



GRADO EN MAGISTERIO EN EDUCACIÓN PRIMARIA

CURSO 2021/2022

Facultad de Educación. Universidad de Cantabria

Síndrome de Smith-Magenis. Estudio de caso e intervenciones eficaces según la literatura.

Smith-Magenis syndrome. Case study and effective interventions according to the literature.

Autor: Rodrigo Sierra Miguélez
Director: Héctor García Rodicio
Fecha: Julio 2022

V.ºB.º Director/a

Firmado por GARCIA
RODICIO HECTOR -
***5197** el día
14/07/2022 con un
certificado emitido por
AC FNMT Usuarios

V.ºB.º Autor/a

Resumen: El síndrome de Smith-Magenis (SMS) se caracteriza por el retraso en el desarrollo, déficit cognitivo y trastornos de la conducta asociados a una anomalía genética en la zona crítica 17p11.2. El tratamiento incluye intervención temprana en programas de atención a la diversidad, teniendo muy en cuenta el retraso en la aparición del lenguaje, los trastornos de conducta y la discapacidad intelectual asociados a la enfermedad. Se elabora una breve revisión de la bibliografía sobre la enfermedad, así como de las cuestiones psicopedagógicas que la acompañan. A su vez, se presenta el caso de una niña de 10 años con SMS que presenta discapacidad intelectual y problemas conductuales, sobre la que se plantean diversas propuestas de intervención eficaces según la literatura. Aparte de la investigación psicopedagógica, se lleva a cabo una descripción detallada de las características clínicas del caso en particular con el objetivo de ayudar a futuras líneas de investigación sobre la enfermedad.

Palabras clave: síndrome de Smith-Magenis, enfermedad rara, déficit cognitivo, trastornos conductuales, retraso del lenguaje, discapacidad intelectual.

Abstract: Smith-Magenis syndrome (SMS) is characterized by developmental delay, cognitive deficits, and behavioral disorders associated with a genetic abnormality in the critical zone 17p11.2. The treatment includes early intervention in programs of attention to diversity, taking into account the delay in the appearance of language, behavioral disorders and intellectual disability associated with the disease. A brief review of the literature on the disease is made, as well as the psychopedagogical issues that accompany it. In turn, the case of a 10-year-old girl with SMS who has intellectual disability and behavioral problems is presented, on which various effective intervention proposals are proposed according to the literature. Apart from the psychopedagogical research, a detailed description of the clinical characteristics of the particular case is carried out with the aim of helping future lines of research on the disease.

Keywords: Smith-Magenis syndrome, rare disease, cognitive deficit, behavioral disorders, language delay, intellectual disability.

ÍNDICE

Introducción	3
Desarrollo normativo	5
Desarrollo cognitivo	5
Piaget, el enfoque organicista	5
Vygotsky, el enfoque sociocultural	6
Teoría de la Mente (ToM), una perspectiva actual	7
Autorregulación	9
Desarrollo	9
Temperamento y autorregulación	10
Síndrome de Smith-Magenis (SMS)	11
Enfermedades raras	11
Síndrome de Smith-Magenis, una aproximación	12
Cuestiones generales	12
Características	13
Manejo del SMS en el aula	16
Estudio de un caso e intervenciones eficaces según la literatura	19
Descripción del caso	19
Cuadro clínico	19
Evaluación psicopedagógica	21
Visión de aula	23
Estrategias de intervención eficaces según la literatura	25

Intervención N°1. Basada en antecedentes. Puntos de control.	25
Intervención N°2. Conducta y habilidades sociales. Modelado	27
Intervención N°3. Trastorno del sueño. Rutinas antes de dormir	29
Discusión y conclusiones	31
Referencias	33
Anexos	39
Anexo 1. Tabla de Haizea-Llevant	39

Introducción

El día a día en el aula se caracteriza por numerosas situaciones que requieren de la capacidad profesional del docente para dar respuesta. A su vez, la atención a la diversidad es uno de los ejes sobre los que más se ha incidido en los últimos años, pues es tangible que la educación evoluciona hacia entornos más inclusivos que, de la misma manera, requieren de un claustro más formado y dispuesto a adaptarse a estos cambios.

No obstante, para facilitar este progreso, la comunicación docente es fundamental si se quiere tejer una red de conocimientos sobre la que poder construir una buena base de atención a la diversidad. De la misma manera, la investigación y transmisión de información en los casos más singulares, como pueden ser las enfermedades raras, resulta vital para seguir progresando y acaparando conocimientos. De esta manera, el objetivo de este trabajo es comprender y proponer ideas que puedan servir de utilidad para la función pedagógica de aquellos alumnos con Síndrome de Smith-Magenis (SMS).

Aprovechando la experiencia vivida durante el periodo de prácticas, a lo largo de este trabajo se analizará esta enfermedad genética y sus implicaciones psicológicas-pedagógicas, ayudando a comprender la realidad de los alumnos con SMS. Se trata pues de encontrar puntos de conexión entre las teorías generales del desarrollo cognitivo y el fenotipo de la enfermedad, con el objetivo final de plantear diferentes propuestas de intervención que puedan ser útiles para la vida en el aula de estos alumnos. Por otro lado, la descripción exhaustiva del caso puede ayudar a desarrollar nuevas hojas de ruta de investigación tanto en el campo médico como en el psicológico o pedagógico, continuando con el proceso de desarrollo para que la falta de visibilidad de este tipo de enfermedades minoritarias se fomente en base a la comunicación de casos.

Desarrollo normativo

Desarrollo cognitivo

El desarrollo cognitivo se define como una serie de cambios en las cualidades y poderes de la mente que ocurren a lo largo de la vida, generalmente durante la infancia, y por los cuales mejoran el conocimiento y las habilidades para percibir, pensar, comprender y manejar la realidad. Así pues, a lo largo de la historia se han ido postulando diversas teorías. Este apartado tendrá en cuenta las teorías de Piaget y Vygotsky, contrastándolas y acercándolas al plano de la actualidad a través de la Teoría de la Mente.

Piaget, el enfoque organicista

La aparición de Piaget en el plano de la psicología del desarrollo marcó un antes y un después en la percepción del infante. Hasta la fecha, las teorías mecanicistas/ambientalistas en cuanto al desarrollo cognitivo entendían al niño como un sujeto a disposición del ambiente, un sujeto pasivo (Pavlov, 1927). Sin embargo, las ideas organicistas de Piaget (1952) dejaron atrás ese paradigma para poner el foco en el desarrollo *desde dentro*.

Piaget percibía al niño como un ser curioso que hace interpretaciones de la realidad. Así pues, para Piaget el desarrollo cognitivo se iba sucediendo de manera escalonada, de manera que la adquisición de ciertas capacidades ayudarán al niño a desarrollar otras. Así es como nacen los cuatro estadios del desarrollo cognitivo: periodo sensoriomotor, período preoperacional, periodo de las operaciones concretas y periodo de las operaciones formales.

Tabla 1

Estadios del aprendizaje según Piaget

Estadio	Edad	Características
Sensoriomotor	Hasta los 2 años	Aprendizaje a partir de los sentidos, interacción con el entorno inmediato.
Preoperacional	2 a 7 años	Existe representación mental y se desarrolla la función simbólica (el niño puede utilizar un objeto real con propiedades de otro objeto que exista en su mente). Sin embargo, en sus razonamientos el niño ignora el rigor de las operaciones lógicas y sigue dependiendo de su interacción física (escasa abstracción).
Operaciones concretas	7 a 11 años	El niño adquiere un pensamiento lógico referido a objetos concretos y del momento presente. Todavía tiene dificultades con los objetos abstractos.
Operaciones formales	12 en adelante	Se desarrolla la capacidad de llegar a conclusiones abstractas a través de la lógica. Razonamiento hipotético-deductivo.

Nota. Desarrollada a partir de “Piaget’s stages: the unfinished symphony of cognitive development”, por Feldman, D. H., 2004, *New Ideas in Psychology*, 22(3), 175-231.

<https://doi.org/10.1016/j.newideapsych.2004.11.005>

Vygotsky, el enfoque sociocultural

Así como Piaget, Vygotsky (1977) considera que el niño construye su conocimiento, pero destaca también la importancia de las interacciones sociales. De esta manera, la principal discrepancia entre Vygotsky y Piaget es que el primero rechaza la idea del segundo de que el niño adquiere el conocimiento de manera totalmente autónoma. Como él mismo afirma, no se puede entender el desarrollo de

un individuo sin entender su cultura. De esta manera, el niño va adquiriendo conocimiento de la sociedad que lo rodea participando en las actividades sociales, lo que le aporta herramientas culturales como la escritura y el lenguaje, los sistemas de numeración o el propio arte, instrumentos de mediación simbólica.

Vygotsky (1977) distingue así dos tipos de funciones mentales. Aquellas con las que un individuo nace y son innatas se denominan funciones inferiores, que estarían determinadas por la propia genética. El límite sería la capacidad del ser. Por otro lado, clasifica las funciones superiores, que serían las que se definieron en el párrafo anterior y que se van adquiriendo en cuanto el individuo experimenta esa interacción social. Desde esta perspectiva, el individuo es sobre todo un ser cultural fruto de la relación con su entorno, y por consiguiente, las funciones de orden superior que desarrolle dependerán de la cultura a la que pertenezca. Como resultado, el conocimiento es el resultado de la interacción social y, cuanta mayor interacción social, mayor conocimiento y funciones mentales más estructuradas.

Así pues, y en relación a este proceso de aprendizaje social, Vygotsky (1977) desarrolla una de sus aportaciones más representativas, la Zona de Desarrollo Próximo. Esta zona es definida como el punto medio entre lo que el niño puede hacer sólo y lo que puede hacer con ayuda. Bajo esta visión, las interacciones con adultos o iguales en la Zona de Desarrollo Próximo ayudan al niño a alcanzar un grado superior de funcionamiento.

Teoría de la Mente (ToM), una perspectiva actual

El concepto de Teoría de la Mente lo definen Tirapu Ustárróz et al. (2007) como la capacidad de comprender y prever las acciones de los demás, así como sus conocimientos, intenciones y creencias. Dicho de otro modo, la capacidad de atribuir estados mentales a sí mismos y a otros (Ortiz et al., 2010). Aspectos metacognitivos como la interpretación de las emociones fundamentales, la capacidad de captar el lenguaje metafórico, las falsedades o la ironía, el potencial de lectura de emociones sociales complejas a través de la mirada, o la empatía y la cognición social se agrupan en este conjunto de habilidades.

Aunque el concepto de Teoría de la Mente como tal es un concepto relativamente nuevo (Mounoud, 2001), cierto es que varios autores han tenido en consideración aspectos similares a esta previo a su desarrollo. Un ejemplo de ello sería Thorndike (1920), que propuso que la inteligencia humana está compuesta por tres tipos de inteligencia: abstracta, mecánica y social. Esta última es entendida como la capacidad de comprender a los demás y de actuar en las relaciones humanas. Según Carlson et al. (2013), los cambios más significativos en el desarrollo evolutivo de la ToM en la infancia se dan entre los dos y los cinco años:

Tabla 2

Desarrollo de la ToM en la infancia

Edad	Cambios
2 años	Comprensión básica de la emoción, la intención, el deseo y la percepción. Dificultades para comprender que las opiniones de otras personas pueden diferir de las propias y que una persona puede creer en algo que realmente sea falso.
3 años	Dificultades para entender que las apariencias pueden diferir de la realidad y que otras personas pueden tener diferentes perspectivas sobre un mismo evento.
4 - 5 años	Perspectiva más semejante a la adulta. Superación de la visión mecanicista-conductual de la mente para entenderla como algo imperfecto que a veces entiende las cosas mal.

Nota: Desarrollada a partir de “Theory of mind”, por Carlson, S. M., Koenig, M. A., y Harms, M. B., 2013, WIREs Cognitive Science, 4(4), 391-402. <https://doi.org/10.1002/wcs.1232>

Autorregulación

Desde el paradigma funcionalista, las emociones se entienden como respuestas motivacionales necesarias para la consecución de objetivos (Lozano et al., 2004), alejados de la visión tradicional que distinguiría en emociones más o menos adaptativas. Por consecuencia, aprender a manejar estas emociones (regulación emocional) es fundamental para gestionar la manera en la que nos adaptamos al medio, modificando las reacciones emocionales, especialmente en intensidad y tiempo (Thompson, 1994).

Desarrollo

El desarrollo de la autorregulación viene influido por dos tipos de factores: endógenos y exógenos (Lozano et al., 2004). Dentro de los endógenos se tienen en cuenta elementos como la madurez de las redes atencionales definidas por Posner y Raichle (1994) o de la propia madurez cerebral. Este tipo de factores serían propios de la teoría de Piaget. Por otro lado, en cuanto a los exógenos, veremos aquellas que requieren de interacción social, como la influencia de los padres en su labor de guía, factores más cercanos a la teoría sociocultural Vygotskyana. Empezaremos analizando las tres redes atencionales (atención, orientación y ejecutiva) que conforman parte de los factores endógenos.

Durante los tres primeros meses de vida, la autorregulación se fundamenta en la red de alerta (González et al., 2001). La red de alerta se caracteriza por ser reactiva (Posner y Raichle, 1994), es decir, depende de las características del entorno, por lo que la autorregulación es apenas apreciable. A partir de aquí, empieza a florecer la red de orientación, que permite al niño desligar la atención del estímulo anteriormente descrito para, o bien ampliarla o para reducirla y centrarla más en ese estímulo (Posner y Raichle, 1994).

Más tarde, a los nueve meses de edad, se desarrolla la función ejecutiva. Es ahora cuando el niño podrá desarrollar estrategias de regulación atencional o de control de la atención del lenguaje (Lozano et al., 2004). Es destacable que, a partir

de los 24 meses, el niño adquiere “control del impulso” definido por Kopp (1982), propiciado por todos esos cambios maduracionales como el desarrollo de las habilidades lingüísticas y factores exógenos.

Refiriéndonos a estos factores exógenos de los que hablamos, Lozano et al. (2004) en un estudio posterior con niños de 12 meses de edad, encontraron que estos desarrollaban estrategias de autorregulación más autónomas cuando la madre se encontraba presente, mientras que, cuando estaba ausente, empleaban estrategias más dependientes como la búsqueda de contacto o el uso pasivo de los objetos. De esta manera, Lozano et al. (2004) desarrollan un análisis sobre diferentes estudios de estrategias de autorregulación emocional en la infancia con los que determinan que los cuatro grandes grupos de estrategias que se dan son:

- Cambio de atención del estímulo que genera malestar.
- Búsqueda de consuelo.
- Focalización sobre un estímulo generador de malestar.
- Aproximación-retirada.

Temperamento y autorregulación

Rothbart (1989) define el temperamento como las diferencias individuales basadas en la manera en la que se experimentan y expresan las emociones y el arousal, así como la capacidad de regularlas. La cuestión sobre si el temperamento afecta a la autorregulación ha sido estudiada en varias ocasiones. Eysenck (1967) en su teoría sobre el temperamento postuló tres dimensiones (conocido como el modelo P-E-N de la personalidad: Extraversión, Neuroticismo y Psicoticismo). La primera dimensión, la extraversión contra la introversión, se ve ligada a la autorregulación en base a una teoría entre el arousal y su relación con el placer y el malestar. Así pues, se encontró que los individuos introvertidos disfrutaban de bajos niveles de estimulación mientras que los individuos extrovertidos, en cambio, necesitan y buscan niveles más altos de estimulación. Si se mantuviera ese mismo nivel de estimulación resultaría en individuos extrovertidos en búsqueda de más estímulos y en individuos introvertidos que empiezan a experimentar malestar por sobreexposición a estos.

Siguiendo un esquema similar, Gray (1970) desarrolló un nuevo sistema que define por un lado Impulsividad, que oscila en los niveles de baja Extraversión bajo Neuroticismo a alta Extraversión alto Neuroticismo y por otro lado la Ansiedad, que varía de alta Extraversión bajo Neuroticismo hasta baja Extraversión alto Neuroticismo. Bajo su teoría, los individuos más impulsivos serían más susceptibles a la recompensa o el no castigo. Por otro lado, los individuos con altos niveles de inhibición conductual o ansiedad serían más susceptibles a castigo y la no recompensa.

Síndrome de Smith-Magenis (SMS)

Enfermedades raras

La Comisión Europea de Salud Pública (2014) define las Enfermedades Raras como aquellas "enfermedades, incluidas las de origen genético, que son crónicamente debilitantes o potencialmente mortales y las cuales tienen tan poca prevalencia que se necesitan esfuerzos especiales combinados para combatirlas". Para ello, toma como tasa la de 5 de cada 10.000 personas. Es importante destacar que, aunque se están realizando esfuerzos por llegar a acuerdos internacionales, actualmente no existe un consenso entre naciones que defina de una manera global a la Enfermedades Raras.

Así pues, el Síndrome de Smith-Magenis (SMS), encaja en este marco de las Enfermedades Raras al tener una tasa de incidencia < 1 por cada 10.000 nacimientos, aunque muchas veces no se llega a diagnosticar (Elsea y Girirajan, 2008). A su vez, este síndrome presenta una serie de características que serán analizadas más adelante y que son de carácter crónico, condicionando de manera sustancial la vida de aquellos que padecen este síndrome.

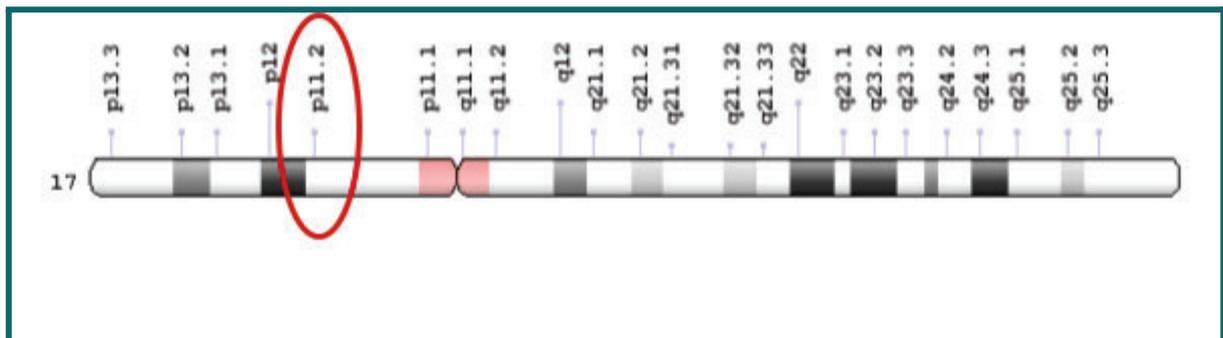
Síndrome de Smith-Magenis, una aproximación

Cuestiones generales

El Síndrome de Smith-Magenis es una condición genética propiciada por la haploinsuficiencia del gen RAI1 en el cromosoma 17p11.2, ya sea por microdelección o por mutación del gen (Elsea y Girirajan, 2008). Las características propias de este trastorno son causadas por la haploinsuficiencia del RAI1, sin embargo la variabilidad y severidad del trastorno viene dada por la recombinación de otros genes presentes en el 17p11.2. No obstante, este rol primario del RAI1 aún no es del todo comprendido.

Figura 1

Diagrama del 17p11.2



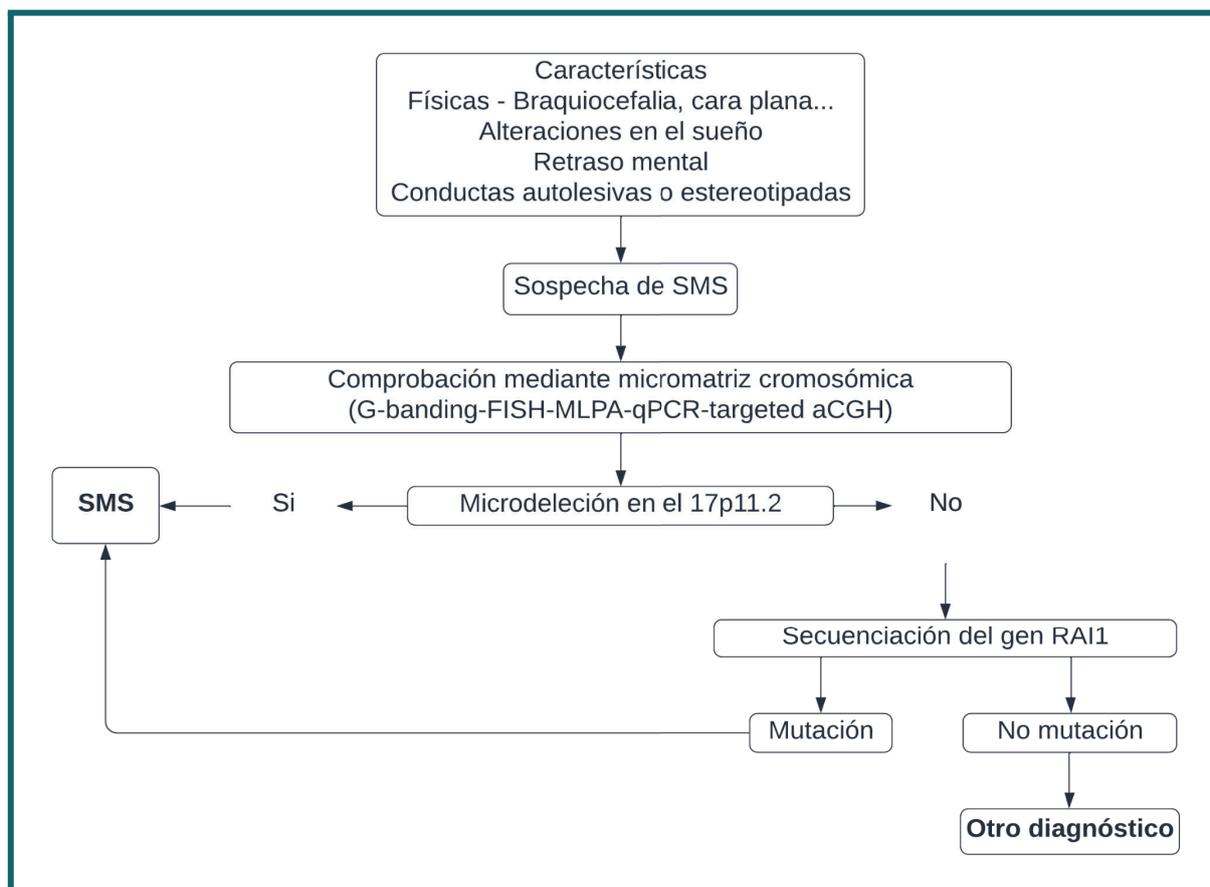
Nota. Adaptado de Ideogram of human Chromosome 17, por U.S. National Library of Medicine, Genetics Home Reference, 2017

<https://medlineplus.gov/genetics/chromosome/17/#idiogram>

El Síndrome de Smith-Magenis presenta un fenotipo clínicamente reconocible que incluye diferentes características físicas, neurológicas, del desarrollo y conductuales. Así pues, el algoritmo de diagnóstico del SMS tendría el siguiente recorrido, mediante el cual, a través de un análisis cromosómico, se definiría el SMS ya sea por microdelección o mutación del gen RAI1.

Figura 2

Diagnóstico del SMS



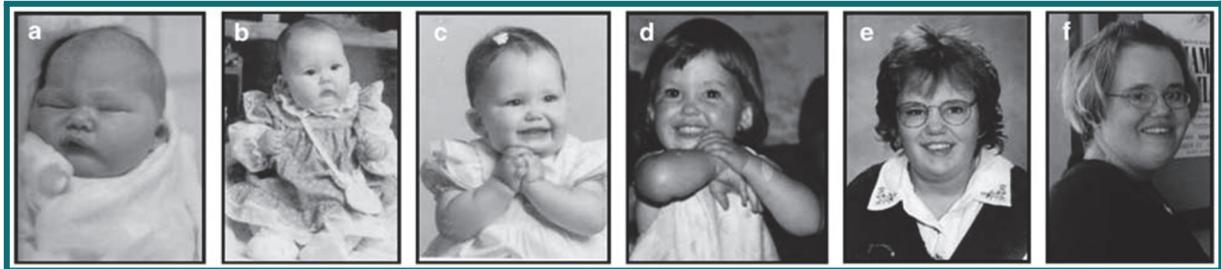
Nota. Adaptado de “Smith–Magenis syndrome”, por Elsea, S. H., y Girirajan, S., 2008, *European Journal of Human Genetics*, 16(4), p. 413.

Características

El SMS presenta una apariencia física característica, sobre todo en la cara (ver [Figura 3](#)). Los afectados por este síndrome presentan una cara con forma ancha y cuadrada, frente prominente, braquicefalia, sinofris e hipoplasia medifacial entre otras (Bronberg et al., 2008; Elsea y Girirajan, 2008). Otras anomalías esqueléticas a destacar serían la escoliosis y otras posibles irregularidades en las vértebras. A nivel otorrinolaringológico, los afectados por SMS pueden presentar pérdida auditiva en un 60% de los casos, así como a nivel oftalmológico diferentes patologías como miopía, estrabismo, microcórnea... de nuevo en torno a un 60% de los casos. A nivel orgánico, se han presentado malformaciones en los órganos en un 30-40% de los casos.

Figura 3

Progresión de un caso de SMS



Nota. Adaptado de “Smith-Magenis syndrome” (p. 414), por Elsea y Girirajan, 2008, *European Journal of Human Genetics*, 16(4).

Otro de los aspectos más característicos de este síndrome es la alteración del sueño. Con una prevalencia de más del 75%, los pacientes con SMS experimentan hipersomnolencia durante el primer año de vida. Más tarde, estas alteraciones incluyen disminución de la fase REM durante el sueño, ciclos de sueño fragmentados y somnolencia diurna excesiva. El causante de este desorden es la inversión del ritmo circadiano de la melatonina. Estudios como el de Potocki et al. (2000) proponen que las anomalías en la producción, secreción, distribución o metabolismo de la melatonina podrían ser las causantes.

El retraso mental o discapacidad intelectual leve o moderada es otro de los factores a tener en cuenta, pues está presente en todos los casos. Este retraso se hace menos notable en la infancia, pudiendo existir niños con CI en niveles normativos. No obstante, autores afirman que el CI de estos niños decrece con la edad, llegando a niveles de discapacidad intelectual leve al alcanzar la adultez (Elsea y Girirajan, 2008). Además, se evidencian niveles más bajos de memoria a corto plazo (MCP), pero mejores en cuanto a memoria a largo plazo (MLP).

El Retraso en la aparición del Lenguaje (RL) se presenta en torno a un 96% de los casos y puede alargarse hasta los 7 años de edad. Los individuos con SMS tienen mejores habilidades receptivas que expresivas en cuanto al lenguaje. No obstante, una vez que el lenguaje aparece, el individuo con SMS presume de ser muy interactivo y comunicativo. Otras características neurológicas incluyen menor

sensibilidad al dolor, que puede estar asociado a las conductas autolesivas ya mencionadas anteriormente.

Los problemas de conducta son otro de los rasgos más característicos del SMS. Las rabietas, búsqueda de atención, agresión, desobediencia o distracción son algunos de estas conductas desadaptativas que deben ser tenidos en cuenta, así como el control de las acciones autolesivas. Dos de los comportamientos estereotipados más característicos que se han observado en individuos con SMS son el autoabrazo y meter una mano en la boca. El fenotipo de comportamiento del SMS aumenta con la edad, generalmente con el inicio de la pubertad. La edad, el grado de retraso en el desarrollo, la gravedad de cualquier trastorno sistémico asociado y el grado de alteración del sueño tienen una fuerte influencia en las conductas desadaptativas. Acostumbran a tener poco respeto por el espacio personal durante una conversación y son emocionalmente volátiles, es decir, los niños con SMS presentarían un claro déficit en una de las funciones superiores clave: la regulación emocional, que ya tratamos en el primer apartado de este trabajo.

Tabla 3

Cuadro de características clínicas del SMS

Característica clínica	Frecuencia (%)
Braquicefalia	
Hipoplasia mediofacial	
Prognatismo con la edad	
Cara de forma cuadrada	
Labio superior evertido	
Ojos hundidos	
Manos cortas	
Anomalías dentales	
Anomalías laríngeas y del oído medio	
Voz profunda y tosca	
Alteración cognitiva, retraso en el desarrollo	>75
Letargia	
Hipotonía infantil	
Trastornos del sueño	
Ritmo circadiano de melatonina invertido	
Conductas estereotipadas	
Conductas autolesivas	
Retraso en el habla	
Hiporreflexia	
Signos de neuropatía periférica	
Disfunción sensoriomotora oral	
Hipoacusia	
Talla baja	
Escoliosis	
Ventrículomegalia cerebral leve	
Problemas traqueobronquiales	50-70
Insuficiencia velofaríngea	
Anomalías oculares	
Anomalía en el sueño REM	
Hipercolesterolemia e hipertrigliceridemia	
Constipación Anomalías en el EEG sin convulsiones	
Defectos cardíacos	
Disfunción tiroidea	25-50
Convulsiones	
Anomalías en la función inmunitaria	

Nota: Adaptado de “Síndrome de Smith-Magenis: Comunicación de un caso y revisión de la bibliografía”, de Bronberg, R., Ziembar, M., Drut, M., y Goldschmidt, E., 2008, *Archivos argentinos de pediatría*, 106(2), p. 144.

Manejo del SMS en el aula

Como se ha podido observar, el SMS presenta una serie de características que conviene conocer y tener en cuenta a la hora de la práctica educativa. Su comprensión y justificación harán posible una educación individualizada y adaptada

a cada alumno. Así pues, se plantean tres ejes críticos sobre los que actuar: RL, conducta y discapacidad intelectual.

Con relación al lenguaje, como ya se ha citado anteriormente, los alumnos que presentan SMS suelen tener un desarrollo tardío (RL). Desarrollar el lenguaje de manera tardía puede resultar en dificultades con la lectoescritura, así como con la socialización y la atención (McLaughlin, 2011), pues el lenguaje es la herramienta para recibir información (entender) y expresarse, no solo de manera oral (p. ej. lenguaje de signos). Así pues, como explican Acosta Rodríguez et al. (2012), una intervención temprana y efectiva se plantea como fundamental a la hora de prevenir la evolución hacia un Trastorno Específico del Lenguaje (TEL).

A nivel preventivo, la intervención en SMS debe ser realizada lo antes posible, considerando los 6-8 meses de edad (Poisson et al., 2015). Se recomienda que el docente incluya en el aula programas colectivos que le permitan detectar estas dificultades a la vez que estimula el desarrollo de las bases del funcionamiento lingüístico, la comunicación y el buen uso del lenguaje (Bernal, 1997). El objetivo es crear situaciones naturales y variadas que motiven al alumnado a hablar, en especial con sus iguales. Es así que el docente adquiere un rol de mediador, como se comentaba en el primer apartado de este trabajo, siguiendo las ideas de Vygotsky (1977) en las que debe ser un apoyo para alcanzar la “Zona de Desarrollo Próximo” en la que el alumnado avance a hacia un “grado superior de funcionamiento”, prestando especial atención sobre el alumnado, en este caso, con SMS. Este tipo de medidas preventivas deben estar enfocadas hacia el desarrollo no solo del lenguaje oral, sino de la capacidad de comunicación en su totalidad, fomentando la participación y la expresión a través de todo tipo de medios y reforzando cualquier tipo de voluntariedad del alumnado por comunicarse, gratificando y evitando la fijación de los errores, en especial en el alumnado con SMS o cualquier alumno con RL (Bernal, 1997). Otro tipo de herramientas como los pictogramas o el programa MAKATON cobran un gran valor para favorecer la comunicación a través de signos y símbolos (Poisson et al., 2015).

Es posible que, tras el paso a la etapa de Educación Primaria, se puedan implementar diferentes adaptaciones curriculares individualizadas en relación a las

necesidades de cada alumno para evitar que el resto de aprendizajes escolares se vea afectado por el déficit lingüístico (Bernal, 1997). La labor de los terapeutas del lenguaje también resulta esencial en el desarrollo de este, empleando técnicas que han ido variando en el tiempo. Hoy en día se tiende a emplear métodos inclusivos con el alumnado de habla normativa y aquellos que tienen dificultades de lenguaje, pues generan escenarios cotidianos que fomentan la comunicación natural y favorecen la socialización.

En relación a la conducta, las primeras evidencias del trastorno del comportamiento suelen aparecer en el contexto escolar, generalmente el primer grupo socializador (Poisson et al., 2015). Como se expresaba en apartados anteriores, habitualmente suelen aparecer en forma de conductas autolesivas como golpearse la cabeza, morderse, hurgar en heridas... También surgen conductas estereotipadas como el ya mencionado autoabrazo o la mano en la boca. Es importante destacar que, como quedó recogido en la [Tabla 3](#), las conductas autolesivas están presentes en gran mayoría de los casos. Por otro lado, esta agresividad también puede estar dirigida a otros, de manera tanto verbal como física.

Aparte de la relación entre el SMS y los trastornos de conducta, los trastornos del sueño también inciden en su realidad. La secreción diurna de melatonina afecta de manera directa en la conducta de los alumnos con SMS, provocando en ellos somnolencia. Además, su calidad de sueño nocturna no suele ser muy buena, ocasionando periodos de descanso muy fragmentados, lo que de nuevo contribuye al posible desarrollo de trastornos neurocognitivos y conductas disruptivas (Poisson et al., 2015). No obstante, parte de las conductas no deseables pueden continuar a pesar del tratamiento de los trastornos del sueño, como se señalaba anteriormente, es un condicionante pero no una causa.

En relación a estas particularidades en torno a la conducta, se ha podido observar que los alumnos con SMS tienden a distraerse fácilmente y a tener una tendencia hiperactiva (Poisson et al., 2015). Así pues, se recomienda mantener clases o pequeños grupos de trabajo donde la organización y el entorno pueda ser más ordenado y menos distractor. Trabajar con los profesionales del centro en

cuestión de diversidad (PT, AL...) es también importante, incluyendo apoyos en lo necesario. Otra de las partes más importantes de la intervención en cuanto a conducta es la comunicación con las familias, manteniendo un trabajo conjunto y a su vez aportando el acompañamiento necesario durante el trayecto educativo del alumno. Conviene también mantener un buen seguimiento psiquiátrico del caso.

Por último, hablaremos de las implicaciones de la discapacidad intelectual. Las personas con SMS distinguen un nivel de afectación por discapacidad intelectual entre leve y moderado (Elsea y Girirajan, 2008). Así pues, una persona con SMS tendrá sus limitaciones a nivel psíquico, pero es capaz de llegar a desarrollar una vida en comunidad (Ariza Crespín, 2010).

La evaluación psicopedagógica y el dictamen escolar servirán de base para las recomendaciones para la formación de estos alumnos, incluyendo medidas de apoyo, modificación y acceso al currículo que mejoren la calidad de la atención educativa. Así, las medidas que se plantean vienen en correlación con lo destacado en cuanto a la conducta, pues incluyen adaptaciones curriculares significativas, apoyos específicos dentro del aula o la reestructuración de los espacios, materiales o grupos para favorecer la flexibilidad (Ariza Crespín, 2010).

Estudio de un caso e intervenciones eficaces según la literatura

Descripción del caso

Cuadro clínico

En el siguiente apartado se detallan las características clínicas del caso en particular. Si bien su análisis se aleja del objetivo y la temática de este trabajo, hacer una descripción exhaustiva del cuadro clínico puede resultar sustancial de cara a futuras líneas de investigación. No obstante, para facilitar su comprensión, se indicarán con una N aquellos aspectos normales, con una A las alertas detectadas y con una S aquellas cuestiones sin relación aparente.

Se presenta el caso de una niña de 10 años de edad, derivada a los 8 meses de edad por presentar retraso psicomotor y estrabismo. Embarazo controlado. Parto a las 37 semanas (N) de gestación mediante cesárea anterior. Peso 2.600 g. (N) Longitud: 46 cm (N). Perímetro cefálico: 33.5cm (N). Período neonatal: sin incidencias. Período de lactante con trastornos del sueño (A). Padres no consanguíneos (S). Madre con enfermedad de Von Willebrand (S). Realizó seguimiento en Atención Temprana desde los 8 meses de edad.

En cuanto a desarrollo psicomotor, se observa lo siguiente a raíz del test de screening Haizea-Llevant ([Anexo 1](#)) sostén cefálico: 4 meses de edad (N). Sedestación estable: 9 meses de edad (N). Inicia volteo: 9 meses (A). Dirige la mano al objeto: 4 meses (N). Respecto a lo personal-social: Se retira el pañuelo de la cara a los 8 meses (A), hace “palmitas”, dice “adiós”, reconoce familiares a los 13 meses (N). Inició la guardería a los 2 años con buena adaptación. Otros datos clínicos: Infección del Tracto Urinario (ITU) a los 13 meses de edad que requirió seguimiento en Nefrología (A). Otitis media aguda de repetición en período lactante (S).

En cuanto a la exploración física actual, se presentan características clásicas del SMS como: cara ancha con labio superior de forma arqueada, hendiduras palpebrales (párpado superior e inferior) estrechas y ascendentes, pabellones auriculares displásicos (alteraciones de los cartílagos auriculares características de otras enfermedades genéticas como el Síndrome de Down o X-frágil), retromicrognatia (mandíbula inferior que es más pequeña de lo normal). Manos pequeñas con almohadillas a nivel palmar y plantar. Sindactilia plantar bilateral (fusión del 2º y 3º dedos). Pares craneales (nervios craneales) y motilidad facial normal. Hipotonía generalizada (bajo tono muscular), sin asimetrías. Reflejos Osteotendinosos (ROT's) vivos, simétricos y sin aumento del área.

Se confirma la dismorfia craneal con aplanamiento occipital (A) (parte posterior de la cabeza) y disminución de tamaño de la fosa posterior (A) (cerca del tronco encefálico y del cerebelo) a través de Resonancia Magnética (RM) sin contraste. Aumento del tamaño ventricular cerebral (A) tanto infra (tronco encefálico) como supratentorial (cerebro), leve, sin signos de edema transependimario (N)

(edema cerebral) y sin objetivarse borrado de los surcos de la convexidad cerebral (N) (patrones de búsqueda de isquemia cerebral).

En la ínsula derecha-lóbulo temporal mesial derechos (profundidad lateral del cerebro), se observa una lesión de morfología ovalada, con un diámetro de aproximadamente 17 mm, sin aparente comunicación con el ventrículo, que muestra intensidad de señal similar al Líquido Cefalorraquídeo (LCR) en todas las secuencias de pulso y no muestra realce tras administración de contraste endovenoso, siendo compatible con espacio perivascular dilatado versus lesión quística en el contexto de paciente con síndrome malformativo.

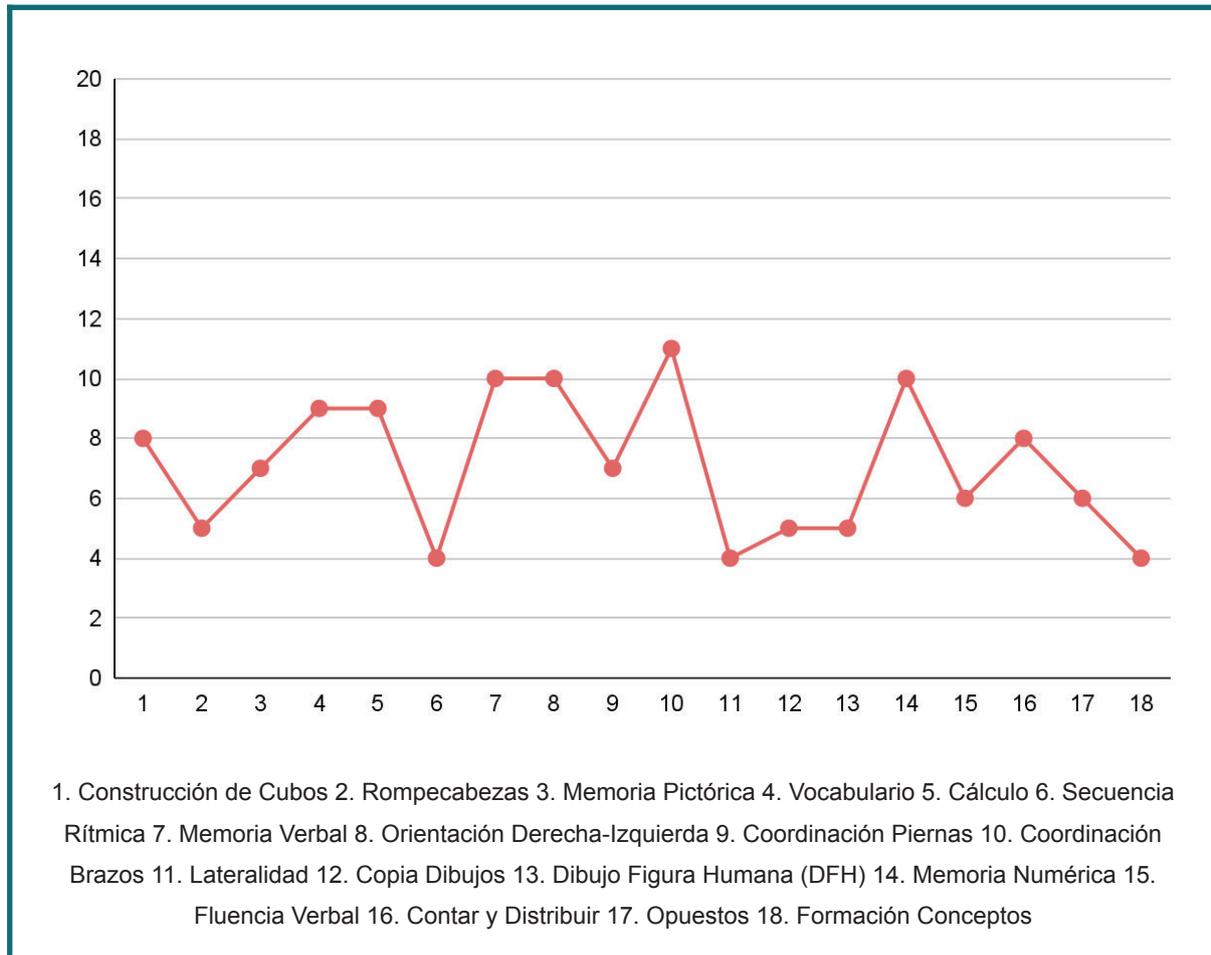
Diagnosticada de síndrome de apneas-hipopneas del sueño (SAHS) leve (A). Bajo porcentaje de fase REM evidenciado a través de polisomnografía (PSG) (A). Se acuesta a las 22h pero se despierta 2 o 3 veces hasta las 4:30h. Después se despierta cada hora y a veces se consigue que duerma hasta las 6h AM. A partir de esta hora no hay más sueño. Recibe tratamiento con Melatonina de liberación retardada de forma continua con escaso efecto terapéutico. También se realiza tratamiento con Acebutolol (bloqueador de los receptores β_1) dada la incapacidad para mantener un sueño adecuado durante la noche, además de la irritabilidad que presenta durante el día y el trastorno de conducta asociado. Cada vez que empeora la conducta, el sueño empeora y respectivamente.

Evaluación psicopedagógica

El informe psicopedagógico al que se ha tenido acceso realiza un estudio del rendimiento académico en base a las escalas McCarthy para el baremo de 6 años. El resultado se representa en la siguiente [Figura 4](#). A partir de él, el orientador asociado al centro realiza una serie de consideraciones que el centro deberá tener en cuenta.

Figura 4

Escalas McCarthy: Baremo 6 años



El evaluador califica los resultados obtenidos como inferiores (índice General Cognitivo: 50) dentro de un rendimiento bastante irregular. Por lo tanto, se concluye que requiere de Necesidades Específicas de Apoyo Educativo Especiales asociadas a problemas físicos y cognitivos en relación al Retraso Madurativo Leve, el Síndrome de Smith Magenis y las consecuencias del trastorno del sueño, en concordancia con la Orden ECD/11/2014 y su resolución del 24 de febrero de 2014.

Se planifican 5 sesiones por semana de intervención del Profesorado Especialista en Pedagogía Terapéutica y en Audición y Lenguaje. Además se especifican las Adaptaciones Curriculares Significativas en todas las áreas.

Visión de aula

La alumna empezó la etapa de Educación Primaria en el centro actual. Previamente cursó Educación Infantil en otro centro donde se vio conveniente que repitiera curso. Existen diversas opiniones respecto a esta decisión.

A lo largo de los tres cursos de E.P. que ha cursado, se ha observado, principalmente, que no ha sufrido retraso en la aparición del lenguaje, algo destacable teniendo en cuenta el fenotipo usual del síndrome. Se trata de una alumna muy extrovertida y que siempre busca la interacción oral. No obstante, esa interacción a veces puede desencadenar malentendidos, sobre todo con los iguales, que terminan en una discusión y en algún tipo de agresión generalmente oral. Dase el caso de un alumno de otro grupo coge un lápiz. Si por alguna causa la alumna no considera que ese lápiz deba ser cogido, empezará una disputa y se dirigirá a su compañero de manera impetuosa para recriminarle su acción, lo que a veces puede llegar al insulto. En cuanto a la lectoescritura, se evidencian retrasos.

En cuanto a este tipo de comportamientos, se ha observado mejora a lo largo de los años, a lo largo que la alumna ha ido asociando situaciones cotidianas que pueden tener su justificación. Sus respuestas, en los casos que se suceden disputas, también han sido cada vez más moderadas y es mucho más raro ver una respuesta violenta (oral o verbal) hoy en día. Ha asociado bien la instrucción de hablar con un adulto cuando un igual le molesta después de haberle pedido que pare, por lo que esta asociación también ha servido de ayuda para reducir dicha reacción.

Las rabietas o enojos, por otro lado, siguen presentes. En la mayoría de los casos, estos enfados vienen de la mano de no querer trabajar en el aula, lo que a su vez, generalmente, es propiciado por el cansancio que experimenta a causa del trastorno del sueño asociado al SMS. Resulta complejo encontrar momentos de trabajo productivo y habitualmente se requiere de la intervención de un docente para motivarla al trabajo. Sin embargo, se ha observado que, a pesar de buscar la atención del adulto, prefiere trabajar con iguales a con un adulto. En mi experiencia

como docente de prácticas, pude observar que en algunos momentos trabajaba conmigo de manera muy fluida, pero también es fruto de la novedad, pues más tarde me costaba más motivarla y lograr que realizase alguna actividad de manera tan fluida como antes.

Normalmente uno de los docentes que se encuentra en co-docencia, realiza el apoyo específico con ella a la vez que también interviene con el resto de alumnos. De esta manera, se consigue tener un control de su trabajo a la vez que se deja que interactúe con sus compañeros. Se ha de aclarar que esta medida no siempre es efectiva, pues en algunas áreas, como por ejemplo las matemáticas, su nivel es notablemente inferior, lo que provoca cierto aislamiento que se trata de mitigar con otro tipo de acciones. Digamos que si su grupo está realizando un concurso de multiplicaciones (donde su nivel no le permitiera participar), se fomentaría su participación a través de acciones que fomenten su aprendizaje a su nivel, como por ejemplo escribiendo los resultados practicando los números con varias cifras.

En aquellos casos que el trabajo resulta inviable, se trata de reconducir a la alumna hacia otro tipo de actividades con valor pedagógico pero más lúdicas o incluso de otro área. Se ha observado también que el Aprendizaje Basado en Proyectos (ABP) que desarrolla el centro es muy beneficioso para su predisposición al trabajo. Además, el centro realiza este ABP en grupos internivelares de 1º, 2º y 3er curso, lo que resulta en una propuesta refrescante para una alumna que se encuentra en una búsqueda permanente de estímulos. Trabajar con iguales con los que no suele trabajar a diario ayuda a mantener su concentración y las actividades que se desarrollan en estos proyectos están meticulosamente estructuradas para que puedan ser llevadas a cabo por los tres cursos de E.P., siguiendo el esquema de Zona de Desarrollo Próximo propuesto por Vygotsky (1977).

La percepción cognitiva de la alumna es limitada acorde a su edad. Si nos basamos en la [Tabla 1](#) donde se exponen los estadios de aprendizaje según Piaget, podemos decir que la alumna aún se encuentra en el estadio Preoperacional, pues aún no ha adquirido un pensamiento del todo lógico y se evidencia la escasa abstracción, sobre todo en el campo de las matemáticas. Dando solución a estos problemas, los profesionales del centro emplean estrategias manipulativas para el

manejo de los números, como pueden ser el uso de palillos para el cálculo a través de la metodología de cálculo Abierto Basado en Números (ABN).

Estrategias de intervención eficaces según la literatura

En este tipo de casos, las intervenciones médicas, psicológicas, educativas y sociales trabajan de la mano (Márquez-Caraveo et al., 2011). En concreto, en el SMS, aunque ningún plan de tratamiento médico único ha demostrado consistentemente su eficacia, existe apoyo para el uso de fármacos psicotrópicos (como tioridazina, carbamazepina e inhibidores de la recaptación de serotonina) para mejorar la atención, reducir la hiperactividad y estabilizar el comportamiento (Greenberg et al., 1996). Varios estabilizadores del estado de ánimo y bloqueadores de los receptores β_1 (Acebutolol en este caso), incluidos el litio y la fluoxetina, se han utilizado para conductas agresivas y autolesivas, con diferentes resultados (Gropman et al., 2006), además, las acciones inhibitoras de los bloqueadores β_1 en la vía de la melatonina han producido algunos resultados favorables (De Leersnyder et al., 2001). Los alumnos con SMS, con frecuencia, toman muchos medicamentos ya que ningún medicamento por sí solo puede tratar todos los síntomas de manera efectiva. Así pues, es crucial vigilar la efectividad de estos medicamentos y cualquier posible efecto negativo acumulativo, así como dar prioridad a las intervenciones psicopedagógicas que sean efectivas en la mejora de su conducta.

DuPaul et al. (2011) dividen este tipo de estrategias en dos tipos en función del momento de llevarlas a cabo: intervenciones basadas en los antecedentes e intervenciones basadas en las consecuencias. Las primeras serían aquel grupo que se diseña para prevenir el comportamiento disruptivo. Por otro lado, las basadas en las consecuencias se centran en corregir conductas que ya se han dado.

Intervención N°1. Basada en antecedentes. Puntos de control.

Se sabe que los periodos de atención de los alumnos con SMS son ciertamente limitados. Algunos de los problemas de conducta que se pueden observar son la inestabilidad en el estado de ánimo, déficit de atención y

ansiedad (Gropman et al., 2006). Por ende, uno de los retos que un docente se puede encontrar a la hora de impartir clase a un alumno con SMS es la falta de concentración en las actividades o directamente la negativa a querer hacerlas.

La primera propuesta trata de aportar una solución a lo anterior. Si se realiza el ejercicio de ponerse en la piel del alumnado con SMS, seguir las instrucciones de una actividad dada en X momento puede resultar imposible si en ese instante nuestro estado emocional no es favorable. A su vez, realizar una misma tarea durante un largo periodo de tiempo terminará por aburrirnos. Se propone, por tanto, una medida basada en los antecedentes que intentará aprovechar las ventanas de oportunidad que el alumno nos otorga.

Para ello, de cara a la elaboración de tareas se plantean dos principios. En primer lugar, se segmentará la tarea inicial y se reducirá el tiempo que se dedicará a la misma a la capacidad de atención del mismo (DuPaul et al., 2011). Para una mayor efectividad, una vez alcanzados los “puntos de control” en los que el alumno ha conseguido su meta, se acompañarán de técnicas operantes para el incremento y mantenimiento de conductas como el refuerzo positivo.

En un primer lugar, se establecerá un programa de reforzamiento continuo, en los cuales el alumno obtendrá un reforzador siempre que realice la conducta objetivo. El reforzador puede variar. Un reforzador positivo puede ser una actividad reforzante como el tiempo de pantallas con juegos didácticos (idealmente acordes al tema trabajado, como *Matific* en el área de las matemáticas). Siguiendo el Principio de Premack, ya que si el alumno presenta dos reacciones en su repertorio, una de las cuales es más probable que ocurra (jugar con las pantallas) y la otra es menos probable que ocurra (realizar una actividad de aula), la primera respuesta puede ser utilizada como reforzador de la segunda (Ruiz et al., 2012).

Gradualmente, el tiempo que pase entre “puntos de control” se irá aumentando a medida que la respuesta del alumno sea lo suficientemente positiva para ello. A su vez, el programa de reforzamiento que antes se definía como continuo, puede transformarse en un programa de reforzamiento intermitente. Esto implica que la administración del reforzador de manera contingente a la realización de la conducta, pero no siempre que se realice.

Esta estrategia puede ser utilizada también junto a estrategias de elección de tareas (DuPaul et al., 2011). En el caso de que el alumno no quiera realizar la actividad propuesta a pesar del incentivo del reforzador, existe la posibilidad de cambiar la actividad por otra. En este caso, se trataría de mostrar al alumno un abanico inicial de actividades que realizar y donde él mismo pueda ser quien elija qué quiere hacer primero. Según DuPaul et al. (2011), en base a los estudios analizados sobre el alumnado con problemas de conducta y déficit de atención por Dunlap et al. (1994), cuando los alumnos podían seleccionar entre varias posibilidades la tarea a realizar, mostraron mejores tasas de participación en la tarea y una menor frecuencia de conducta disruptiva en comparación con las clases en las que el docente escogía una tarea específica.

Intervención N°2. Conducta y habilidades sociales. Modelado

Como ya se ha podido conocer a lo largo de este trabajo, los alumnos con SMS suelen ser extrovertidos, lo que provoca que sean más susceptibles a buscar estímulos constantemente (Eysenck, 1967). Suelen ser muy interactivos socialmente una vez desarrollan el lenguaje. No obstante, debido a la discapacidad intelectual también característica en este síndrome, es importante que se fomenten sus habilidades sociales para que esa interacción sea positiva.

Para ello, la siguiente propuesta de intervención pone el foco en el desarrollo de la TOM a partir del aprendizaje vicario u observacional. Bandura (1969) desarrolla el aprendizaje observacional o vicario, cuyo principio central

es que muchos comportamientos se adquieren, mantienen y suprimen observando, incluso cuando el observador aún no ha imitado nada y, por lo tanto, no es recompensado por ello. De acuerdo con la teoría del aprendizaje vicario, un observador puede detectar comportamientos tanto operantes como receptivos. Además, Bandura también enfatiza que las representaciones simbólicas de eventos externos tienen un papel más importante en la configuración de la conducta que las repercusiones ambientales directas o indirectas. Se habla entonces de desarrollar TOM, ya definida en el primer apartado como la capacidad de atribuir estados mentales a sí mismos y a otros donde se agrupaban aspectos metacognitivos como la interpretación de las emociones fundamentales, la capacidad de captar el lenguaje metafórico, las falsedades o la ironía, etc...

Bajando a nivel de aula, esta intervención pretende utilizar el modelado para aprender, promover, incitar y motivar conductas que correspondan al desarrollo de buenas habilidades sociales. Así pues, el docente se presenta como un ejemplo y referente para el alumno con SMS, interaccionando con los diferentes agentes del entorno como se pretende que interactúe el alumno. Se supone, por ejemplo, el caso de pedir prestado un lápiz a un alumno para apuntar una cosa. Con la compañía del alumno o delante de él, se puede pedir el lápiz. El alumno observará que, si se ha pedido con educación en vez de quitárselo de las manos, se lo darán, a la vez que se le darán las gracias al devolverlo. Se puede jugar con el modelado pasivo y el modelado participante (Ruiz et al., 2012) para desarrollar diferentes intervenciones dependiendo de si requerimos la participación del alumno con SMS o no.

En esta mecánica de aprendizaje vicario, entra en juego otra mecánica de adquisición de habilidades sociales, la retroalimentación interpersonal. A través de ella, un sujeto reacciona a las conductas. Si su reacción es negativa, disminuye partes específicas de la conducta, mientras que si es positiva, fortalece ciertos componentes conductuales y cognitivos del comportamiento social (Ruiz et al., 2012). Se pudo observar que, en el grupo escolar del caso, la retroalimentación interpersonal estaba muy bien

incorporada. Los alumnos de su clase reaccionaban a la conducta de la alumna, potenciando los comportamientos adecuados y desestimando aquellos adversos.

Por último, cabe destacar que esta intervención se debe desarrollar de manera continuada en el tiempo. Es habitual que, debido al déficit en la memoria a corto plazo presentado por los alumnos con SMS, sea difícil adquirir conductas en cortos periodos de tiempo. No obstante, como también se ha podido observar en este trabajo, la memoria a largo plazo no suele verse alterada en los casos de SMS, por lo que la repetición constante de técnicas de modelado pueden ser beneficiosas una vez alcanzamos la retención de las mismas en la MLP.

Intervención N°3. Trastorno del sueño. Rutinas antes de dormir

Los alumnos con SMS a menudo necesitan una combinación de estrategias de modificación de la conducta y terapias farmacológicas para controlar sus problemas de sueño (Kaplan et al., 2020). En este caso, la alumna recibe tratamiento con Melatonina de liberación retardada que no consiguió un efecto terapéutico destacable y bloqueadores de los receptores β_1 para bloquear la melatonina endógena diurna. Aparte de eso, y aunque quede al margen de las actuaciones de aula, es importante mantener una buena comunicación con la familia para poder aportar estrategias en la parte de intervención en el comportamiento que puedan ser de utilidad para el manejo del sueño.

A parte de hacer un seguimiento de aspectos clínicos relevantes sobre los hábitos de sueño, Kaplan et al. (2020) proponen organizar y mantener rutinas previas a la hora de acostarse para que la transición al sueño sea más favorable. A su vez, limitar el uso de pantallas entre 1 y 2 horas antes de acostarse puede ser beneficioso como así es citado por varios estudios (Hale et al., 2018; Orben & Przybylski, 2019; Staples et al., 2021). Suele ser útil eliminar juguetes o aparatos electrónicos del cuarto dispuesto para dormir para evitar distracciones. Esta estrategia basada en la rutina puede incluir

actividades que se organicen como una secuencia ordenada y que siempre tengan una duración similar, por ejemplo, lavarse los dientes → acostarse en la cama → leer un fragmento de cuento...

Si el niño se despierta, es preferible reconducir a la cama minimizando la interacción, evitando una conversación por ejemplo. En el caso de no poder volverse a dormir, es preferible involucrar al niño en actividades autónomas evitando la interacción con los padres, reduciendo las luces y los dispositivos electrónicos.

Como se decía, es importante acompañar a la familia y tener una buena comunicación en el proceso de remodelación de la conducta y hacer todo lo posible, aunque sea en aspectos externos al aula. Un buen entendimiento y consenso entre los diferentes expertos es vital para la consecución de los objetivos.

Tabla 5

Resumen de las propuestas de intervenciones eficaces según la literatura

Propuesta	Objetivos	Metodología
Puntos de control	Aumentar los periodos de concentración y disposición al trabajo en el aula	<ul style="list-style-type: none"> - Segmentación de tareas y libre elección de las mismas. - Refuerzo positivo al alcanzar el “punto de control”, Principio de Premack. - Aumento progresivo de la distancia entre puntos de control. - Administración contingente del reforzador (reducción).
Modelado	Desarrollo de conductas favorables y aprendizaje de habilidades sociales básicas basándose en la	<ul style="list-style-type: none"> - Aprendizaje observacional, basado en la imitación. - Reproducción de habilidades y conductas positivas delante del alumno.

Propuesta	Objetivos	Metodología
	TOM.	<ul style="list-style-type: none"> - Retroalimentación interpersonal del adulto y los iguales. - Se desarrolla de manera continuada en el tiempo.
Rutinas antes de dormir	Mejora de la calidad del sueño y del comportamiento antes de irse a la cama.	<ul style="list-style-type: none"> - Organizar rutinas consistentes en torno a la hora de irse a dormir. - Limitar el uso de pantallas antes del sueño. - Reducir la interacción si se despierta. - En caso de desvelo, fomentar actividades autónomas sin interacción con el niño.

Discusión y conclusiones

El SMS se desarrolla a raíz de una microdeleción en el brazo corto del cromosoma 17p11.2, ya sea por microdeleción o mutación del gen RAI1. Los principales rasgos fenotípicos de SMS son causados por la haploinsuficiencia de este gen. El SMS se define además por el déficit cognitivo que ocasiona, además de trastorno del sueño, discapacidad intelectual, RL y trastornos conductuales.

Los alumnos con SMS se caracterizan también por ser muy extrovertidos, algo que se debe reforzar con el aprendizaje de buenas habilidades sociales y el desarrollo de la TOM. Además, el trabajo en relación a la percepción cognitiva resulta vital para reforzar ese déficit y adaptar el proceso enseñanza-aprendizaje a la discapacidad intelectual moderada o leve. Por otro lado, prestar atención al RL es otro de los puntos clave respecto al manejo de los alumnos con SMS, pues una falta de atención temprana en este ámbito puede terminar por propiciar la aparición de un TEL.

En cuanto a la conducta, los alumnos con SMS presentan un comportamiento característico de la enfermedad. El trabajo en conjunto de diversos factores como la medicación y la terapia conductual es importante, aunque la realidad ha demostrado que lo realmente importante no es solo recetar o aplicar estrategias conductuales sino saber adaptarlas a las necesidades del alumno en función de su eficacia. De esta manera, se aconseja priorizar las estrategias psicopedagógicas que tengan éxito en la modificación del comportamiento mientras se vigila la eficacia de los medicamentos y cualquier posible efecto negativo acumulativo.

Otro de los factores que se ha analizado en este trabajo ha sido la influencia del sueño en la conducta, la cual potencia los comportamientos disruptivos y no deseables. Se ha podido ver que, mantener un buen control del sueño, dentro de lo posible, puede ayudar a reducir muchos de los problemas conductuales del alumno, por lo que es un aspecto que, si bien se trata como extraescolar, tiene repercusión en la disminución de las barreras del aprendizaje.

Las enfermedades raras afectan a un grupo minoritario de la población, pero es importante actuar con profesionalidad y compromiso docente para dar solución a las particularidades que se puedan plantear. En el caso del SMS, el fenotipo del trastorno conductual puede resultar obvio, pero se deben tener en cuenta aquellos factores que lo potencian, como el trastorno del sueño, pues el comportamiento de los alumnos con SMS aún sigue siendo una cuestión poco investigada y de la cual queda mucho por aprender. De la misma manera nace este trabajo, de la motivación docente de un estudiante hacia la consecución de una educación cada vez más inclusiva e individualizada, que celebre la diversidad de todo el alumnado y vea en ella una oportunidad. De investigar, de saber más.

Referencias

- Acosta Rodríguez, V., Moreno Santana, A., y Axpe Caballero, Á. (2012). Implicaciones clínicas del diagnóstico diferencial temprano entre Retraso de Lenguaje (RL) y Trastorno Específico del Lenguaje (TEL). *Universitas Psychologica*, 11(1), 279-291.
- Ariza Crespín, J. M. A. (2010). El retraso mental en las aulas. *Temas para la Educación*, 6, 9.
- Bandura, A. (1969). *Principles of behavior modification* (pp. ix, 677). Holt, Rinehart, & Winston.
- Bernal, J. S. P. (1997). Tratamiento de los retrasos del lenguaje desde la escuela. *RIFOP: Revista interuniversitaria de formación del profesorado: continuación de la antigua Revista de Escuelas Normales*, 28, 175-188.
- Bronberg, R., Ziembar, M., Drut, M., y Goldschmidt, E. (2008). Síndrome de Smith-Magenis: Comunicación de un caso y revisión de la bibliografía. *Archivos argentinos de pediatría*, 106(2), 143-146.
- Carlson, S. M., Koenig, M. A., & Harms, M. B. (2013). Theory of mind. *WIREs Cognitive Science*, 4(4), 391-402. <https://doi.org/10.1002/wcs.1232>
- Comisión Europea de Salud Pública. (2014). *Useful Information on Rare Diseases from an EU Perspective*. Recuperado 15 de junio de 2022, de https://ec.europa.eu/health/ph_information/documents/ev20040705_rd05_en.pdf
- De Leersnyder, H., de Blois, M. C., Vekemans, M., Sidi, D., Villain, E., Kindermans, C., & Munnich, A. (2001). Beta(1)-adrenergic antagonists improve sleep and behavioural disturbances in a circadian disorder,

- Smith-Magenis syndrome. *Journal of Medical Genetics*, 38(9), 586-590.
<https://doi.org/10.1136/jmg.38.9.586>
- Dunlap, G., dePerczel, M., Clarke, S., Wilson, D., Wright, S., White, R., & Gomez, A. (1994). Choice making to promote adaptive behavior for students with emotional and behavioral challenges. *Journal of Applied Behavior Analysis*, 27(3), 505-518. <https://doi.org/10.1901/jaba.1994.27-505>
- DuPaul, G. J., Weyandt, L. L., & Janusis, G. M. (2011). ADHD in the Classroom: Effective Intervention Strategies. *Theory Into Practice*, 50(1), 35-42.
<https://doi.org/10.1080/00405841.2011.534935>
- Elsa, S. H., & Girirajan, S. (2008). Smith–Magenis syndrome. *European Journal of Human Genetics*, 16(4), 412-421.
<https://doi.org/10.1038/sj.ejhg.5202009>
- Eysenck, H. J. (1967). *The Biological Basis of Personality*. Transaction Publishers.
- Feldman, D. H. (2004). Piaget's stages: The unfinished symphony of cognitive development. *New Ideas in Psychology*, 22(3), 175-231.
<https://doi.org/10.1016/j.newideapsych.2004.11.005>
- González, C., Carnicero, J. A. C., Fuentes, L. J., Conesa, M. D. G., y Estévez, A. F. (2001). Mecanismos atencionales y desarrollo de la autorregulación en la infancia. *Anales de Psicología / Annals of Psychology*, 17(2), 275-286.
- Gray, J. A. (1970). The psychophysiological basis of introversion-extraversion. *Behaviour Research and Therapy*, 8(3), 249-266.
[https://doi.org/10.1016/0005-7967\(70\)90069-0](https://doi.org/10.1016/0005-7967(70)90069-0)
- Greenberg, F., Lewis, R. A., Potocki, L., Glaze, D., Parke, J., Killian, J., Murphy, M. A., Williamson, D., Brown, F., Dutton, R., McCluggage, C., Friedman, E.,

- Sulek, M., & Lupski, J. R. (1996). Multi-disciplinary clinical study of Smith-Magenis syndrome (deletion 17p11.2). *American Journal of Medical Genetics*, 62(3), 247-254.
[https://doi.org/10.1002/\(SICI\)1096-8628\(19960329\)62:3<247::AID-AJMG9>3.0.CO;2-Q](https://doi.org/10.1002/(SICI)1096-8628(19960329)62:3<247::AID-AJMG9>3.0.CO;2-Q)
- Gropman, A. L., Duncan, W. C., & Smith, A. C. M. (2006). Neurologic and developmental features of the Smith-Magenis syndrome (del 17p11.2). *Pediatric Neurology*, 34(5), 337-350.
<https://doi.org/10.1016/j.pediatrneurol.2005.08.018>
- Hale, L., Kirschen, G. W., LeBourgeois, M. K., Gradisar, M., Garrison, M. M., Montgomery-Downs, H., Kirschen, H., McHale, S. M., Chang, A.-M., & Buxton, O. M. (2018). Youth screen media habits and sleep: Sleep-friendly screen-behavior recommendations for clinicians, educators, and parents. *Child and adolescent psychiatric clinics of North America*, 27(2), 229-245.
<https://doi.org/10.1016/j.chc.2017.11.014>
- Kaplan, K. A., Elsea, S. H., & Potocki, L. (2020). Management of Sleep Disturbances Associated with Smith-Magenis Syndrome. *CNS Drugs*, 34(7), 723-730. <https://doi.org/10.1007/s40263-020-00733-5>
- Kopp, C. B. (1982). Antecedents of self-regulation: A developmental perspective. *Developmental Psychology*, 18(2), 199-214.
<https://doi.org/10.1037/0012-1649.18.2.199>
- Lozano, E. A., Salinas, C. G., Carnicero, J. A. C., y García, M. A. (2004). Malestar y conductas de autorregulación ante la situación extraña en niños de 12 meses de edad. *Psicothema*, 1-6.

- Márquez-Caraveo, M. E., Zanabria-Salcedo, M., Pérez-Barrón, V., Aguirre-García, E., Arciniega-Buenrostro, L., y Galván-García, C. S. (2011). Epidemiología y manejo integral de la discapacidad intelectual. *Salud Mental*, 34(5), 443-449.
- McLaughlin, M. R. (2011). Speech and Language Delay in Children. *American Family Physician*, 83(10), 1183-1188.
- Ministerio de Sanidad y Política Social (2017). Guía de Práctica Clínica para el Manejo de Pacientes con Trastornos del Espectro Autista en Atención Primaria.
https://portal.guiasalud.es/wp-content/uploads/2018/12/GPC_462_Autismo_Lain_Entr_compl.pdf
- Mounoud, P. (2001). El desarrollo cognitivo del niño: Desde los descubrimientos de Piaget hasta las investigaciones actuales. *Contextos educativos*, 4, 53.
<https://doi.org/10.18172/con.486>
- Orben, A., & Przybylski, A. K. (2019). Screens, Teens, and Psychological Well-Being: Evidence From Three Time-Use-Diary Studies. *Psychological Science*, 30(5), 682-696. <https://doi.org/10.1177/0956797619830329>
- Ortiz, D. S. U., Botero, M. G., y Tobón, O. E. A. (2010). Teoría de la mente: Una revisión acerca del desarrollo del concepto. *Revista Colombiana de Ciencias Sociales*, 1(1), 28-37.
- Pavlov, I. P. (1927). *Conditioned reflexes: An investigation of the physiological activity of the cerebral cortex*. Oxford University Press.
- Piaget, J. (1952). *The origins of intelligence in children* (p. 419). W W Norton & Co. <https://doi.org/10.1037/11494-000>

- Posada, M., Martín-Arribas, C., Ramírez, A., Villaverde, A., y Abaitua, I. (2008). Enfermedades raras: Concepto, epidemiología y situación actual en España. *Anales del Sistema Sanitario de Navarra*, 31, 9-20.
- Posner, M. I., & Raichle, M. E. (1994). *Images of mind* (pp. ix, 257). Scientific American Library/Scientific American Books.
- Potocki, L., Glaze, D., Tan, D.-X., Park, S.-S., Kashork, C. D., Shaffer, L. G., Reiter, R. J., & Lupski, J. R. (2000). Circadian rhythm abnormalities of melatonin in Smith-Magenis syndrome. *Journal of Medical Genetics*, 37(6), 428-433. <https://doi.org/10.1136/jmg.37.6.428>
- Rothbart, M. K. (1989). Temperament in childhood: A framework. En *Temperament in childhood* (pp. 59-73). John Wiley & Sons.
- Resolución de 24 de febrero de 2014, que concreta las necesidades específicas de apoyo educativo y los modelos de informe de evaluación psicopedagógica, establecidos en la Orden ECD/11/2014, de 11 de febrero, que regula la evaluación psicopedagógica en el sistema educativo de la Comunidad Autónoma de Cantabria. *Boletín Oficial de Cantabria*, 42, 3 de Marzo de 2014.
<https://boc.cantabria.es/boces/verAnuncioAction.do?idAnuBlob=263661>
- Ruiz, M. Á., Díaz, M. I., y Villalobos, A. (2012). *Manual de técnicas de intervención cognitivo conductuales*. Desclée de Brouwer.
- Staples, A. D., Hoyniak, C., McQuillan, M. E., Molfese, V., & Bates, J. E. (2021). Screen use before bedtime: Consequences for nighttime sleep in young children. *Infant Behavior and Development*, 62, 101522.
<https://doi.org/10.1016/j.infbeh.2020.101522>

- Thompson, R. A. (1994). Emotion Regulation: A Theme in Search of Definition. *Monographs of the Society for Research in Child Development*, 59(2/3), 25-52. <https://doi.org/10.2307/1166137>
- Thorndike, E. L. (1920). Intelligence and its uses. *Harper's Magazine*, 140, 227-235.
- Tirapu Ustárrroz, J., Pérez Sayes, G., Erekatxo Bilbao, M., y Pelegrín Valero, C. (2007). ¿Qué es la teoría de la mente? *Revista de Neurología*, 44(08), 479. <https://doi.org/10.33588/rn.4408.2006295>
- Vega, F. C. (1989). Lectura y escritura de palabras a través de la ruta fonológica. *Journal for the Study of Education and Development, Infancia y Aprendizaje*, 45, 71-84.
- Vygotsky, L. S. (1997). *The Collected Works of L. S. Vygotsky: The History of the Development of Higher Mental Functions*. Springer Science & Business tablaMedia.

Anexos

Anexo 1. Tabla de Haizea-Llevant (Ministerio de Sanidad y Política social, 2017)

	1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11	12	14	16	18	20	22	24	26	28	30	32	34	36	38	40	42	44	46	48	50	52	54	56	58			
SOCIALIZACIÓN	Reacciona a la voz																																					
	Distingue a su madre																																					
	Reconoce el biberón																																					
	Mira sus manos																																					
	Persecución óptica vertical																																					
	Persecución óptica horizontal																																					
	Colabora cuando le visten																																					
	IRITABILIDAD PERMANENTE																																					
	PATRÓN CONDUCTA REPETITIVO																																					
	PASAR INTERRUMPIDAMENTE DE UNA ACCIÓN A OTRA																																					
SOBRESALTO EXAGERADO																																						
PASIVIDAD EXPRESIVA																																						
LENGUAJE Y LÓGICA MATEMÁTICA	Atiende conversación																																					
	Ríe a carcajadas																																					
	Belbucea																																					
	Dice inespecíficamente "mamá, papá"																																					
	Comprende una prohibición																																					
	Reconoce su nombre																																					
	Comprende significado de palabras																																					
	Obedece orden por gestos																																					
	PERDIDA DE BALBUCEO																																					
	ESTEREOTIPIAS VERB.																																					
MANIPULACIÓN	Junta manos																																					
	Dirige la mano al objeto																																					
	Cambia objetos de mano																																					
	Se quita el pañuelo de la cara																																					
	ADUCCIÓN																																					
	ASIMETRÍA MANOS																																					
	Realiza pinza superior																																					
	Señala con el índice																																					
	Garabatea espontáneamente																																					
	Pasa páginas																																					
Hace torre de 2 cubos																																						
POSTURAL	Enderezamiento cefálico																																					
	Paso a sentado																																					
	Apoyo antebrazos																																					
	Flexión cefálica																																					
	Volteo																																					
	HIPERTONÍA DE ADUC.																																					
	AUSENCIA DE DESPLAZAMIENTO AUTÓNOMO																																					
	Reacciones paracaídas laterales																																					
	Sedestación estable																																					
	De pie con apoyo																																					
Se sienta solo																																						
Chuta la pelota																																						
Salta hacia adelante																																						
Equilibrio con un pie																																						
Se mantiene sobre un pie																																						
Salta con los pies juntos																																						
Baja escaleras																																						
Doble un papel																																						
Corta con tijeras																																						
Copia un cuadrado																																						
Reproduce una puerta																																						
Copia un círculo																																						
Reproduce un puente																																						
Salta hacia atrás																																						