estudio (Kok y Solman, 1995) no se establecen pautas educativas para ayudar a mejorar el aprendizaje.

Preocupa la demanda que realizan los familiares en materia de educación, la mayoría de niños presentan dislexia, disgrafía, TDAH, disortografía... y en la escuela se le “etiqueta” con esas necesidades cuando en realidad, son una consecuencia del Síndrome. Este importante error viene dado porque en el DSM-V (American Psychiatric Association, 2014) se indica que para diagnosticar, bajo esas categorías las dificultades de aprendizaje, deben de ser explicadas a través de discapacidades intelectuales, trastornos visuales o auditivos no corregidos, otros trastornos mentales o neurológicos, adversidad psicosocial,

falta de dominio en el lenguaje, de instrucción académica o directrices educativas inadecuadas. Este criterio de exclusión dado por el DSM-V en cuanto al diagnóstico de dificultades de aprendizaje no se corresponde en nuestro caso con el Síndrome de Delección 22q11.2 ya que los problemas que presentan a nivel neurológico explican dichas dificultades, reflejado por ello en el diámetro de la circunferencia del cerebro tal y como aporta Óskardsdóttir, Belfrage, Sandstedt, Viggedal & Uvebrant, 2005. Es por ello que se requiere un estudio en mayor profundidad y poder establecer relaciones entre la variabilidad para poder dar una respuesta educativa integral acorde a sus necesidades.

En cuanto a las limitaciones encontradas para esta revisión sistemática cabe destacar que no se han incluidos estudios realizados en España. Esto es debido a que, hasta donde sabemos, no existen estudios realizados en nuestro contexto geográfico, por lo que los resultados que hemos analizado pierden el poder de generalización y debemos extrapolarlos con cautela. Un ejemplo de ello es un estudio cuyos sujetos hablaban inglés pero la lengua materna era holandesa por lo que a la hora de la ortografía y la conciencia fonológica presentaban mayores dificultades ya que las reglas gramaticales son más difíciles en holandés. Es decir, la población que se ha recogido en los estudios no presenta las características en cuanto a carácter, lengua materna, a nivel comportamental, cultural... de nuestra sociedad. Asimismo, pueden ser de gran utilidad y el primer paso para realizar estudios transculturales al respecto.

Como conclusión final hay que hacer especial mención a la variabilidad de este Síndrome y a los recientes estudios en lo que a materia de educación se refiere. Hay que dar una respuesta integral a las necesidades que presenten y no cerrarse solamente a las dificultades de aprendizaje que presenten, de igual manera hay que tener en cuenta los factores genéticos y/o hereditarios ya que se ha observado una mayor prevalencia de CI bajo o límite en aquellos sujetos cuya microdelección es hereditaria. Es por todo ello que se hace necesario establecer relaciones en cada individuo entre la familia, habilidades académicas, cognitivas y psicosociales para poder establecer así un protocolo de actuación individualizado que atienda a todas las necesidades que prese

Referencias

- American Psychiatric Association (2014). *DSM-5. Manual diagnóstico y estadístico de los trastornos mentales*. Editorial Médica Panamericana. ISBN 9788498358100
- Antshel K. M., AbdulSabur N., Roizen N., Fremont W. & Kates W.R (2005). Sex differences in cognitive functioning in Velocardiofacial Syndrome (VCFS). *Developmental Neuropsychology* 28, 849-69.
- Asociación Síndrome 22q Andalucía (s.f) (2016). Recuperado de <https://www.22qandalucia.es/>
- Barnea-Goraly N, Menon V, Krasnow B, Ko A, Reiss A, Eliez S. (2003) Investigation of white matter structure in velocardiofacial syndrome: a diffusion tensor imaging study. *Am J Psychiatry* 160: 1863–1869.
- De Smedt, B., Devriendt, K., Fryns, J., Vogels, A., Gewillig, M., & Swillen, A. (2007). Intellectual abilities in a large sample of children with velo cardio facial syndrome: An update. *Journal of Intellectual Disability Research* , 51(9), 666-670. doi:10.1111/j.1365-2788.2007.00955.x
- Gerdes M, Solot C, Wang P, McDonald-McGinn DM, Zackai EH. (2001) Taking advantage of early diagnosis: preschool children with the 22q11.2 deletion. *Genet Med* 3: 41–44.
- Gerdes M, Solot C, Wang PP, Moss E, LaRossa D, Randall P, Goldmuntz E, Clark BJ, Driscoll DA, Jawad A, Emanuel BS, McDonald-McGinn DM, Batshaw ML, Zackai EH. (1999) Cognitive and behavior profile of preschool children with chromosome 22q11.2 deletion. *Am J Med Genet* 85: 127–133.
- Kok, L. L., & Solman, R. T. (1995). Velocardiofacial syndrome: Learning difficulties and intervention. *Journal of Medical Genetics*, 32(8), 612-618. doi:10.1136/jmg.32.8.612
- Moss, E. M., Batshaw, M. L., Solot, C. B., Gerdes, M., McDonald-McGinn, D. M., Driscoll, D. A., Wang, P. P. (1999). Psychoeducational profile of the 22q11.2 microdeletion: A complex pattern. *The Journal of Pediatrics*, 134(2), 193-198. doi:10.1016/S0022-3476(99)70415-4

- Niklasson L, Rasmussen P, Óskarsdóttir S, Gillberg C. (2001) Neuropsychiatric disorders in the 22q11 deletion syndrome. *Genet Med* 3: 79–84.
- Niklasson L, Rasmussen P, Óskarsdóttir S, Gillberg C. (2002) Chromosome 22q11 deletion syndrome (CATCH 22): neuropsychiatric and neuropsychological aspects. *Dev Med Child Neurol* 44: 44–50.
- Óskarsdóttir, S., Belfrage, M., Sandstedt, E., Viggedal, G., & Uvebrant, P. (2005). Disabilities and cognition in children and adolescents with 22q11 deletion syndrome. *Developmental Medicine & Child Neurology*, 47(3), 177-184. doi:10.1111/j.1469-8749.2005.tb01112.x
- Rourke, B.P. (Ed.) (1995). *Syndrome of Nonverbal Learning Disabilities : Neurodevelopmental Manifestations*. New York : Guilford Press.
- Shprintzen R, Goldberg R, Lewin M, et al. A new syndrome involving cleft palate, cardiac anomalies, typical facies and learning disabilities: velo-cardio-facial syndrome. *Cleft Palate J* 1978;15:56-62.
- Sweeny, J.E. & Rourke, B. (1978). Neuropsychological significance of phonetically accurate and phonetically inaccurate spelling errors in younger and older retarded spellers. *Brain and Language*, 6, 212–225.
- Sweeny, J.E. & Rourke, B. (1985). Spelling disability subtypes. In B.P. Rourke (Ed.), *Neuropsychology of Learning Disabilities: Essentials of Subtype Analysis*. New York: Guilford Press, pp. 147–165.
- Swillen A, Vogels A, Devriendt K, Fryns JP. (2000) Chromosome 22q11 Deletion Syndrome: update and review of the clinical features, cognitive-behavioral spectrum, and psychiatric complications. *Am J Med Genet* 97: 128–135.
- Swillen, A. (2001). *Guía para la intervención educativa en el síndrome de delección 22q11.2* Centro de genética humana. Hospital Universitario Gasthuisberg. Universidad de Lovaina, Bélgica.

- Swillen, A., Devriendt, K., Legius, E., Eyskens, B., Dumoulin, M., Gewiling, & M., Fryns, J. P (1997) .Intelligence and psychosocial adjustment in Velocardiofacial Syndrome: a study of 37 children and adolescents with VCFS *Journal of Medical Genetics* 34, 453-8 doi:10.1136/jmg.34.6.453
- Swillen, A., Vandeputte, L., Cracco, J., Maes, B., Ghesquière, P., Devriendt, K., & Fryns, J. (1999). Neuropsychological, learning and psychosocial profile of primary school aged children with the velo-cardio-facial syndrome (22q11 deletion): Evidence for a nonverbal learning disability *Child Neuropsychology*, 5(4), 230-241. doi: 04; 1-R; FT230
- Thompson, K. (1996). Non-verbal learning disabilities. Guidelines for interventions (CAMS). [www\nld.online.web.org\](http://www.nld.online.web.org)
- Timmerman, K. (1995). Kinderen met aandachts- en werkhoudingsproblemen. (Children with attention problems). Acco: Leuven.
- Van Daal VH, Van der Leij A. Computer-based reading and spelling practice for children with learning disabilities. *J Learning Dis* 1992;25:186-95.

Anexos

Figura 1. Registros encontrados y seleccionados para la revisión sistemática.

