

Síndrome 22q.11.2

DOSSIER PARA DOCENTES

INTERVENCIÓN Y PREVENCIÓN
EN DIFICULTADES DE APRENDIZAJE

MMD

Myriam Martínez Duarte



Asociación 22q.11.2 Andalucía



Coordinación: Asociación 22q11.2

Andalucía. CIF G19516541

Inscrita en el Registro de Asociaciones de Andalucía con N.º
8408 de la sección 1 de esta Unidad Registral.

Contenido: Myriam Martínez Duarte

NºCol. 4035

Diseño: Nicolás Berutti

Málaga

2019

Delección

- El síndrome 22q11.2 es considerada como enfermedad rara causada por una delección (pequeño fragmento faltante del cromosoma 22).
- Esta afección varía en su gravedad y en la cantidad de sistemas corporales afectados.
- Las áreas más comúnmente afectadas son el corazón, el paladar, habla, aprendizaje y comportamiento.

Duplicación

- También encontramos casos de duplicación del cromosoma 22, las manifestaciones son habitualmente más leves y menos reconocibles, por lo que puede pasar desapercibida.
- Las informaciones respecto a la duplicación del cromosoma 22 son bastantes recientes, por lo que aún se desconoce con exactitud el abanico de problemas médicos que puede producir la duplicación y sus efectos a largo plazo. Los profesionales implicados en la valoración y seguimiento de estos pacientes son los mismos que atienden a pacientes con la delección.

En este dossier nos centramos en los estudios clínicos y comportamentales de los pacientes con delección del cromosoma 22. Conocido como Síndrome 22q.11.2

MMD

Myriam Martínez Duarte



Asociación 22q.11.2 Andalucía

- El síndrome 22q.11.2 es una microdelección del cromosoma 22.

entre 85 – 90 % tienen origen novo, siendo heredadas de forma autosómica dominante en torno al 15 %.

Afecta a 1 cada 2000.

- El amplio espectro de fenotipos clínicos que abarca el síndrome estaba previamente dividido en diferentes síndromes (síndrome de DiGeorge, síndrome velocardiofacial, síndrome cardiofacial) pero ahora se sabe que son etiológicamente idénticas y son denominadas como DS 22q11.2.
- Presentan hasta **200 manifestaciones clínicas** a lo largo de la vida de los afectados.
- El diagnóstico se realiza mediante técnica de hibridación fluorescente *in situ* (FISH).
- A pesar de que la mayoría de los casos son *de novo*, la enfermedad tiene un patrón de herencia autosómico dominante, lo que significa que el 50% de la descendencia hereda la mutación.

MMD

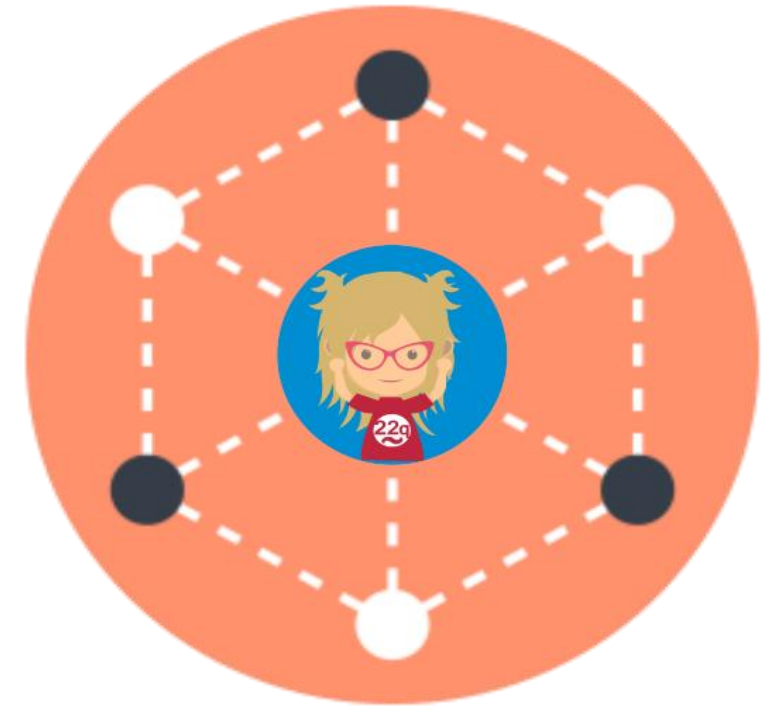
Myriam Martínez Duarte



Asociación 22q.11.2 Andalucía

MANIFESTACIONES CLÍNICAS Y COMPORTAMIENTO

- Cardiopatías congénitas
- Dificultades en alimentación
- Trastorno del sistema inmunitario
- Alteraciones en el paladar
- Hipocalcemia (regulación del calcio)
- Defecto de refracción
- Retraso psicomotor
- Dificultades auditivas
- Trastornos psicológicos
- Retraso en la adquisición del lenguaje
- Déficit de atención
- Déficit en funciones ejecutivas
- Déficit cognitivos
- Déficit social y afectivo
- Trastornos obsesivos compulsivos
- Trastornos de ansiedad



MMD

Myriam Martínez Duarte



Asociación 22q .11.2 Andalucía

AUSENCIAS Y FATIGA ESCOLAR

- Los numerosos controles médicos y las cirugías adicionales aumentan el número de ausencias a clase, repercutiendo en su rendimiento académico y presión social por llegar a objetivos mínimos.
- En casos bastante frecuentes, la presencia de inmunodeficiencias puede causar mayor susceptibilidad a las infecciones.
- La ansiedad y fatiga escolar producen fobia escolar .
- Es primordial el trabajo conjunto con el niños, los padres y docentes para comunicar ausencias por razones médicas.
- Los equipos docentes deberán proporcionar ayuda adicional, con el uso de agenda con el fin de poner al día al alumno de las actividades de clase, evaluaciones o fechas importantes.

MMD

Myriam Martínez Duarte



Asociación 22q.11.2 Andalucía

SALUD MENTAL

LO QUE NECESITAS SABER

Muestran ansiedad en situaciones cotidianas.

Es posible que no muestren signos de angustias típicos.

Dificultad en el reconocimiento de emociones.

Posibles situaciones de Bullying.

LO QUE PUEDES HACER

Proporcione opciones para reducir la sobrecarga sensorial (un espacio silencioso, posibilidad de salir del aula y descomprimirse)

Siempre que sea posible, brinde apoyo lingüístico en el aula para facilitar el seguimiento de los procedimientos y comprender las expectativas



TRASTORNOS	PREVALENCIAS
TDAH	30% - 45%
TRASTORNOS ESPECTRO AUTISTA	14% - 50%
TRASTORNOS DE ANSIEDAD GENERALIZADA	11% - 29%
FOBIAS ESPECÍFICAS	23% - 68%
DEPRESIÓN	6% - 20%
ESQUIZOFRENIA	24 %
TRASTORNO OBSESIVO COMPULSIVO	16% 34 %

ÁREA DE COMUNICACION, LENGUAJE Y HABLA

Gran prevalencia en dificultades del habla y del lenguaje.

En torno al 90% de la población del grupo de deleción 22q.11.1 manifestan:

- Deficiencias específicas del lenguaje (40%).
- Dificultades del lenguaje receptivo y expresivo.
- Apraxia.
- Dispraxia.
- Dificultades en la voz (tono, volumen, control).
- Forma de hablar hipernasal (75%).
- Insuficiencia velofaríngea (VPI). VPI es una condición en la cual el paladar blando no se cierra correctamente, lo que resulta en que la cavidad oral no separe completamente de la cavidad nasal durante el habla.

MMD

Myriam Martínez Duarte



Asociación 22q.11.2 Andalucía

DIFICULTADES EN LENGUAJE

EN EL AULA SE TRADUCE EN :

- Dificultad para comunicarse.
- Tareas que se entregan con retraso o que directamente faltan y/o a trabajos incompleto.
- Trabajo que se intenta hacer, pero se realiza de manera incorrecta.
- Silencio/falta de participación en clase - falta de preguntas.
- Dificultad para repetir conceptos.
- Mayor dominio de lenguaje expresivo, enmascarando graves dificultades en lenguaje receptivo.
- Conductas ansiosas y estereotipadas

¿ QUÉ PODEMOS HACER ANTE LAS DIFICULTADES DEL LENGUAJE EXPRESIVO Y EL LENGUAJE RECEPTIVO?

LENGUAJE RECEPTIVO

- Reduzca la velocidad de transmisión y el largo de la oración tanto oral como escrito.
- Haga pausas breves(1-2 segundos) entre cada ítem de información, sobre todo en la toma de apuntes y dictados.
- Proporcione instrucciones orales en orden secuencial (es decir, qué viene primero, siguiente y último).
- Repita y, si es necesario, luego reformule.
- Use ayudas visuales.



MMD

Myriam Martínez Duarte



Asociación 22q.11.2 Andalucía

LENGUAJE EXPRESIVO

Vincule el vocabulario curricular nuevo a la experiencia de la vida real del niño

- Utilice preguntas de alternativas, EVITE preguntas simples como ¿ qué?, ¿ por qué ?, ¿ si o no?.
- Utiliza en el aula Mapa Mentales.
- Practica conexiones semánticas cuando enseñe nuevas palabras.

Por ejemplo;

1. Describe.
 2. ¿Dónde podrías encontrarlo?.
 3. ¿ Para qué sirve?.
 - 4 ¿Qué otra cosa es como eso?.
- Tenga muros de palabras en el aula (emociones, conectores, determinantes etc).
 - En una narración escrita/ oral apoye con tarjetas de preguntas (¿ qué pasó primero, ¿dónde ocurrió?).

MMD

Myriam Martínez Duarte



Asociación 22q .11.2 Andalucía

COMPRESIÓN LECTORA

- La mayoría de los niños con delección 22q tendrán un buen ritmo lector en cambio tienen dificultades en la decodificación de la lectura, comprometiendo la comprensión

¿ QUÉ PODEMOS HACER EN EL AULA?

- Fomentarse la adquisición de vocabulario visual, junto con un enfoque tradicional basado en la fonética.
- Utilice instrucciones directas
- Proporcione “ pistas” a modo de guía (¿ cómo se sentía el personaje?, ¿ dónde ocurre la historia?)
- Proporcione orientación sobre cómo se siente un personaje o lo que puede estar pensando. Favoreciendo la reflexión.

MMD

Myriam Martínez Duarte



Asociación 22q.11.2 Andalucía

¿ POR QUÉ CUESTAN LAS MATES?

Déficits en áreas de procesamiento no verbal, destrezas visoespaciales, memoria verbal compleja, atención, memoria de trabajo/operativa, memoria visoespacial y matemáticas.

En deleción de 22q.11.2, el desarrollo de aprendizaje en el área de matemáticas incluye dificultades en:

- Comprender y representar cantidades y acceder al significado numérico
- Pueden mostrar una adecuada recopilación de datos, mientras que el desarrollo de estrategias de procedimiento presentan dificultades

¿ QUÉ PODEMOS HACER?

- Enseñar estrategias con un enfoque guiado
- Proporcione una plantilla para problemas complejos o de varios pasos; desglose los pasos
- Ayuda enseñar los conceptos de aritmética y las asociaciones entre números y cantidades. Por ejemplo, usando un juego de mesa en el que se mueven las piezas del juego alrededor de un tablero.
- Alinee los números para realizar cálculos.
- Utilice el aprendizaje activo para enseñar conceptos,

MMD

Myriam Martínez Duarte



Asociación 22q,11,2 Andalucía

ESTILO DE APRENDIZAJE

- Ordenado y analítico.
- Prefieren explicaciones lógicas.
- Instrucciones específicas, dificultades en pensamiento abstracto.
- Serias dificultades en actividades con dos interrogantes.
- Dificultad para pedir ayuda.
- Tienden a esperar instrucciones.
- Dificultades para interpretar el humor, el lenguaje abstracto y la comunicación sutil no verbal.

MMD

Myriam Martínez Duarte



Asociación 22q .11 Andalucía

Atención

- El diagnóstico de trastorno por déficit de atención (predominantemente el subtipo "inatento") es común en deleción 22q.11.2.
- Prestan mayor atención a los detalles pero no al todo.
Dificultad para concentrarse en las tareas.



Memoria

- Es común la presencia de dificultades en **memoria de trabajo**: esta es la capacidad de almacenar y, simultáneamente, procesar información. Esto afecta la capacidad de llevar a cabo con éxito tareas cotidianas, así como también la resolución de problemas en general, ya que a los niños les resulta difícil integrar la información y reunirla en una estructura significativa.

MMD

Myriam Martínez Duarte



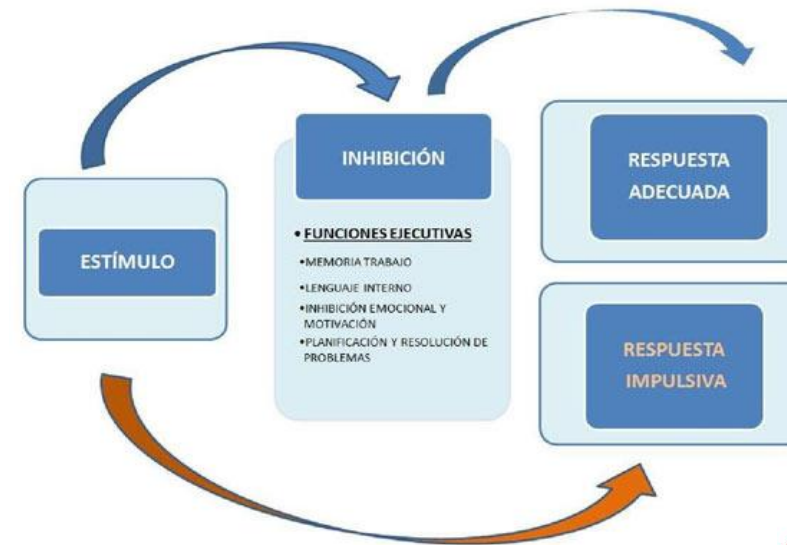
Asociación 22q.11.2 Andalucía

FUNCIONES EJECUTIVAS

Las dificultades de la función ejecutiva es el área que más necesita ser trabajada en SD22q.11.2

Viéndose afecta la planificación, el pensamiento flexible y la comprensión de ideas abstractas.

- Los déficits en esta área pueden ocasionar que los niños presenten dificultades para recordar, procesar y organizar la información de manera eficiente.
- Las dificultades de la función ejecutiva pueden causar problemas en matemáticas de mayor complejidad o en la comprensión de lectura.
- **Las dificultades en esta área también afectan las interacciones sociales debido a la dificultad en la programación y ejecución de planes.**



MMD

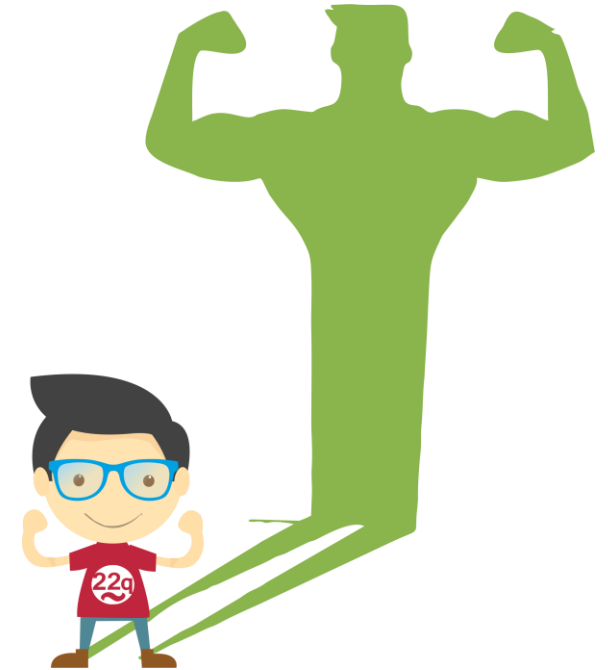
Myriam Martínez Duarte



Asociación 22q.11.2 Andalucía

AUTOESTIMA Y HABILIDADES SOCIALES

- Dificultad para relacionarse con iguales, tienden a relacionarse mejor con adultos o niños más pequeños.
- Inmadurez social
- Amabilidad
- Lealtad (hasta extremos)
- Necesidad de agradar
- Tendencia al aislamiento
- Poca expresividad facial
- Inestabilidad emocional
- Fácilmente frustrables
- Baja autoestima



ÁREAS DE MAYOR DOMINIO

- Aprendizaje y memoria mediante repetición verbal.
- Capacidad para recordar información correctamente codificada.
- Memoria de largo plazo.
- Ortografía y gramática.
- Destrezas informáticas.
- Velocidad en el procesamiento de la escritura
- Destrezas cineestéticas (como el baile o el karate)
Sin embargo, es habitual la presencia de tono muscular bajo.
- Ritmo y talento musical.
- **Predisposición a aprender**, destaca la gran capacidad de esfuerzo e interés en mejorar. En cambio dado los pocos resultados académicos la frustración hace perder interés. Siendo tratados como niños “ vagos” y sin interés.

ÁREAS CON NECESIDAD DE INTERVENCIÓN

- **Lenguaje: tanto receptivo como el expresivo.**
- Destreza y memoria viso-espacial.
- Procesamiento no verbal.
- **Razonamiento abstracto.**
- Destrezas de motricidad fina y gruesa.
- **Funcionamiento ejecutivo y adaptativo.**
- **Funcionamiento social y emocional, incluidos altos niveles de ansiedad.**
- Memoria verbal compleja.
- Memoria de trabajo y codificación.
- Lectocomprensión.

MMD

Myriam Martínez Duarte



Asociación 22q.11.2 Andalucía

ADAPTACIONES EN LA METODOLOGÍA

- Simplificar las instrucciones escritas.
- Marcar con color la información más relevante y esencial en el ejercicio, libro, pruebas de evaluación ...
- Usar esquemas.
- Esquemas y/o guiones que enumeren como se realiza un ejercicio.
- Las orientaciones para un trabajo deben estar escritas en su hoja o libreta.
- Utilización y revisar diariamente la agenda escolar.
- Asegurarnos que el alumno ha entendido la tarea.
- Cerciorarse que las preguntas no contestadas, no se deben a una dificultad atencional.
- Entregar el examen ya escrito (evitar el dictado de las preguntas).

MMD

Myriam Martínez Duarte



Asociación 22q.11.2 Andalucía

- Poder utilizar varios formatos de preguntas y respuestas.

(tipo test; verdadero/ falso, ...).

- Proporcionar una explicación si ha habido una mala comprensión a la hora de leer la pregunta.
- Poder utilizar otra hoja, para poder hacer cálculos.
- Introducir el uso de calculadora.
- Uso de tablas de multiplicar.
- Dejar utilizar goma de borrar o tipex.
- En las preguntas, resaltar en negrita palabras claves.
- No formular dos preguntas en una misma actividad. Desglose la información.
- Dejar un espacio en blanco, debajo de cada pregunta para poder responder, sin tener que estar girando todo el tiempo la hoja.
- Poder elegir el papel a utilizar.
- Permitir el uso de letra ligada o mayúscula.
- Poder complementar la respuesta con algún dibujo o esquema.
- Tener en cuenta el material alternativo (cuaderno, proyecto, trabajos, exposiciones orales).

MMD

Myriam Martínez Duarte



Asociación 22q.11.2 Andalucía

Referencias

Stuss,D.T y Benson, D.F (1984) Neuropsychological studies of the lobes.Psychological Bulletin, 95, 3- 28.

Tirapu Ustárroz, J, Martínez Sarasa, M. Casi Arbaniés, A.Albéniz Ferreras, A. y Muñoz Céspedes J.M (1999). Evaluación de un programa de rehabilitación en grupo para pacientes afectados por síndromes frontales. Análisis y Modificación de Conducta.

Soprano, A.M (2003).Evaluación de las Funciones Ejecutivas en el niño.Revista de Neurología, 37 (1),44-55.

Ardilla Alfredo, Ostrasky-Solís Feggy (2008). Desarrollo Histórico de las Funciones Ejecutivas. Revista Neuropsicología, Neuropsiquiatría y Neurociencias. Vol 8, Nº1.pp 1-21.

Domingo García – Villamisor y Paloma Muñoz. Departamento de Personalidad, Evaluación y Tratamiento. Universidad Complutense de Madrid. Revista Complutense de Educación 2000, vol11 nº1 (39-56).

Guía para Intervención Educativa en el Síndrome de deleción 22q.11.2. Ann Swillen (2001)

Protocolo de detección. Identificación del alumnado con Necesidades Específicas de Apoyo Educativo y Organización de la Respuesta Educativa (2017). Consejería de Educación. Dirección General de Participación y Equidad. Junta de Andalucía.

Guía Práctica para el Seguimiento y Tratamiento Médico de adultos con Síndrome de Deleción 22q.11.2. Versión Castellano: Asociación 22qAndalucía, Associació Catalana de la Síndrome 22q. Asociación 22q Madrid y Asociación Valenciana 22q. Traducción: Cosmos, S.L. Supervisión de la Traducción : Sixto García –Miñaur, Sección Genética Médica y Molecular (INGEMM), Hospital Universitario La Paz, Madrid.

Marcos Ríos Lago, Daniel Adrover-Roig, David de Noreña Martínez y José M. Rodríguez Sánchez (2014) Neurociencia Cognitiva. Atención. Capítulo 9.

Y.Ginarte – Arias. Rehabilitación Cognitiva. Aspectos Teóricos y Metodologías [Rev – Neurol 2002; 35 : 870-6]

Martínez Duarte Myriam,Educación con Emoción. Asociación 22qAndalucía.(2016)

Martínez Duarte Myriam, Presentación Proyecto Konecta. Asociación 22qAndalucía. (2017)

22q11.2 duplication syndrome: elevated rate of autism spectrum disorder and need for medical screening Tara L. Wenger^{1,2*†} , Judith S. Miller^{2†} , Lauren M. DePolo² , Ashley B. de Marchena² , Caitlin C. Clements^{2,3}, Beverly S. Emanuel^{4,5}, Elaine H. Zackai^{4,5,6}, Donna M. McDonald-McGinn^{4,5} and Robert T. Schultz^{2,6}

MMD

Myriam Martínez Duarte



Asociación 22q.11.2 Andalucía

**BÚSCANOS
EN:**

- www.22qandalucia.es
- facebook.com/asociacion22qandalucia
- Teléfono: 655 904129
- Correo: info@22qandalucia.es
- Correo postal : C/ Agustín Lara 36, 18008. Granada

MMD

Myriam Martínez Duarte



Asociación 22q .11.2 Andalucía