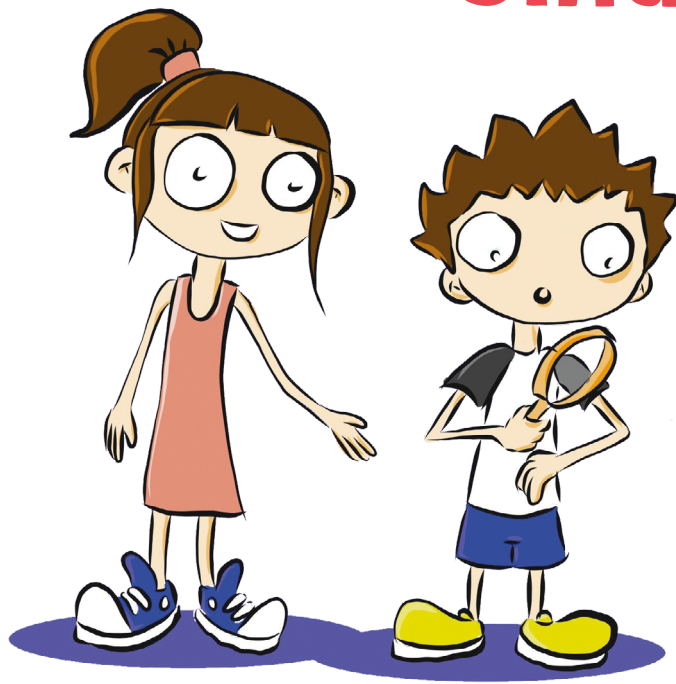


Síndrome 22q11

Guía educativa

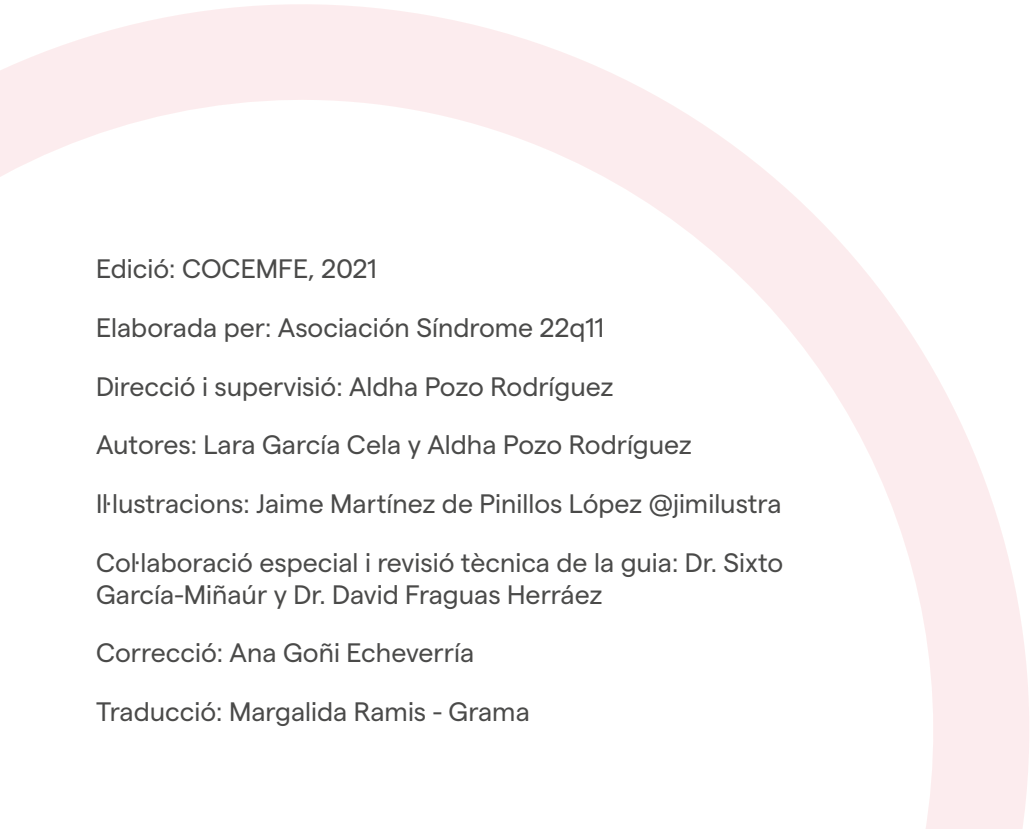


Asociación
Síndrome
22q11



COCEMFE

Confederación Española de Personas
con Discapacidad Física y Orgánica



Edició: COCEMFE, 2021

Elaborada per: Asociación Síndrome 22q11

Direcció i supervisió: Aldha Pozo Rodríguez

Autores: Lara García Cela y Aldha Pozo Rodríguez

Il·lustracions: Jaime Martínez de Pinillos López @jimilustra

Col·laboració especial i revisió tècnica de la guia: Dr. Sixto García-Miñaúr y Dr. David Fraguas Herráez

Correcció: Ana Goñi Echeverría

Traducció: Margalida Ramis - Grama

Síndrome 22q11

Guía educativa



Asociación
Síndrome
22q11



COCEMFE

Confederación Española de Personas
con Discapacidad Física y Orgánica

AGRAÏMENTS

El nostre primer agraïment és per a les persones amb **síndrome 22q11**. Ells i elles han estat la nostra motivació i impuls per elaborar aquest document, en el qual pretenem reflectir fidelment la seva realitat, qui són, com aprenen i se senten. Hem volgut traslladar aquest coneixement a tota la comunitat educativa amb la finalitat que puguin veure'ls i entendre'ls, a més d'acompanyar-los en aquesta etapa tan important de les seves vides.

Volem donar les gràcies especialment a cadascuna de les famílies dels nens i nenes amb **síndrome 22q11**. El seu amor incondicional i la seva força han servit d'inspiració per a no desistir en l'obstinació de visibilitzar cada vegada més aquesta alteració genètica.

Volem expressar el nostre més sincer agraïment al doctor **Sixto García-Miñaur** (Secció de Genètica Clínica, Institut de Genètica Mèdica i Molecular, INGEMM, Hospital Universitari La Paz, Madrid) per la seva disponibilitat i generositat per compartir la seva experiència i ampli coneixement sobre la **síndrome 22q11**. Per ser sempre un suport incondicional a l'**Associació Síndrome 22q11**.

També al doctor **David Fraguas** (Cap de secció de psiquiatria a l'Hospital Clínic San Carlos, Madrid), pel seu profund coneixement i la seva empatia cap a les persones amb **síndrome 22q11** i les seves famílies. Per la seva ràpida disposició i paciència per resoldre els nostres dubtes. En definitiva, pel seu precís assessorament, que tant ens ha ajudat en el procés d'elaboració d'aquesta guia.

A **Jaime Martínez de Pinillos López** (a les xarxes, @jimilustra) que, de manera desinteressada, ha posat cara als nostres protagonistes, per la seva aportació artística.

A **Luis Miguel Yébenes**, pare d'un nen amb deleció 22q11 i director de l'escola Santa María, per la seva disponibilitat i les seves aportacions, que tant ens han ajudat.

El nostre més sincer agraïment a la **Confederación Española de Personas con Discapacidad Física y Orgánica (COCEMFE)**, per donar-nos l'oportunitat de materialitzar aquesta guia i facilitar la seva difusió, col·laborant en la visibilització de la **síndrome 22q11**.

A **Nacho Liz**, per les seves valuoses aportacions d'última hora i per ser-hi.

A tots els que, de manera directa o indirecta, han fet possible que aquesta guia sortís a la llum.

ÍNDEX

Prefaci	8
Pròlegs	10
Introducció	12
1. Alumnes amb síndrome 22q11	15
1.1 Perfils	16
1.2 Manifestacions de la síndrome 22q11 a través dels diferents perfils	32
2. Entenent l'alumnat amb síndrome 22q11 en diferents contextos	42
2.1 Pati	42
2.2 Assetjament escolar (<i>bullying</i>)	44
2.3 Habilitats acadèmiques	46
2.4 Transició educativa: centre, curs o modalitat	49
2.5 Relació amb els iguals	50

3. Què podem fer?	54
3.1 Algunes característiques de l'alumnat amb síndrome 22q11	54
3.2 Punts forts i febles de l'alumnat amb síndrome 22q11	56
3.3 Pautes metodològiques per a docents	64
4. Vols saber més sobre la síndrome 22q11?	76
4.1 Deleció 22q11	76
4.2 Duplicació 22q11	79
Bibliografia	82
Crèdits	86

PREFACI

Com a mare d'una nena amb **síndrome 22q11** i professional de l'àmbit educatiu, sempre m'ha preocupat que els docents no entenguin la meua filla o li posin etiquetes que no li corresponen. És el mateix motiu pel qual moltes famílies sol·liciten a la nostra associació que organitzem xerrades als centres educatius, i són cada vegada més les persones que, des de l'escola, ens venen a demanar orientació.

Ara per ara, amb prou feines tenen els centres alguna informació sobre aquesta alteració genètica tan freqüent i tan poc coneguda. Això, malgrat que la millor manera d'ajudar un alumne o alumna amb **síndrome 22q11** és conèixer la seva realitat per empatitzar amb ell o ella i així afavorir-ne el procés d'ensenyament-aprenentatge.

Aquesta guia pretén servir com a eina per a aquests professionals. Esperem que entenguin així les característiques més freqüents dels alumnes i les alumnes amb **síndrome 22q11**, però també fins a quin punt poden ser diferents els seus perfils. També que puguin posar nom a les manifestacions d'aquesta alteració i trobar pautes metodològiques que guiïn el seu treball amb aquests nens, nenes i adolescents.

Des de fa anys, a la Junta Directiva de l'**Associació Síndrome 22q11** teníem la il·lusió de tirar endavant aquesta guia educativa per ajudar els professionals i les famílies, però també, i sobretot, els alumnes i les alumnes.



Ha estat un plaer comptar amb els grans professionals que ens han donat suport, guiat i assessorat i que han col·laborat amb nosaltres en repetides i diferents ocasions. En aquesta guia, la seva tasca i la seva experiència professional amb persones amb **síndrome 22q11** era, senzillament, fonamental.

Vull esmentar també aquí com d'essencial ha estat el treball conjunt per a les autores d'aquesta guia. Sense el suport incondicional i la motivació que la Lara m'ha brindat, aquest projecte no s'hagués fet realitat.

Els nens, nenes i adolescents amb **síndrome 22q11** no són diferents a la resta. Tenen, i és important que els professionals de l'educació ho sàpiguem, unes característiques i unes necessitats concretes, com la resta de l'alumnat. Quan entenguem això, llavors estarem parlant d'inclusió real.

Gràcies a COCEMFE per fer possible aquest projecte.

Aldha Pozo,

Presidenta de l'Associació Síndrome 22q11



PRÒLEGS

Si tenim prop de 7000 malalties i alteracions genètiques considerades com a malalties rares, poc freqüents o de baixa prevalença, què distingeix la **síndrome de deleció 22q11.2** (de forma abreujada, **síndrome 22q11**) de les altres? En la meua experiència professional, molt enriquida en els últims anys per la col·laboració amb un ampli grup d'especialistes d'altres països i pels nostres col·legues de l'Institut de Psiquiatria i Salut Mental de l'Hospital General Universitari Gregorio Marañón, ho resumiria en tres punts bàsics:

- La seva freqüència, estimada entre 1:2000-4000 naixements, fet que la converteix en l'anomalia cromosòmica intersticial de major incidència en l'ésser humà.
- La seva capacitat de passar desapercibuda, sobretot si no s'associa amb anomalies cardíques congènites o del paladar.
- El seu patró consistent (ahora que variable) de dificultats d'aprenentatge i trastorns del comportament, cosa que permet un seguiment proper i anticipat de possibles problemes i una intervenció precoç i específica.

Durant la infància, l'entorn escolar i la relació amb altres de la mateixa edat són aspectes fonamentals en el desenvolupament. Les intervencions encaminades a millorar la integració social i el rendiment acadèmic dels nens i nenes amb **síndrome de deleció 22q11.2** redundaran, sens dubte, en un millor pronòstic a llarg termini i en un major grau d'autonomia personal a l'edat adulta.

Dr. Sixto García-Miñaur

Secció de Genètica Clínica, Institut de Genètica Mèdica i Molecular (INGEMM),
Hospital Universitari La Paz, Madrid



El poeta Rainer Maria Rilke va afirmar que la veritable pàtria de l'home és la infància. Tant la infància com l'adolescència són fonamentals pel que s'hi viu i perquè també s'hi dibuixa l'esbós del que serà la vida adulta. Però no són fàcils. Lluny d'edulcorades (i sempre idealitzades) escenes de pel·lícules i contes sensiblers, s'hi encaren arriscades aventures i perills, que no sempre acaben bé i que en no poques ocasions comporten patiment emocional. Els nens, nenes i adolescents amb **síndrome 22q11** viuen aquestes etapes amb més dificultats que la majoria dels seus iguals. Per ells gairebé tot és més complicat: es posen més vegades «malalts» i han d'anar a consultes mèdiques, d'infermeria i d'altres professionals; els costa més iniciar i mantenir relacions amb amics i companys de classe, i també adaptar-se als canvis que la vida els comporta; s'enfronten a més problemes d'aprenentatge i d'accés al mercat laboral i presenten més sovint símptomes mentals, com ansietat i depressió, entre d'altres.

Els familiars constitueixen, com sempre passa, una peça clau en l'òrbita emocional i vital de les persones amb **síndrome 22q11**. Acompanyen aquests nens i nenes en les seves dificultats i en les seves alegries i, cadascú a la seva manera i des del seu lloc, les comparteixen i se les fan seves.

Aquesta guia suposa un pas molt important per a tots ells. Contribuirà a millorar la seva qualitat de vida a l'escola, lloc central en la infància i adolescència, i, per tant, a millorar el seu present i el seu futur.

Dr. David Fraguas

Cap de secció de psiquiatria a l'Hospital Clínic San Carlos, Madrid

INTRODUCCIÓ

«Cada nen té característiques, interessos, capacitats i necessitats d'aprenentatge que li són propis. Els sistemes educatius han de ser dissenyats i els programes aplicats de manera que tinguin en compte tota la gamma d'aquestes diferents característiques i necessitats.»
(Unesco, 1994).

La guia que teniu ara mateix a les mans pretén ajudar-vos a conèixer millor les persones amb síndrome 22q11.2 (en endavant, **síndrome 22q11**), una síndrome genètica complexa que presenta alteracions en el neurodesenvolupament i una gran variabilitat en la manifestació dels seus símptomes. Com passa amb la majoria de les malalties rares o poc freqüents, és bastant desconegut per a la població general, tot i que la seva incidència és d'1:2000-4000 naixements.

La **síndrome 22q11** inclou tant alteracions de pèrdua (deleció) com de guany (duplicació) de la regió cromosòmica 22q11, encara que habitualment es refereix al primer dels casos, que s'associa amb altres anomalies congènites (de cor, de paladar, etc.). Mentre que la deleció es coneix des de fa molts anys, quan es va descriure la síndrome DiGeorge, la identificació de la duplicació ha estat molt més recent, gràcies al desenvolupament de les noves tècniques moleculars. Les seves

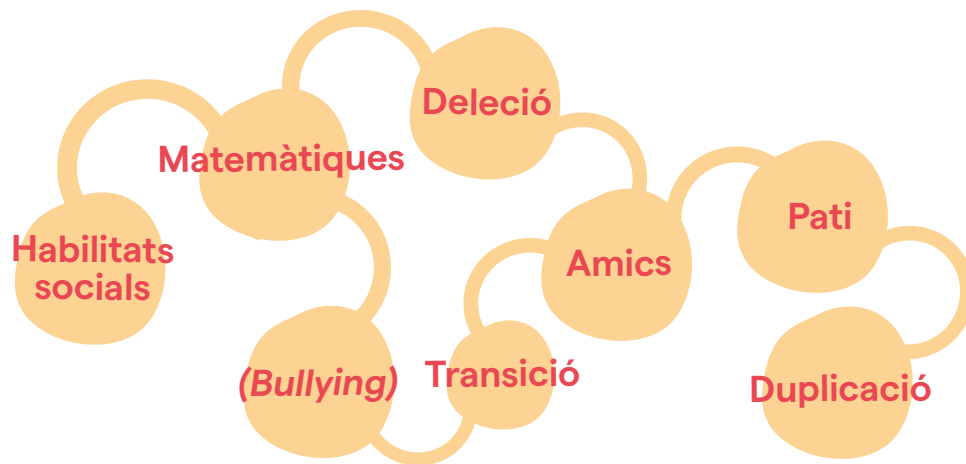
manifestacions clíniques són molt més lleus i variables. Aquesta guia es refereix fonamentalment a la **síndrome 22q11** causada per la deleció, encara que sense cap intenció d'excloure els casos deguts a duplicació, de la qual es compta amb menys informació, de moment.

Aquesta obra neix amb la missió d'oferir una visió global de les principals característiques educatives i necessitats d'aprenentatge que podeu trobar si teniu a la vostra aula alumnes ja diagnosticats. És fonamental que tingueu informació sobre aquesta síndrome i les seves implicacions en el centre escolar, perquè pugueu donar-los impuls per desplegar tot el seu potencial i assolir els seus objectius acadèmics i de desenvolupament personal.

Aquest coneixement, sumat a l'observació individual de les seves capacitats, evitarà l'ús d'etiquetes errònies que ocultin les seves potencialitats veritables.

El primer apartat d'aquesta guia l'ocupen els seus protagonistes, un grup d'alumnes els perfils dels quals han estat dibuixats pels professionals que han col·laborat en aquesta obra i que resumeixen algunes de les característiques més freqüents de la **síndrome 22q11**. No obstant això, ens agradaria ressaltar la seva gran variabilitat clínica i recordar que pot haver-hi tants perfils com persones amb aquesta alteració genètica.





Després exposem algunes de les situacions escolars més rellevants i que mereixen una especial atenció per donar suport i entendre aquests nens i nenes. Hem inclòs també possibles pautes d'intervenció que poden ser útils en el dia a dia de l'aula, així com una descripció de les fortaleses i debilitats que pot presentar l'alumnat amb **síndrome 22q11**.

Finalment, si voleu saber una mica més sobre aquesta síndrome, trobareu més informació en l'última part de la guia, que també aprofundeix en les diferències entre les alteracions de pèrdua i de duplicació.

Passem ja a conèixer cadascun dels nostres protagonistes.

1. ALUMNES AMB SÍNDROME 22Q11

A continuació, us presentarem a la Sílvia, la Leila, en Xavier, l'Anna... Aquests companys de viatge han estat creats pels professionals que han participat en l'elaboració i revisió d'aquesta guia basant-se en l'experiència acumulada, així com en dades dels estudis consultats.

Cada un d'aquests perfils us ajudarà a identificar quines són les situacions més freqüents amb què es troben els nens, nenes i adolescents amb **síndrome 22q11** en el seu dia a dia. De la seva mà passarem per les diferents etapes de la seva vida a l'escola, des de la infància fins a l'adolescència.

1.1

Perfils



Unai

L'**Unai** té cinc anys i fa P5 d'Educació Infantil. Des que va néixer, els seus pares han visitat diversos especialistes i recentment ha estat diagnosticat de **síndrome de delecíó 22q11**.

Quan va entrar a l'escola infantil, encara portava bolquer i actualment no controla l'esfínter urinari. Des del centre es plantegen començar a treballar la retirada del bolquer diürn en col·laboració amb la família. L'**Unai** pateix un problema renal, a causa d'una malformació dels ronyons.

Pateix també un retard de la parla. Quan va arribar a l'escola, amb tres anys, encara no deia frases, només paraules. Avui



utilitza algunes frases de tres paraules, però no és capaç de conversar de manera fluïda com correspondria a un desenvolupament normotípic de la seva edat. Presenta dificultats en la comunicació, tant verbal com no verbal.

No es relaciona amb els nens i nenes de la seva classe i tampoc mostra interès per les activitats grupals.

A l'Unai, que és fill únic, li encanten els blocs de fusta; estaria tot el dia jugant amb ells. És un nen tranquil, però els seus professors han notat que de vegades «es neguiteja» assegut a la cadira, sense fer soroll, sobretot quan

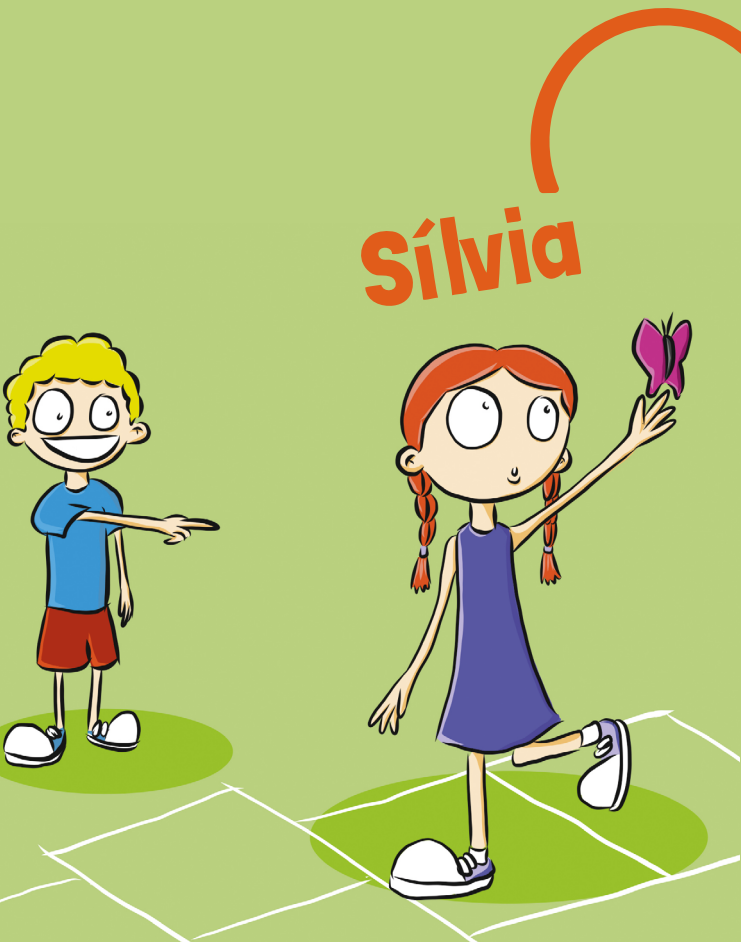
torna de l'esbarjo i hi ha hagut al pati algun joc especial o diferent.

Sovint, es posa «malaltó», amb febre i problemes respiratoris, i falta molt a l'escola.

Aquest curs li han posat ulleres. Se les treu per jugar amb els blocs de fusta o quan alguna activitat li suposa un esforç.

A classe estan aprenent a llegir. Ell domina força bé la lectura, reconeix amb facilitat les lletres i està començant a escriure les seves primeres paraules.

L'equip d'orientació de centre, a causa de les dificultats que presentava, va parlar amb els seus pares, que estan molt angoixats; des del diagnòstic, ha d'anar a moltes consultes mèdiques.



Sílvia

La **Sílvia** té nou anys i fa tercer d'Educació Primària. Quan tenia dos mesos li van diagnosticar la **síndrome de delecio 22q11**.

Des que va sortir d'Infantil, li costa concentrar-se diversos minuts seguits en una tasca, es distreu amb facilitat i té dificultats per reprendre l'activitat, perquè no s'ha assabentat de què ha de fer.

La seva professora diu que no para quieta a la cadira i que s'aixeca moltes vegades per anar al bany; unes, per fer pipí, d'altres, per passejar.

La seva veu és nasal i de vegades costa d'entendre-la. Quan ha de parlar en grup o presentar un treball, el seu to és molt baix.

La **Sílvia** té escoliosi, un tipus de desviació de la columna vertebral, i els metges han comentat als seus pares que en pocs anys caldrà posar-li una faixa abans de plantejar-se la cirurgia.

Professionals de diverses especialitats li fan el seguiment: entre d'altres, endocrinologia i nutrició, ja que té una talla baixa per a la seva edat, dèficit de calci i problemes de tiroides i sempre ha manifestat moltes «manies» pel menjar; traumatologia i rehabilitació, per la seva esquena; fisioteràpia; neurologia i immunologia.

Sol faltar a classe algun cop al mes, encara que quan era més petita tenia tantes cites mèdiques que això era molt més freqüent. A ella li posa molt nerviosa arribar tard a l'escola i no entèn per què va tant al metge.

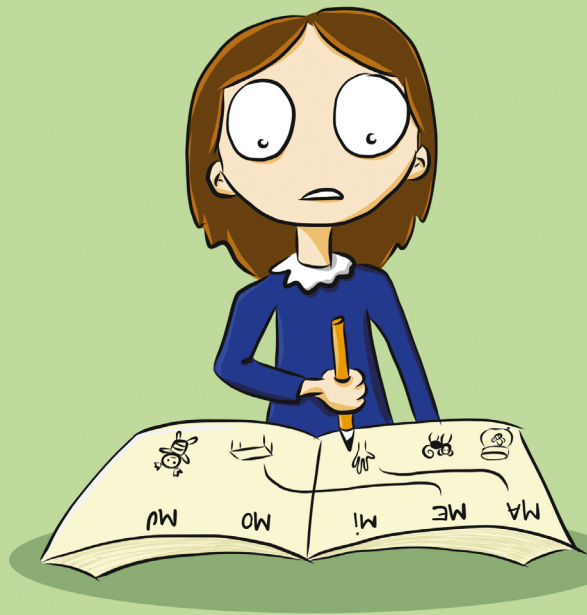
A causa de les revisions i teràpies, mai no ha compartit amb els seus companys activitats extraescolars o tardes al parc. Quan estan a l'aula o al pati i ells fan alguna broma, no la sol entendre. Malgrat que no es troba còmoda, es queda amb ells. Ningú l'espera per sortir a l'esbarjo i

no la tenen molt en compte, però ella busca el grup. Alguna vegada, fins i tot, se'n riuen d'ella per les seves orelles, petites i «rars».

La Sílvia ha aprovat els cursos anteriors amb adaptació curricular no significativa. Enguany ha començat a notar que Matemàtiques li està costant molt, sobretot les taules de multiplicar —no hi ha manera que les retengui—, i li és difícil entendre els enunciats dels problemes.

A les classes de Plàstica i Música, es troba molt a gust. Aquesta darrera li encanta, i els professors diuen que se li dóna molt bé, que està molt motivada i atenta. A més, té bon sentit del ritme.

Leila



La **Leila** té vuit anys i fa tercer d'Educació Primària. Quan tenia un mes li van diagnosticar la **síndrome de deleció 22q11**.

Va patir retard en l'adquisició de la marxa: va començar a caminar aproximadament als dos anys i mig. Actualment és molt autònoma, però no molt àgil en carreres o salts, per la qual cosa no li agrada l'assignatura d'Educació Física i li suposa un gran esforç seguir el joc dels seus companys al pati.

Va néixer amb una malformació del cor que va precisar una operació quirúrgica quan tenia cinc anys.

Abans, als dos, va ser operada del paladar perquè tenia fissura palatina. Encara té dificultats en l'articulació d'alguns fonemes i la seva parla és en ocasions poc intel·ligible, amb una marcada veu nasal. La **Leila** va a dues sessions setmanals de logopèdia fora de l'escola i dins rep suport de l'especialista en audició i llenguatge (ALL) dues vegades a la setmana.

La **Leila** va néixer també amb hipotonia (poc to muscular) i això li afecta la psicomotricitat fins a l'hora d'escriure, tenir autonomia per a tasques com cordar-se l'abric, etc. Per això, necessita la supervisió d'un adult. Li costa demanar ajuda i quan, algun cop, els seus companys li ofereixen, no vol acceptar-la. Prefereix fer les coses sola i es frustra quan no li surten bé.

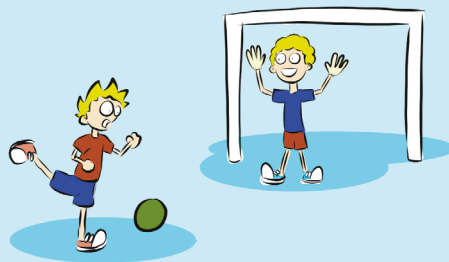
En acabar primer d'Educació Primària, els professors i els seus pares es van plantejar si havia de repetir, ja que va presentar problemes en l'inici de la lectoescriptura i havia faltat molt a classe per tenir otitis de repetició durant tot el curs (li van posar drenatges auditius i va millorar notablement).

La **Leila** té una amiga un curs més gran que ella, cap a la qual manifesta dependència, ja que els seus companys de classe no juguen amb ella. Quan aquesta amiga falta, busca la figura d'un adult.

És poc flexible als canvis, però no ho exterioritza de forma verbal. De vegades, quan arriba a casa, diu que té mal de panxa o de cap, i els seus pares s'adonen que ho diu quan ha passat alguna cosa a l'escola. El pediatre els ha comentat que la **Leila** presenta símptomes d'ansietat.

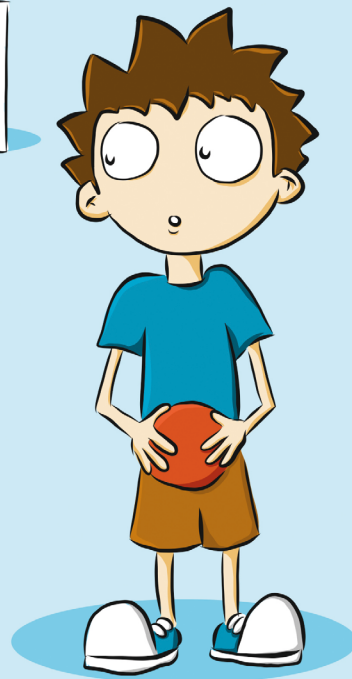
Un cop a la setmana, va a classe de música. Li agrada molt, té facilitat pels ritmes i està aprenent a tocar instruments de percussió. Els professors de l'escola diuen que és molt afectiva amb els companys i docents i els seus pares han notat que quan surt està molt més relaxada i contenta.

Xavier



En **Xavier** té nou anys i fa quart d'Educació Primària. Quan tenia dos mesos va ser diagnosticat de **síndrome de deleció 22q11**.

Li encanten els esports. El futbol i el bàsquet són la seva passió, encara que no se'n surt gaire, perquè té dificultats de psicomotricitat. Tampoc els practica molt, ja que els seus pares sempre li han dit que ha de tenir cura: té una important desviació de columna i de petit el van operar del cor. Ell diu que li encantaria ser millor perquè els seus companys el triïn quan fan els partits i així poder estar al pati amb ells, ja que normalment juga sol.



A l'escola, no es fiquen amb ell, però tampoc l'integren en el grup. Mai compten amb ell per fer equips, ni el conviden als aniversaris. Des que va arribar l'integrador social, aquesta situació està millorant.

A en Xavier li encantaria tenir amics amb qui anar al parc i jugar al pati. No sap què passa, però creu que és «babau» o que no s'ajunten amb ell perquè té «una síndrome» (n'ha sentit parlar als seus pares i als metges, però no sap ben bé què és).

Alguns dies, els diu que no li ve de gust anar a l'escola ni fer res. L'assignatura que més li agrada és Ciències Socials, perquè pot memoritzar amb facilitat les ciutats i els rius d'Espanya.

Els seus pares l'han apuntat a classes particulars, ja que tot i que pot

portar el ritme de quart, va un curs enrere en Matemàtiques. Malgrat tot, d'ençà que han començat a utilitzar l'àbac, està millorant molt en aquesta assignatura. Per ara no té cap adaptació curricular.

Durant els seus anys a l'escola, ha tingut diverses crisis epilèptiques en les quals ha necessitat atenció del personal d'infermeria.

En **Xavier** ha d'anar a moltes revisions mèdiques i això no li agrada: el dia que va a consulta a l'hospital no sol tornar a l'escola.

Iván



L'Iván té dotze anys i cursa sisè d'Educació Primària. Li van diagnosticar la **síndrome de deleció 22q11** quan tenia sis anys.

Des que tenia un any, l'Iván s'ha mostrat com un nen molt inquiet. Li resulta complicat acabar qualsevol activitat o joc i els seus pares comenten que a casa és «molt contestaire». Des de fa dos anys, té un diagnòstic de trastorn per dèficit d'atenció i hiperactivitat (TDAH).

Quan és a l'aula, fa comentaris fora de lloc. Els mestres no saben què fer, perquè interromp les explicacions i altera el ritme de la classe. Els seus companys diuen que és molt «pesat» i que està tot el dia «molestant». Això fa que a les activitats de grup o per parelles ningú vulgui estar amb ell: l'Iván s'enfada i els docents han d'intervenir per aconseguir que algú es posi amb ell.



L'**Iván** té una discapacitat intel·lectual lleu. Ha aprovat fins ara tots els cursos anteriors amb suports dins de l'aula i amb una adaptació curricular no significativa en diverses assignatures, entre elles Matemàtiques i Llengua.

Li costa seguir el ritme de l'Educació Ordinària i cal decidir què farà l'any que ve, quan passa a Secundària: si el forcen a acabar aquesta etapa o li fan una adaptació curricular significativa a primer, tot i que també s'estudien altres alternatives. El centre ha parlat amb la família per aquest motiu i estan valorant la millor opció per a ell.

Sembla que li agrada estar amb els seus companys, encara que diu que no té amics perquè no és igual que ells. Els nens i nenes, per la seva banda, li han explicat a la seva professora que els molesta estar amb ell. Afirmen que no entén les normes dels jocs i que no les respecta. Pot estar jugant content i enfadar-se de sobte. Això ha provocat

també algunes discussions, perquè no entenen els seus canvis d'humor.

A casa, quan ha de fer els deures i no li surt alguna cosa, es frustra i ho paga amb els seus pares: crida, llença l'estoig... De vegades poden reconduir la situació i acaba la tasca; d'altres, no. A les tutories amb els seus professors, els pares els han comentat que no poden fer més en aquest sentit.

A l'**Iván** li agradaria ser policia o futbolista. No es porta bé amb el seu germà de deu anys (sembla que està gelós) i no baixa al parc perquè no hi té amics. Passa la majoria de les tardes amb els seus cosins, amb els quals es porta molt bé i gaudeix jugant-hi. És molt afectuós amb ells i no solen barallar-se. A més, veient-los aprèn moltes coses: ja sap quines són les regles del futbol, com fer el llit i com parlar la taula.

Alícia



L'**Alícia** és una adolescent de tretze anys que ha començat segon d'Educació Secundària Obligatoria en un nou institut de dues línies. Als dos anys li van diagnosticar **síndrome de deleció 22q11**.

L'**Alícia** va aprovar Primària amb suport, però sense dificultats importants. Tanmateix, en acabar, va començar a tenir problemes amb diverses assignatures, sobretot Matemàtiques.

La que més li agrada és Llengua. Els seus professors li han dit que llegeix molt bé i que no fa pràcticament cap falta d'ortografia.

Amb el canvi a Secundària, l'**Alícia** va preguntar els seus pares si estaria amb els mateixos companys. Allò els va cridar l'atenció, però no li van donar més importància i va cursar primer en el mateix centre on havia fet Primària. Malgrat tot,

quan va acabar, va dir que no volia seguir estudiant. Els seus pares ho van atribuir a les seves dificultats amb els estudis i l'esforç que li suposava aprovar cada assignatura.

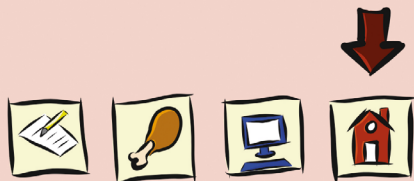
Aquell mateix estiu, va verbalitzar que no volia tornar a veure els seus companys. Llavors els seus pares es van alertar i li van preguntar si havia passat alguna cosa. L'**Àlícia** els va explicar que se'n reien d'ella per la seva forma de parlar, per les seves orelles, perquè trigava molt en fer els exercicis, perquè no era bona en els esports... i que fins i tot alguna vegada havia rebut una estirada d'orelles. Davant d'això, van decidir canviar-la a un centre més petit.

Aquest primer curs, havia aprovat Matemàtiques amb molt d'esforç per part seva i dels seus pares. L'**Àlícia**

anava a classes particulars i ells dedicaven hores cada dia a ajudar-la, sobretot amb aquesta assignatura, la que més feina li suposava i la que pitjor se li donava. Per això, amb prou feines tenia una estona lliure a les tardes i els caps de setmana per compartir moments més lúdics amb els seus companys i mai es va arribar a integrar en un grup d'iguals.

Tot això va ser un «aclaparament» per l'**Àlícia** i un «desgast» per als seus pares, fins al punt que ella ha arribat a agafar «mania» a Matemàtiques i, fins i tot, ha desenvolupat símptomes fòbics.

Els seus pares estan preocupats. Diuen que sembla que no ha après res del que va estudiar a primer, tot i el gran esforç realitzat.

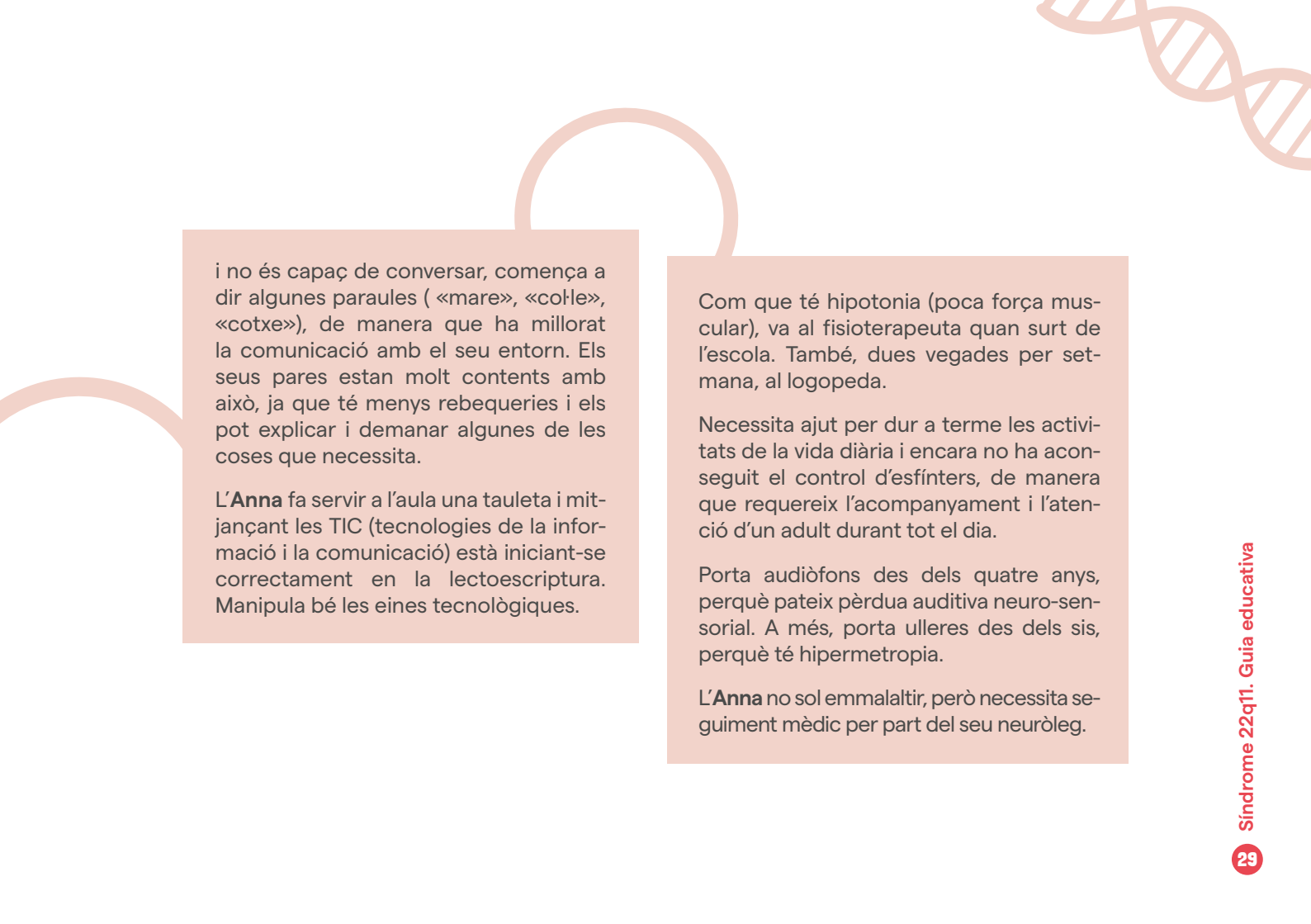


Anna

L'**Anna** té set anys i fa segon d'Educació Primària. Quan en tenia quatre, li van detectar una duplicació 22q11 en les proves genètiques. En el seu cas, en lloc d'haver perdut un petit fragment del cromosoma 22 (la regió 22q11.2), com succeeix en els perfils anteriors, ella el té duplicat (és a dir, en té tres còpies en lloc de dues).

Va cursar Infantil en un col·legi ordinari i primer de Primària en un de preferent amb aula TEA (trastorn de l'espectre autista). Actualment està en un centre d'Educació especial.

Es comunica amb pictogrames i llengua de signes. Tot i que encara li costa molt la comprensió d'ordres i frases senzilles (és una cosa que estan treballant des de l'aula i des de casa)



i no és capaç de conversar, comença a dir algunes paraules («mare», «cole», «cotxe»), de manera que ha millorat la comunicació amb el seu entorn. Els seus pares estan molt contents amb això, ja que té menys rebequeries i els pot explicar i demanar algunes de les coses que necessita.

L'**Anna** fa servir a l'aula una tauleta i mitjançant les TIC (tecnologies de la informació i la comunicació) està iniciant-se correctament en la lectoescriptura. Manipula bé les eines tecnològiques.

Com que té hipotonia (poca força muscular), va al fisioterapeuta quan surt de l'escola. També, dues vegades per setmana, al logopeda.

Necessita ajut per dur a terme les activitats de la vida diària i encara no ha aconseguit el control d'esfínters, de manera que requereix l'acompanyament i l'atenció d'un adult durant tot el dia.

Porta audiòfons des dels quatre anys, perquè pateix pèrdua auditiva neuro-sensorial. A més, porta ulleres des dels sis, perquè té hipermetropia.

L'**Anna** no sol emmalaltir, però necessita seguiment mèdic per part del seu neuròleg.

Àlex

L'Àlex té vuit anys i fa segon d'Educació Primària. Quan en tenia set, se li va detectar, com a l'Anna, una **duplicació 22q11** a les proves genètiques.

No arriba a complir els requisits per a un diagnòstic de trastorn de l'espectre autista (TEA), però sí que presenta alguns dels seus trets, com les dificultats de relació i de comunicació social i una flexibilitat limitada.

Ell té intenció comunicativa i comunicació verbal. Quan arriba a l'escola, explica coses de casa, però de vegades manca coherència en el seu discurs. Els professors han observat que quan les preguntes són tancades i concretes no hi ha cap problema, però li costa molt entendre els dobles sentits i se sent perdut davant qüestions obertes.

Cada matí, realitza el mateix ritual quan entra





a l'aula. Sinó, fa «rebequeries», com a casa. Si la mare no va a recollir-lo, que és l'habitual, els professors l'han d'avisar abans (igual que en molts altres moments) perquè tingui temps d'assimilar-ho i organitzar-se, ja que és poc flexible als canvi.

Aprèn molt bé per repetició i per això passa a classe tant temps com pot i ha assimilat amb facilitat les rutines de l'aula imitant els seus companys. Tendeix a despistar-se i li costa concentrar-se, però quan la seva mestra li indica què ha de fer, es posa a treballar sense problema.

L'Àlex porta el ritme del curs i té adaptació curricular no significativa, amb la finalitat de facilitar-li els temps i enunciats, ja que tendeix a fer una lectura literal tant de les preguntes com de les respostes. Li costa una mica la comprensió verbal i lectora.

Li resulta molt complicat prendre decisions, de manera que tant des de casa com des de l'escola s'està treballant perquè hagi de triar només entre dues opcions. Malgrat tot, no li és fàcil, es posa molt nerviós i es bloqueja.

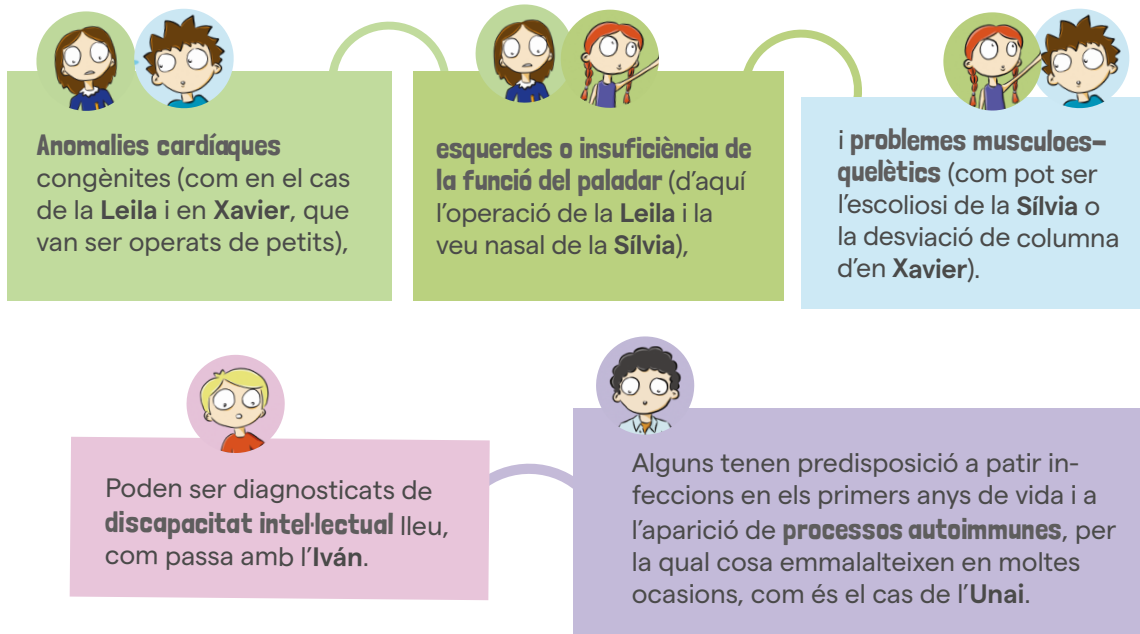
Presenta també dificultats en les relacions socials. Gairebé sempre està sol al pati, potser per manca d'interès en els jocs dels companys o perquè aquests no l'integren en el grup. Ell tampoc sap com fer-ho.

1.2 Manifestacions de la síndrome 22q11 a través dels diferents perfils

Amb aquests vuit nens i nenes, els nostres protagonistes, hem pretès que sapiguen què els agrada, què els és més fàcil de fer, quines són les pors i dificultats i les característiques més comunes de l'alumnat amb **síndrome 22q11**. Potser hi heu reconegut algun nen o nena amb qui heu treballat o que teniu ara mateix a la vostra aula, encara que el perfil sigui una mica diferent. En això rau la gran variabilitat d'aquesta síndrome: cada persona presenta els seus trets –i en diferent intensitat– com a individu i com a tal cal tractar-la.

A continuació, aprofundirem en les característiques que hem vist en **l'Àlicia, en Xavier, l'Unai...** i explicarem breument quines són les seves implicacions.

La **síndrome 22q11**, com ja s'ha indicat a la introducció, pot ser de deleció o duplicació, de la qual hi ha menys informació. Les seves manifestacions clíniques es relacionen principalment amb les diferents estructures i òrgans afectats, com poden ser:



La majoria estan escolaritzats en la modalitat d'Educació ordinària amb suports educatius. Serà principalment en l'etapa de Primària quan necessitin adaptacions metodològiques i/o d'accés, sense necessitat de realitzar adaptacions curriculars significatives.



Des dels primers anys de vida, poden mostrar un **retard en l'àrea motora**, amb dificultats en l'adquisició de força i coordinació motora, que generalment s'atribueixen a la hipotonia. Ho hem vist en la **Leila**, que no va començar a caminar fins als dos anys.



Pel que fa al **desenvolupament de la parla**, és molt freqüent que no diguin les seves primeres paraules fins als dos anys o fins i tot més tard, com l'**Unai**, que no va començar fins als tres.



Quan es fan grans, alguns mantenen un **to muscular baix**; això pot repercutir en la psicomotricitat, tant gruixuda (li passa a en **Xavier**, a qui no li va bé el futbol) com fina (li passa a la **Leila**, que té problemes per posar-se l'abric i retard a l'escriptura perquè li costa molt subjectar el llapis). Per això solen anar a estimulació primerenca, fisioteràpia i teràpia ocupacional.



La majoria d'ells presenten aquest retard en la parla i **problemes del llenguatge**, com poden ser un to alt, una veu ronca o nasal i errors compensatoris en l'articulació del llenguatge. Això es deu als problemes que alguns tenen al paladar. És el cas de la **Sílvia**, que té una veu molt nasal i a qui de vegades no entenen, o el de la **Leila**, a qui van haver d'operar de paladar.





Solen tenir un **pensament literal** i dificultats per entendre missatges subtils i implícits i frases amb doble sentit, com els acudits i les ironies. És el que li passa a la Sílvia: quan els seus companys fan acudits a classe, ella no sap de què riuen.



Són freqüents els **problemes d'atenció**. És complicat per a ells entendre la informació rellevant i es distreuen amb facilitat. Això es deu al fet que tenen un dèficit inhibitori de resposta que afecta el nivell d'atenció i es manifesta en distracció. Els passa a la Sílvia i a l'Àlex a classe: al cap d'una estona no saben què han de fer..



Els nens, nenes i joves amb síndrome 22q11 tenen més dificultats a l'hora de **resoldre problemes** i d'aplicar la informació que reben a les noves situacions que se'ls presenten. També els costa estructurar-la amb significat.

Poden trobar també traves en el **pensament abstracte** i persisteix en ells el pensament concret fins a edats més avançades, cosa que els afecta en les àrees de matemàtiques, comprensió lectora i escriptura, com és el cas de l'Àlicia i de l'Iván.

En matemàtiques, els problemes solen ser grans, especialment en els nens i nenes amb **síndrome de deleció 22q11** (a la **duplicació 22q11** poden ser els mateixos o menys intensos), ja que sol donar-se una discalculia espacial que es fa evident a partir dels vuit o deu anys.



En alguns d'aquests nens, nenes i joves, la **memòria** és una fortalesa. Poden recordar fàcilment llistes presentades de manera verbal i l'aprenentatge per repetició també és un punt fort, com li passa a l'**Àlex**. Malgrat tot, això no els passa a tots. En alguns casos, poden no recordar contingut acadèmic o una altra informació que hagin treballat amb assiduitat, com passava amb l'**Alicia**, els pares de la qual es queixaven que no semblava haver après res del curs anterior, malgrat l'esforç realitzat.



Pel que fa a la **interacció social**, poden tenir poca iniciativa en el contacte social (l'**Àlex**, per exemple) o una familiaritat excessiva, fet que provoca situacions socialment inadequades (l'**Iván**). De vegades es produeixen alteracions en l'estat d'ànim sense motiu aparent: d'aquí venen els bruscos canvis d'humor de l'**Ivan**, que dificultaven la seva relació amb els seus iguals.

A causa de les manifestacions clíniques de la **síndrome 22q11**, poden ser freqüents les consultes mèdiques i de diferents teràpies, sobretot entre el naixement i els sis anys, quan són molt necessàries. S'estenen també a l'etapa d'Educació Primària.

La mitjana d'especialistes que visita aquests nens i nenes durant els primers anys de vida és d'uns nou professionals diferents (cardiologia, immunologia, otorinolaringologia, nutrició, genètica, etc.). A més, en alguns casos, a aquestes visites mèdiques s'hi sumen diferents teràpies (logopèdia, fisioteràpia, estimulació, psicoteràpia, teràpia ocupacional, etc.) i intervencions quirúrgiques.

És important empatitzar amb aquesta realitat i entendre com poden trobar-se quan es reincorporen a l'aula. Per això, és fonamental la comunicació de les famílies amb el professorat pel que fa a la informació mèdica, en el cas que sigui rellevant. De la mateixa manera, el professorat ha d'assenyalar la feina que no hagin pogut realitzar durant aquestes absències, perquè continuïn amb el ritme del seu grup sempre que sigui possible.



Aquests alumnes solen ser **emocionalment dependents**, tant de persones com de situacions, i també són, per això, fàcilment influenciables, com és el cas de la **Leila**.



A més, pateixen sovint **problemes d'autoestima i de motivació** degut a les seves dificultats acadèmiques i de relació social amb els seus iguals, com els passava a en **Xavier** i l'**Àlícia**.



Així mateix, és habitual que comptin amb escassos recursos per enfrontar-se i defensar-se davant de situacions socials perjudicials, per la qual cosa amb freqüència són víctimes d'**assetjament escolar** (en anglès, bullying), tant físic com relacional, per les seves diferències físiques o intel·lectuals, com els passa a l'**Alícia**, en **Xavier**, l'**Àlex**, l'**Iván** o la **Sílvia**.



En alguns casos, la **perseveració en la seva conducta** i la manca de flexibilitat comporta la repetició d'una actitud o comportament. Això es deu a la incapacitat de modificar la seva resposta motora o verbal, o canviar de tema o activitat, com li passa a l'**Àlex**.



Sovint, les persones amb síndrome 22q11 pateixen **ansietat excessiva** i preocupacions que afecten la memòria de treball. Poden presentar, com la **Leila** i l'**Unai**, ansietat de forma subjacent, sense expressar-la de forma manifesta pels seus problemes de comunicació verbal.



Els nens, nenes i adolescents amb **síndrome 22q11** poden necessitar **atenció sociosanitària** en el centre escolar. En el cas d'existir la necessitat d'administrar medicació pautaada per un especialista mèdic, sondes, alimentació per gastrostomia, cardiopaties, etc., és necessària la figura d'un diplomat o graduat universitari en infermeria (DUI), com li passa a en **Xavier**.



També és important comptar amb la figura d'un **tècnic d'inserció social** (TIS), per treballar i desenvolupar les habilitats socials, l'autonomia personal i la inclusió amb els iguals, com és també el cas d'en **Xavier**.

NOTES

This image shows a blank sheet of white paper with horizontal ruling lines. The lines are evenly spaced and run across the width of the page. There are no margins, text, or other markings on the paper.



2. ENTENENT L'ALUMNAT AMB SÍNDROME 22Q11 A DIFERENTS CONTEXTOS

2.1

Pati

És possible que, per als nens, nenes i joves amb **síndrome 22q11**, el temps de pati no ofereixi la multitud d'avantatges que aporta a la resta. Si és el cas, pot no tractar-se d'un àmbit que permeti interactuar amb els altres en un ambient lúdic i distès, sinó un lloc hostil en el qual:

- No siguin capaços de formar part del grup, ja que les seves dificultats de relació social, les diferències que de vegades tenen en els interessos socials propis de la seva edat i la manca de maduresa els porten a no participar en condicions d'igualtat en les interaccions amb els altres.
- Els jocs dels altres no els interessin tot el temps i semblen estar «feliços» sols. Cal parar atenció per interpretar i diferenciar la necessitat de temps demandada de la solitud constant.

- Siguin víctimes d'assetjament escolar, amb possibles repercussions emocionals (sobretot, ansietat o depressió) i acadèmiques, que els poden portar a voler deixar l'escola.

- Poden necessitar un major acompanyament per part de l'adult, atès que és un espai amb normes totalment diferents a les de l'aula que requereixen que els les expliquin i que les assimilïn.

- Poden necessitar la figura de referència y i acompanyament d'un adult, també per sentir seguretat i impuls a l'hora de començar a establir relacions amb els seus iguals.

Per tot això, és molt important que els centres educatius comptin amb un projecte de pati i amb la figura d'un integrador social, amb la qual cosa donen resposta a la diversitat present a l'entorn escolar i afavoreixen la inclusió de tot l'alumnat.



2.2

Assetjament escolar (bullying)

Els nens, nenes i adolescents amb **síndrome 22q11** són un col·lectiu molt vulnerable a l'assetjament escolar al llarg de tota la seva etapa educativa. Aquest risc pot augmentar per les seves dificultats d'aprenentatge i de relacions socials, per les seves característiques físiques i per les seves mancances i limitacions en estratègies per defensar-se i explicar què els està passant. Segons estudis recents, el 80 % pateix assetjament escolar en algun moment de la seva etapa a l'escola.

L'assetjament que poden patir és de dos tipus:

Bullying relacional

Consisteix en no prestar-los gens d'atenció o excloure'ls de les activitats socials que es realitzen tant a l'escola (pati, dies festius o especials del centre) com fora d'ella (aniversaris, activitats extraescolars, etc.). Sol tenir conseqüències emocionals negatives a mitjà-llarg termini.

Bullying físic i verbal

És un tipus d'assetjament més directe i immediat. Hi ha agressions de caràcter físic per mitjà de cops, empenyes, el fet de treure'ls material escolar, etc., o verbal, amb insults, vexacions o humiliacions. Aquestes situacions es donen en privat o en públic.

Les repercussions d'aquests dos tipus d'assetjament sobre l'autoestima són molt profundes i perduraran a l'etapa adulta.

És molt important que l'equip docent presti especial atenció a aquests alumnes, ja que la majoria no verbalitzaran directament aquelles situacions d'assetjament que visquin dia a dia. Fins i tot, pel seu desig de ser acceptats, poden arribar a normalitzar-les i no expressar-les.

Cal aconseguir que els centres educatius siguin llocs segurs, on els nens, nenes i joves puguin assistir feliços i tranquils en un espai de respecte on no els passarà res dolent.

2.3

Habilitats acadèmiques

Com hem comentat abans, els alumnes amb **síndrome 22q11** estan escolaritzats majoritàriament a l'educació ordinària. És molt important tenir en compte les seves característiques individuals, necessitats i motivacions per poder ajustar el nivell d'exigència acadèmica als objectius curriculars pautats.

Llengua

En aquesta àrea, tenen més dificultats per aprendre a partir del que llegeixen (a causa de problemes en la comprensió lectora), recordar fets, escollir detalls rellevants i treure conclusions. Es deuen a dèficits en la memòria de treball i a una capacitat visuoespacial deficient.

Pel que fa a l'escriptura, la hipotonia pot complicar per alguns d'ells les tasques que requereixin agilitat i un control meticulós de moviments, com subjectar un llapis. També poden sentir dolor en mans i canells, fet que els comporta estar més cansats, perquè solen aplicar massa força en la subjecció del llapis.

En aquests casos podria ser eficaç permetre l'ús de tauletes o el manteniment de l'escriptura en majúscules durant més temps.



Matemàtiques

Les matemàtiques solen ser la primera àrea o assignatura on presenten dificultats significatives.

Sovint tenen dificultats per resoldre tasques visuals i espacials, com a conseqüència dels dèficits en la memòria de treball i el deteriorament de funcions de processament numèric.

També per comprendre i representar quantitats, així com per accedir al significat numèric de dígit i formes simbòliques (abstractes). Això s'anomena acalculia espacial, es deu a una alteració del neurodesenvolupament i es caracteritza per dèficits en la representació espacial de la informació numèrica.

Es tracta d'un problema neurològic, ja que les proves apunten que hi ha anomalies a la xarxa frontoparietal; això significa que no es pot corregir totalment mitjançant teràpies, sinó que és una condició que els acompanyarà al llarg de la seva vida.

Un abordatge en l'aprenentatge de les Matemàtiques des del punt de vista visual, experimental i manipulatiu pot millorar els seus resultats. L'ús d'àbacs, fins i tot d'ordinadors i tauletes, pot cobrir part de les dificultats generades per l'acalculia espacial, ser motivador i reforçar així l'aprenentatge.



Altres assignatures

A la resta d'assignatures curriculars, els alumnes i les alumnes amb **síndrome 22q11** poden seguir el ritme dels seus companys, amb suports i adaptacions no significatives, com passa a Ciències Socials i Ciències Naturals.

A les escoles amb projecte bilingüe, poden trobar dificultats, llevat que el segon idioma coincideixi amb la seva llengua materna. L'assignatura d'anglès s'hauria d'impartir amb els suports i/o adaptacions que siguin necessaris, però se'ls hauria de facilitar la resta d'assignatures en les seves llengües vehiculars.

Pel que fa a Educació Física, per les seves condicions físiques poden necessitar alguna adaptació d'accés. Aquest temps d'esport és un bon moment per fomentar les relacions socials amb els companys.

Aquests nens, nenes i adolescents poden adquirir els coneixements de les assignatures de Plàstica/Artística i Música al mateix temps que els seus iguals, fet que pot ajudar a millorar la seva autoestima.

El ritme i el sentit musical és un dels seus punts forts. Per la seva capacitat motivacional, aquesta assignatura permet treballar habilitats socials i emocionals amb els seus companys, sempre que l'aprenentatge a l'aula es realitzi de manera vivencial.

2.4

Transició educativa: centre, curs o modalitat

Els canvis de centre, curs o modalitat educativa solen comportar modificacions en la dinàmica de treball, ritme, horaris..., que per aquest alumnat suposen un gran esforç d'adaptació. Per això, poden aparèixer molts símptomes d'**ansietat** que, a més, entorpeixen la seva percepció de l'entorn educatiu com a segur i acollidor i influeixen de manera negativa sobre la seva motivació i rendiment.

És important i aconsellable que es mantingui estable el grup de companys amb els quals els nens, nenes o adolescents han tingut major afinitat, tant en els canvis de curs com d'etapa. Mantenir un o dos amics serà fonamental emocionalment i beneficiarà el seu procés d'aprenentatge.

Aquests canvis haurien d'anar acompanyats d'una preparació i implicació per part de la família i de l'entorn escolar (tant dels docents que deixen com dels que els reben) i és oportú que se'ls tingui en compte en la presa de decisions, se'ls anticipi la informació i se'ls expliqui amb claredat. A més, aquests períodes podrien tenir una major durada per aconseguir la seva correcta adaptació al nou entorn.



2.5

Relació amb els iguals

És freqüent la manca d'habilitats socials en els nens, nenes i adolescents amb **síndrome 22q11**, que solen trobar dificultats en les relacions amb els iguals. Poden mostrar-hi interès, però de vegades la seva baixa competència social els impedeix o dificulta conservar-les.

Els seus problemes en la comprensió del context compliquen també aquest aspecte. És complex per ells interioritzar i fer una comprensió correcta de llenguatge; no entenen els acudits, les ironies, els dobles sentits, algunes expressions facials i gestos.

De vegades, les seves respostes no s'adapten a les situacions i poden fer un judici erroni de la interacció social que s'està desenvolupant i realitzar comentaris fora de context.

Per tal d'afavorir la seva integració a l'aula i millorar el seu aprenentatge i habilitats socials, és important el treball en «gran grup» (que s'anirà fent, sempre que sigui necessari, de manera progressiva, de petit a gran grup), que a més incideix en l'aprenentatge per imitació. Per tot això, sempre que sigui possible, els suports que requereixin es portaran a terme dins de la classe.

El coneixement per part del professorat de les característiques de l'alumne o alumna amb **síndrome 22q11** és important a l'hora de situar-lo en un grup que pugui ser afí i així facilitar la seva inclusió.

És fonamental atendre l'adaptació socioemocional d'aquestes persones i treballar les habilitats socials que els permetin relacionar-se amb el seu entorn de manera ajustada. Els desajustos no són tan rellevants en la primera infància, però es fan més evidents a partir dels vuit o nou anys.

Convé prestar especial atenció a la desmotivació i el desinterès que poden mostrar a partir de la preadolescència, tant en les activitats de l'aula com aquelles que sorgeixen fora de l'escola (excursions, treballs en grup...). Aquest desinterès es pot nodrir de la manca de relacions socials significatives o bé del rebuig directe del seu grup d'iguals. Alguns arriben a patir abúlia (manca de motivació i energia i apatia extremes) per diferents motius, entre els quals hi ha la depressió en la infància i adolescència.

En el canvi d'etapa cap a l'educació secundària obligatòria, cal que l'equip d'orientació proporcioni a l'alumnat i als seus familiars informació sobre els itineraris educatius als quals pot accedir, oferint-los possibilitats de donar continuïtat a la seva formació.

NOTES

This image shows a blank sheet of white paper with horizontal ruling lines. The lines are evenly spaced and run across the width of the page. There are no margins, text, or other markings on the paper.



3. QUÈ PODEM FER?

3.1

Algunes característiques de l'alumnat amb síndrome 22q11

- Quocient intel·lectual (QI) límit o discapacitat lleu.
 - Problemes d'aprenentatge, sobretot de càlcul i raonament abstracte.
 - Problemes de cognició social: dificultats per entendre el món social i adaptar-s'hi.
 - Problemes de funcions executives (planificació, execució d'activitats complexes i inhibició d'impulsos).
 - Estil de pensament poc flexible.
 - Dificultats en la gestió de les emocions.
- Dificultats en el control de la motricitat.
 - Augment del risc de símptomes mentals, especialment ansietat, depressió, trastorn per dèficit d'atenció i hiperactivitat (TDAH), trastorn obsessiu compulsiu (TOC), tics, trets TEA (trastorn de l'espectre autista), psicosi.

Deleció 22q11

Duplicació 22q11

- Problemes d'aprenentatge, sobretot de raonament abstracte.
- Problemes de cognició social, encara que una mica menys que en la síndrome de deleció.
- Problemes de funcions executives (planificació, execució d'activitats complexes i inhibició d'impulsos), encara que una mica menys que en la síndrome de deleció.
- Estil de pensament poc flexible, amb dificultats d'adaptació, encara que una mica menys que en la síndrome de deleció.
- Dificultats en la gestió de les emocions.
- Dificultats en el control de la motricitat.
- Augment del risc de símptomes mentals, especialment ansietat, depressió, trastorn per dèficit d'atenció i hiperactivitat (TDAH) i trastorn de l'espectre autista (TEA).

3.2 Punts forts i febles de l'alumnat amb síndrome 22q11

Punts forts



Quocient intel·lectual verbal

En l'edat escolar, la capacitat verbal és similar o millor que la dels seus parells.



Llenguatge

Capacitat pel llenguatge expressiu. Aquest aspecte pot quedar limitat en cas que hi hagi dificultats importants de pronunciació del llenguatge.



Percepció verbal i auditiva

Bona capacitat per reconèixer i discriminar estímuls auditius, així com per reconèixer els sons de la parla.



Aprenentatge i memòria mitjançant repetició verbal

Bons resultats en memòria mecànica verbal i aprenentatge mecànic. Tenen bona capacitat per repetir després d'un espai de temps una llista de components presentats de forma verbal.



Atenció dirigida a un sol punt

Facilitat per centrar-se en una sola tasca sense que hi intervinguin distraccions.



Lectura

Domini de les primeres fases de la lectura i el lleureig.



Afectivitat

Solen presentar una actitud tranquil·la i afectuosa. Malgrat tot, alguns preadolescents i adolescents travessen una etapa d'irritabilitat o alteracions del comportament que s'alternen amb la seva habitual actitud afectuosa.



Sentit del ritme

Bon desenvolupament, a més de talent musical.



Reconeixement de l'escriptura

Facilitat pel reconeixement de les lletres i el començament de la grafia.



Imitació

Facilitat per imitar el que observen al seu voltant.



Habilitats informàtiques

Bona motivació i desenvolupament de les competències en habilitats operatives informàtiques. Es poden veure limitades en casos de quocient intel·lectual (QI) baix o molt baix.

Punts febles



Quocient intel·lectual (QI)

El QI mitjà és de 75 i prop del 50 % serà diagnosticat amb una discapacitat intel·lectual lleu.



Quocient intel·lectual verbal

- Memòria verbal: dificultat per entendre i emprar informació més complexa, en concret quan implica frases llargues, seqüències d'informació, ordres, històries, etc.
- La comprensió del llenguatge revela un retard de lleu a moderat, amb major afectació del llenguatge expressiu.
- El llenguatge utilitzat tendeix a ser concís i concret i no té complexitat gramatical, tot i que poden cometre errors gramaticals reals.
- Pensadors literals: tenen dificultat amb els missatges subtils i els significats implícits (acudits, sarcasmes i ironies). Poden entendre les expressions i les frases fetes de forma literal.



Processament no verbal

Pel que fa a la comprensió no verbal, mostren dificultat per utilitzar i captar senyals com expressions facials, to de la veu, postura, etc. per dirigir o matisar la informació, la qual cosa pot donar lloc a dificultats de comunicació social.



Habilitats visuomotoras

Dificultat en activitats que impliquen moviments controlats i de molta precisió, on s'utilitzen processos oculomanuals de forma simultània (ull, mà, dits).



Habilitats d'organització visuoespacial

Dificultat per a l'orientació en l'espai, la localització d'objectes, la comprensió de les relacions espacials entre objectes o coses (davant, darrere, dreta, esquerra) i per analitzar la forma dels objectes.



Memòria

Pel que fa a la memòria de treball, tenen dificultat per retenir una informació mentre presten atenció a una altra cosa.



Funcionament executiu i problemes d'atenció



- Dificultats de planificació i organització.
- Atenció selectiva i sostinguda: manifesten dificultats per prestar atenció a la informació rellevant i es distreuen amb facilitat.
- Dèficit inhibitori de resposta que afecta el nivell atencional i es manifesta en distractibilitat i dificultats en prestar atenció.
- Distractibilitat: tendència a fixar-se en detalls menors i passar per alt els importants.
- Rigidesa mental: el dèficit en la funció executiva els impedeix generar alternatives i dificulta que se saltin l'ordre establert.

Dificultats d'aprenentatge de la lectura



- Problemes de comprensió lectora.
- Dificultat per aprendre del que llegeixen, perquè troben problemes per entendre, recordar fets, escollir detalls rellevants i treure conclusions. Poden ser deguts a dèficits en la memòria de treball i a una capacitat visuoespacial deficient.

Dificultats en la veu i la parla



- La majoria de nens i nenes presenten una veu més greu que d'altres de la seva edat, així com un timbre hipernasal, per la disfunció velofaríngea.
- Dificultat en l'articulació de les consonants fricatives i africades.



Dificultats d'aprenentatge de les matemàtiques

- Dificultat per a resoldre tasques visuals i espacials, dèficits en la memòria de treball i deteriorament de funcions de processament numèric necessàries per a la major part de les tasques matemàtiques. S'anomena acalculia espacial i es caracteritza per dèficits en la representació espacial de la informació numèrica.
- Tenen problemes amb el processament cognitiu en el domini espaciotemporal, que comprèn les activitats bàsiques per a realitzar sumes i restes simples.
- Dificultats per entendre la magnitud numèrica, identificar i ignorar informació irrellevant en l'enunciat d'un problema i multiplicar amb exactitud nombres de més d'un dígit.



To muscular baix (hipotonia)

- Dificultat en les reaccions o moviments ràpids, fet que repercuteix en la motricitat gruixuda o fina.
- Escriptura: dificultats per desenvolupar tasques que requereixen agilitat i control meticulós de moviments, com subjectar un llapis. Dolor a les mans i canells.
- Cansament a les mans, ja que fan servir massa força en la subjectió del llapis.



Dificultat en les interaccions socials

- Poden aparentar estabilitat emocional, però tenen dificultats per la gestió de les emocions.
- Baixa tolerància a la frustració.
- Són dependents de les persones i de les situacions.
- Es mostren fàcilment influenciables.
- Els costa dir «no»: tenen un dèficit d'assertivitat, relacionat amb la dependència emocional, problemes de cognició social i dificultats en la construcció de la identitat.
- Dificultat a l'hora d'entendre els senyals i les regles socials.
- Dificultat en la comunicació social:
 - Problemes en la comprensió no verbal, que impliquen una dificultat per utilitzar i captar senyals com expressions facials, to de la veu, postura, etc., per a dirigir o matisar la informació rebuda.
 - Dificultat per entendre les bromes, la ironia i el sarcasme.
 - Poden ser extrems en la interacció social, des d'una timidesa a una familiaritat excessives.
 - Presenten una iniciativa reduïda en el contacte social.
 - Dificultat per relacionar-se amb persones de la mateixa edat.



- Dificultat per interpretar canvis de to, significat, expressions facials i humor.
- Dificultat per expressar estats mentals o identificar situacions socials.
- Risc de problemes emocionals internalitzants (relacionats amb la possibilitat de somatitzar, desenvolupar símptomes fòbics, tristesa, inestabilitat de l'estat d'ànim, obsessions, etc.).



Conducta

- La perseverança en la seva conducta comporta la repetició d'una actitud o comportament per la incapacitat de modificar la seva resposta motora o verbal, o canviar de tema o activitat.
- Dificultat en l'autoregulació i gestió de les emocions.
- Canvis de rutines: se senten incòmodes davant de situacions noves i no familiars, amb les quals experimenten angixa i ansietat.
- Dificultat a l'hora de demanar ajuda.
- Pateixen ansietat excessiva i preocupacions, fet que afecta la memòria de treball. Poden presentar ansietat de forma subjacent; no expressar-la de manera òbvia pels seus problemes de comunicació oral.

3.3

Pautes metodològiques per a docents

Desenvolupament cognitiu

- Reforçar l'aprenentatge per repetició i dirigit.
- Estructurar les tasques en períodes curts de temps, esperar que n'acabi una per a donar-li la següent.
- Promoure el contacte visual amb l'adult i que s'asseguin a prop del professor.
- Deixar sempre que sigui possible un temps de descans amb llibertat de moviments



- Propiciar un ambient estructurat i predictable.
- Anticipar, informar i planificar amb cada alumne i alumna l'estructura i el contingut de cada activitat, indicant quan començarà i acabarà.
- Posar atenció a la identificació de l'ansietat subjacent.
- Entrenar la capacitat d'inhibir els impulsos per mitjà de la regulació externa per part de professor.
- Ajudar a que mantinguin la constància en les seves responsabilitats.
- Ampliar els seus centres d'interès per evitar la rigidesa conductual.

**Desenvolupament
conductual**

- Asseure'ls a les primeres files, però amb visió de l'aula.
- Utilitzar ordres curtes i concises.
- Desglossar els enunciats i parts de l'exercici.
- Recordar verbalment les ordres i comprovar que les han entès (els podem preguntar què han de fer, sobre què hem parlat, etc.).
- En atenció a l'esforç que fan, procurar fer les proves o tasques de major exigència en les primeres hores del dia.
- Propiciar ambients estructurats.



**Habilitats
acadèmiques**

- Anticipar els canvis sempre que sigui possible.
 - Utilitzar material manipulatiu i visual.
 - Emprar metodologies tan vivencials com sigui possible.
 - Emprar metodologies per repetició.
 - Afavorir l'ús de les tecnologies de la informació i la comunicació (TIC).
- Adaptar l'aula o els materials en el cas de dificultats motores.
- Utilitzar materials d'escriptura i pintura més gruixuts si fossin necessaris.
 - Permetre la figura de l'adult el temps necessari per començar la tasca o ser-hi a prop durant el seu desenvolupament.
 - Elogiar els èxits i treballar des de la motivació dels alumnes. Transmetre'ls seguretat i la idea que ells poden fer-ho (independentment del ritme o la forma).

Habilitats acadèmiques

- Interactuar entre els diferents docents per adequar la quantitat de deures a les capacitats de cadascú.
- Respectar el seu ritme a l'hora d'anotar a l'agenda, treure els materials, realitzar les activitats, etc.
- En els exàmens, presentar:
 - Preguntes clares i sense ambigüitat.
 - Verbalitzar l'enunciat i comprovar que l'han entès (demanant-los què han de fer). Si no és així, repetir o explicar.
 - Destacar la paraula clau de l'enunciat.
 - Presentar activitats de relacionar amb imatges.
 - Fer preguntes que es puguin respondre amb poques paraules, ja que presenten dificultats a l'hora de seqüenciar idees.
- Implicar la família perquè puguin treballar a casa els textos i parlar dels temes que es tractaran a l'aula.
- Avaluar sempre que sigui possible mitjançant treballs realitzats tant a l'aula com a casa, oralment, de manera individual o en petit grup, i donar suport a les preguntes amb imatges, etc

● Matemàtiques:

- Facilitar una plantilla de les passes que han de seguir per resoldre els problemes.
- Delimitar les operacions en caselles.
- Utilitzar l'àbac o d'altres metodologies visuals i manipulatives.
- Permetre la utilització de calculadora.
- Facilitar l'aprenentatge per mitjà de la repetició dels algoritmes matemàtics, com i quan han d'aplicar fórmules.
- Si saben aplicar aquestes fórmules, però no les recorden, permetre'ls tenir-les accessibles tant per als exercicis com per a l'avaluació.
- Proporcionar una descripció verbal clara que permeti substituir la comprensió intuïtiva, espacial i relacional que els manca.
- Ús de la tecnologia

Habilitats acadèmiques

- Lectura:
 - Fomentar l'aprenentatge de la lectura de manera individual o en petit grup.
 - Entrenament lector amb acompanyament de reforç sensorial.
 - Proporcionar informació prèvia del que han de llegir (parlar del tema, veure vídeo, etc.).
 - Facilitar l'ús de les noves tecnologies.
- Escriptura:
 - Evitar feines que siguin d'exclusiva escriptura.
 - Permetre i facilitar que presentin o realitzin les activitats per ordinador.
 - Delimitar els espais de les respostes tenint en compte la seva escriptura disgràfica.
 - Permetre l'escriptura per mitjà de teclat quan sigui necessari i ho precisi.

- Donar suport al llenguatge en cas de ser necessari amb sistemes augmentatius i alternatius de comunicació (SAAC).
- En l'inici de l'adquisició del llenguatge es pot usar la llengua de signes.
- Donar suport al llenguatge oral amb imatges.
- Evitar les frases fetes i els modismes.

Desenvolupament del llenguatge i de la parla

Habilitats socials

- Promoure el temps de pati acompanyat, en cas de ser necessari, per docents i companys de referència.
- Donar contingut al temps d'esbarjo, oferir activitats alternatives.
- Establir normes de classe estructurades i clares.
- Proporcionar models de respostes emocionals adequades (aprenentatge per imitació).
- Crear ambients distesos per evitar tensions.
- Procurar la continuïtat dels companys més propers en els canvis de curs.
- Treballar sobre situacions específiques, dir-los en temps real quan algú està fent broma o com se senten les persones davant determinades situacions.



- Informar les famílies de quines són les situacions i dificultats socials de l'alumne perquè puguin treballar-les a casa.
- Desenvolupar activitats d'habilitats conversacionals (descriure, parlar sobre un tema d'actualitat, etc.).
- Practicar *role-playing* (joc de rols) com dinàmica de grup, fet que permet treballar l'empatia i l'habilitat social. Ensenyar-los a identificar els interessos dels altres per poder parlar-ne; oferir-los preguntes per facilitar que iniciïn converses.

**Habilitats
socials**

NOTES

This image shows a blank sheet of white paper with horizontal ruling lines. The lines are evenly spaced and run across the width of the page. There are no margins, text, or other markings on the paper.



4. VOLS SABER-NE MÉS, DE LA SÍNDROME 22Q11?

4.1 Deleció 22q11

La **deleció 22q11** és l'anomalia cromosòmica submicroscòpica de major incidència, amb una freqüència estimada en la població general d'1:2000-4000 nadons, tot i que molt possiblement sigui més gran.

«**Deleció**» es refereix a la pèrdua d'un fragment de material cromosòmic i de la informació genètica que conté (procedeix del grec *deleterios* i significa «destruir, eliminar»), en aquest cas de la regió cromosòmica 22q11. No s'ha aconseguit explicar encara la gran variabilitat de les manifestacions clíniques d'aquest trastorn entre persones que han perdut la mateixa quantitat de material genètic. Es considera que hi ha d'altres factors genètics, no identificats de moment, que modifiquen l'impacte de la deleció en cada individu. Cal esperar que es vagin coneixent en els propers anys.

-



Les manifestacions de la **síndrome de deleció 22q11** es relacionen principalment amb les diferents estructures i òrgans afectats:

- Anomalies cardíques congènites (50-75 %).
- Esquerdas o insuficiència de la funció de paladar (60 %).
- Problemes de la regulació del calci amb tendència a la hipocalcèmia o caiguda del nivell de calci en sang (50 %).
- Predisposició a infeccions en els primers anys de vida i a l'aparició de processos autoimmunes.

La presència o no d'aquests problemes i la seva gravetat varia d'unes persones a unes altres. A més, tampoc es relacionen entre si; és a dir, l'existència d'una anomalia cardíaca no implica una major probabilitat de patir problemes de paladar o retard del desenvolupament psicomotor.

A més d'aquestes qüestions mèdiques, que tenen una major rellevància en els primers anys de vida, les persones amb **síndrome 22q11** presenten particularitats en el seu desenvolupament psicomotor i dificultats d'aprenentatge molt específiques, que han estat descrites en aquesta guia.

És molt habitual el retard en el desenvolupament del llenguatge (80 %), independentment que hi hagi o no un problema associat de paladar.

En el període escolar se sol manifestar amb freqüència un dèficit de la memòria de treball que dificulta el processament de la informació i el raonament abstracte necessari per resoldre problemes, entendre bé el que es llegeix i el càlcul matemàtic. Malgrat que aquests dèficits són molt específics, poden passar desapercebuts als mateixos professors.



Són també freqüents els trastorns de comportament, com el dèficit d'atenció, l'ansietat, el trastorn d'oposició desafiant i l'obsessiu compulsiu (TOC). Tot plegat fa que aquests alumnes siguin més vulnerables en l'entorn escolar, sobretot en moments de major exigència acadèmica i social, com passa en l'adolescència.

Aquests problemes d'aprenentatge i integració social causen una gran inquietud a les seves famílies. La deleció 22q11 predisposa també a l'aparició de trastorns psiquiàtrics en l'edat adulta. La freqüència d'esquizofrènia en adults amb **síndrome de deleció 22q11** és vint vegades superior a la de la població general.

4.2 Duplicació 22q11

La duplicació és l'anomalia cromosòmica complementària a la deleció i es produeix pel mateix mecanisme molecular. És l'altra cara de la mateixa moneda. Les seves manifestacions són habitualment més lleus i menys recognoscibles, pel que pot passar totalment desapercebuda. La duplicació és molt difícil de detectar mitjançant la tècnica FISH, que ha suposat durant molts anys la forma habitual de diagnosticar la deleció 22q11. El desenvolupament de noves tècniques moleculars, com el MLPA o l'array-CGH, ha permès la seva identificació.

Al contrari del que passa amb la deleció, el diagnòstic de la qual es pot sospitar en la majoria dels casos pel patró de problemes mèdics i certs trets facials característics, les duplicacions s'identifiquen en pacients estudiats per diferents motius, que també s'associen a la deleció, però que de forma aïllada són poc específics (talla baixa, dificultats d'aprenentatge, anomalies cardíques congènites, trastorn de l'espectre autista, etc.).

En l'actualitat es considera la **duplicació 22q11** com una variant genòmica de predisposició a trastorns del neurodesenvolupament, sovint heretada d'un progenitor asimptomàtic.

NOTES

[illegible]



BIBLIOGRAFIA

Alfonso Naranjo, B. (2010). Alumnos/as con NEE, familia y escuela, juntos por la integración. *Revista Digital para Profesionales de la Enseñanza*, 9, 1-11.

Asociación Síndrome 22q11. <https://www.22q.es/>

Ballesta Martínez, M. J., Guillén Navarro, E., López Expósito, I., Bafalliu Vidal, J. A., Domingo Jiménez, R., Guía Torrent, J. M., ... Sánchez Solís de Querol, M. (2008). Revisión de 22 casos de delección 22q11.2: espectro fenotípico. *Anales de Pediatría*, 69 (4), 304-310. doi: 10.1157/13126553.

Bassett, A. S., McDonald-McGinn, D., Devriendt, K., Digilio, M. C., Goldenberg, P., Habel, A., ... Vorstman, J. International 22q11.2 Deletion Syndrome Consortium (2011). Guías prácticas para el manejo de pacientes con síndrome de delección 22q11.2. *The Journal of Pediatrics*, 159 (2), 332-9. doi:10.1016/j.jpeds.2011.02.039.

Bravo Sánchez, M. (2017). *Caracterización fenotípica de una muestra clínica de pacientes con síndrome de delección 22q11* (Tesis). Universidad Complutense de Madrid, Madrid.

Butcher, N. J., Costain, G., Andrade, D. M., Boot, E., Chow, E. W. C., Chung, B., Cytrynbaum, C., ... Bassett, A. S. (2015). Guía práctica para el seguimiento médico de pacientes con síndrome de delección 22q11.2. *Genet Med* 17, 599-609. doi: 10.1038/gim.2014.175. Recuperado de https://www.22q.es/docs/files/9_guia-adultos-22q-traducida.pdf

Carter, M., Hultén, M. *Duplicaciones 22q11.2* (2016). Unique. Recuperado de <https://www.rarechromo.org/media/translations/Espanol/22q11.2%20microduplicaciones%20Spanish%20FTNW.pdf>

Comité Español de Representantes de Personas con Discapacidad (2017). *Guía para prevenir el acoso escolar por razón de discapacidad*. Recuperado de https://www.cermi.es/sites/default/files/docs/novedades/Gu%C3%ADa%20de%20Acoso__0.pdf

Crespo-Eguílaz, N. y Narbona, J. (2009). Trastorno de aprendizaje procedimental: características neuropsicológicas. *Revista de Neurología*; 49, 409-16. doi:10.33588/rn.4908.2009079.

Cutler-Landsman Consulting LLC. <https://cutlerlandsman.com/about-22q11-2>

Develay, M. (2001). *Padres, escuela e hijos*. Sevilla: Diada.

FEDER. *Caminando hacia un modelo de atención a la diversidad más inclusivo*.

Fernández Álvarez, M. L., Agra Tuñas, S., Baña Castro, M., Barca Enríquez, E., Fernández Do-campo, L., Rodríguez Corral, M., y Vales Vázquez, D. (2005). Actitudes del profesorado hacia los alumnos con discapacidad. En *VIII Congreso GalaicoPortugués de Psicopedagogía*. GIPDAE, Universidad da Coruña.

GEMSS: Genetics Education Materials for School Success. <https://www.gemssforschools.org>

Guevara Niebla, G. (1996). La relación familia-escuela. *Educación 2001*, 9, 6-13.

Kok, L. L. y 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

Laorden Nieto, A. T. (2019). *Caracterización del rendimiento neuropsicológico en personas con síndrome de delección 22Q11.2* (Tesis). Universidad Complutense de Madrid, Madrid.

McDonald-McGinn, D. y Zackai, E. (editores expertos) (2012). Syndrome de délétion 22q11.2. *Encyclopédie Orphanet pour professionnels*, diciembre de 2012.

MaxAppeal! (2020). *Documento de consenso sobre el síndrome de delección 22q11 (SD22q11). Guía de orientaciones para la valoración de la discapacidad en enfermedades raras*. Recuperado de https://www.22q.es/docs/files/6_documento-de-consenso-sd22q11-ver1-mayo-2014.pdf

Oliveira, L., Júlio-Costa, A., Dos Santos, F.C., Carvalho, M. y Haase, V.G. (2018). Deterioro del procesamiento numérico en 22q11.2 (LCR22-4 a LCR22-5). Microdelección: un estudio de caso cognitivo-neuropsicológico. *Frontiers in Psychology*, 9, 2193. doi:10.3389/fpsyg.2018.02193.

Ortega, R., Sánchez, V., Van Wassenhoven, L., Deboutte, G. y Deklerck, J. (s.f.). Contexto, definiciones y conocimiento de la violencia escolar. Recuperado de <https://studylib.es/doc/8529273/contexto--definiciones-y-conocimiento-de-la-violencia-esc...>

Plena Inclusión (2015). *Guía informativa para familiares de alumnos y alumnas con necesidades educativas especiales*. Recuperado de <https://www.plenainclusion.org/informate/publicaciones/guia-informativa-para-familiares-de-alumnos-y-alumnas-con-necesidades>

Rogdaki, M., Gudbrandsen, M., McCutcheon, R. A., Blackmore, C. E., Brugger, S., Ecker, C., ... Howes, O. (2020). Magnitud y heterogeneidad de las anomalías estructurales del cerebro en el síndrome de delección 22q11.2: un metanálisis. *Psiquiatría molecular*, 25 (8), 1704-1717. doi:10.1038/s41380-019-0638-3.

Sebastián-Lázaro, D., Brun-Gasca, C. y Fornieles, A. (2019). Voz y habla de los niños con síndrome de delección de 22q11. *Revista de Neurología* 68, 99-106.

Swillen, A. (2001). *Guía para la intervención educativa en el síndrome de delección 22q11.2*. Recuperado de https://www.22q.es/docs/files/7_gua-de-intervencion-educativa-22q11-aswillen.pdf

Swillen, A., Devriendt, K., Legius, E., Eyskens, B., Dumoulin, M., Gewiling, M. y 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

UNESCO (1994). *Conferencia Mundial sobre Necesidades Educativas Especiales: Acceso y Calidad. Salamanca, 7- 10 de junio 1994*. Madrid: Ministerio de Educación y Ciencia.

22q Foundation Australia & New Zealand. *Introduction to 22q11.2 Deletion Syndrome For Parents, Caregivers and Teachers. Infants and Primary School*. Recuperado de <https://www.22q.org.au/school-education>

CRÈDITS

Equip d'Àrea de Desenvolupament Educatiu i Professional COCEMFE

Juan Modesto García Olmo

Responsable d'Àrea, és diplomat en Treball Social, màster en Direcció i Gestió de Benestar Social i Serveis Socials. Disposa de diverses formacions relacionades amb la gestió d'equips, el lideratge i la intermediació laboral. Compta amb una experiència de més de 30 anys en direcció i execució de projectes socials amb poblacions diverses, més de 25 anys en la gestió d'equips i més de 20 anys en la creació i desenvolupament de projectes per a persones amb discapacitat.

Rocío Bordoy Lobo

Coordinadora del Programa d'Educació, és diplomada en Educació Social, màster en Psicomotricitat, màster en Atenció Primerenca, experta en Psicomotricitat Terapèutica, experta en Orientació Laboral i màster en Dansa Moviment Teràpia. Té més de 20 anys d'experiència en projectes d'intervenció social en entorns de vulnerabilitat i d'exclusió social amb persones amb i sense discapacitat en diferents entitats, i més de cinc anys d'experiència en intervenció corporal terapèutica amb diferents poblacions, orientada, entre altres aspectes, a la inclusió.

Cristina García Núñez

Tutora tecnològica del Programa d'Educació, és diplomada en Magisteri i graduada en Psicologia amb menció en Psicologia de l'Educació i menció en Psicologia de la Salut i Intervenció en Trastorns Mentals i del Comportament. Disposa de diverses formacions sobre alumnat amb necessitats específiques i dificultats en l'aprenentatge. Té més de nou anys d'experiència a les aules, on ha treballat per la inclusió de l'alumnat i apostat per metodologies innovadores que fomenten el desenvolupament integral des de la primera infància.

Maryorie Benavides Benavides

Tutora tecnològica del Programa d'Educació, és diplomada en Magisteri d'Educació Infantil i experta en TIC adaptades a l'educació especial i en musicoteràpia. Gran part de la seva experiència s'ha centrat en treballar per millorar la qualitat de la vida de les persones amb discapacitat física, orgànica i intel·lectual. Compta amb una àmplia experiència en projectes sobre tecnologia educativa, en què ha col·laborat amb diferents entitats espanyoles. Porta més de nou anys treballant per la plena inclusió de les persones amb discapacitat i per fer arribar a l'aula les metodologies inclusives.

Equip d'Educació de l'Associació 22q11

Desenvolupament de continguts:

Aldha Pozo Rodríguez

Presidenta de l'Associació Síndrome 22q11 i mare d'una nena diagnosticada amb la síndrome 22q11, és diplomada en Magisteri d'Audició i Llenguatge i intèrpret de llengua de signes i té estudis en Psicopedagogia i Integració Social. Disposa d'àmplia experiència en intervenció i gestió en l'àmbit de la discapacitat tant en entitats públiques com privades. Compta amb més de deu anys d'experiència en el desenvolupament de projectes educatius en centres educatius ordinaris i d'educació especial, lligats a l'àmbit de la discapacitat auditiva.

Lara García Cela

Responsable del Servei d'Informació i Orientació Educativa de l'Associació 22q11, és llicenciada en Pedagogia en l'especialitat d'Educació Especial, experta en Atenció Primerenca, màster en Direcció de Centres de Serveis Socials i màster en Musicoteràpia i té estudis en el grau de Psicologia. Disposa de diverses formacions sobre necessitats específiques d'aprenentatge i innovació educativa. Compta amb una àmplia experiència professional en formació i gestió educativa. Té més de deu anys d'experiència en intervenció amb diferents poblacions orientada principalment a les persones amb discapacitat i a les seves famílies, desenvolupant i implementant tallers de famílies.

Col·laboració i revisió tècnica

Sixto García-Miñaur

És pediatre i especialista en genètica clínica. És responsable de la Secció de Genètica Clínica de l'Institut de Genètica Mèdica i Molecular (INGEMM) de l'Hospital Universitari La Paz de Madrid, al qual es va incorporar al 2008. Des de llavors ha participat activament en l'atenció multidisciplinària de persones amb anomalies congènites i malalties rares, i ha col·laborat amb grups de suport. Forma part de l'equip U753 del Centre d'Investigació Biomèdica en Xarxa de Malalties Rares (CIBERER) i participa en projectes d'investigació sobre la síndrome 22q11.

David Fraguas

És psiquiatre, cap de secció de psiquiatria a l'Institut de Psiquiatria i Salut Mental de l'Hospital Clínic San Carlos de Madrid i coordinador dels serveis de salut mental del Districte Centro de Madrid. També és investigador del Centre d'Investigació Biomèdica en Xarxa de Salut Mental (CIBERSAM) i professor associat de la Facultat de Medicina de la Universitat Complutense de Madrid. David Fraguas té experiència en l'assistència clínica de persones amb trastorns del neurodesenvolupament i amb síndromes genètiques, com la síndrome 22q11. Participa en projectes de recerca nacionals i internacionals sobre la salut mental de les persones amb síndrome 22q11.

NOTES

This image shows a blank sheet of white paper with horizontal ruling lines. The lines are evenly spaced and run across the width of the page. There are no margins, text, or other markings on the paper.







Podeu trobar més informació i recursos a
la pàgina web de l'Associació Síndrome 22q11:

www.22q.es

 22q España @22q.es

 22q España @22q_es

 Asociación Síndrome 22q11 @22q_es

Contacte:

info@22q.es

663 812 863
Av. Cardenal Herrera Oria, 80B
28034, Madrid



**Asociación
Síndrome
22q11**



COCEMFE

Confederación Española de Personas
con Discapacidad Física y Orgánica



**POR SOLIDARIDAD
OTROS FINES DE INTERÉS SOCIAL**

