

Prólogo

El estudio de los síndromes genéticos y cómo pueden afectar a diferentes aspectos del desarrollo ha evolucionado en pocos decenios de una manera notable, tanto en lo que respecta a la definición de nuevos síndromes como al conocimiento de cómo puede afectar a los aspectos del desarrollo en cada uno de ellos y, en consecuencia, las diferentes terapias y actividades educativas que se pueden implementar en cada uno.

Empieza a disponerse de un corpus importante de conocimientos en relación a cada uno de ellos en la actualidad, pero a principio del Siglo XX la bibliografía especializada se refería casi exclusivamente al Síndrome de Down. Especialmente en el campo de la psicología y de la pedagogía, desde la época de los años 80 hasta ahora, hemos pasado a conocer centenares de síndromes genéticos asociados a déficit cognitivo. En los años ochenta ya había estudios muy relevantes del Dr. Jesús Flórez sobre Síndrome de Down (con una labor que viene realizando de investigación y divulgación muy importante), junto con algunos de psicólogos y de logopedas que se podían referir al síndrome de Down y a otros menos conocidos en la época (Puyuelo, Fitor y Vicuña, 1977). Desde entonces a la época actual se han multiplicado los estudios de todo tipo.

En los años noventa se empezaron a realizar importantes trabajos de investigación y de divulgación en nuestro país como los del Dr. Ramos sobre el X Frágil en 1999. También los de J.A. Rondal en castellano, francés e inglés junto a otros muchos autores en relación al lenguaje. Desde esa época han sido numerosos los trabajos de investigación en el campo de la psicología y de la educación, trabajos realizados sobre diferentes síndromes, sus características cognitivas, el proceso de diagnóstico y las metodologías educativas desarrolladas para los mismos.

En relación al conocimiento de los diferentes síndromes hay aspectos médicos y psicológicos importantes a tener en cuenta. Desde las diferentes especialidades médicas se aportan datos sobre aspectos específicos del desarrollo cerebral, corporal, el genotipo de cada uno y los aspectos psicológicos.

En un trabajo publicado hace unos años, ya incidíamos en estas características específicas del desarrollo y del aprendizaje en diferentes alteraciones del lenguaje asociados a síndromes infantiles (Puyuelo, Lorente y Brun, 2001), (Puyuelo, 2001).

Las familias, los logopedas y los profesores son los que se pueden beneficiar de este incremento importante de investigaciones y conocimientos.

Los trastornos de base genética constituyen la primera causa en frecuencia relativa en la etiología del déficit cognitivo, siendo responsables de aproximadamente un tercio de los casos de retraso mental grave. En estos síndromes, la alteración de las funciones comunicativas y lingüísticas es un aspecto característico en la mayor parte de los niños con deficiencia mental por su importancia y por la repercusión a nivel educativo y a nivel de integración social.

Dentro del estudio de los diferentes síndromes desde la medicina, a un nivel básico, podemos conocer la prevalencia, el genotipo (tipo de alteración genética asociada al síndrome), el fenotipo físico y los aspectos neurológicos asociados al mismo. Desde la psicología y especialidades afines, como la logopedia, tendremos datos sobre las posibles características del déficit cognitivo, los aspectos conductuales más significativos y, especialmente, las características comunicativas y lingüísticas de cada síndrome; por medio de una exploración psicológica y de logopédica amplias, obtendremos los datos específicos de cada persona.

Este conocimiento de las características evolutivas de cada síndrome, especialmente a nivel de psicología y de lenguaje, ayudará al logopeda a realizar una evaluación más orientada hacia aspectos específicos y facilitará la organización y planificación del tratamiento en colaboración con profesores y padres para que este sea más efectivo.

El libro de M^a Ángeles López, que tengo el honor de prologar, es un ejemplo de todo esto. En primer lugar, decir que no se trata de un libro de divulgación, sino que es un libro fruto de una investigación de muchos años, que culmina con la Tesis Doctoral en la Facultad de Psicología y Educación de la Universidad de Deusto, "Perfiles de desarrollo cognitivo y lingüístico en el síndrome X frágil" con la máxima calificación, y de su experiencia clínica en consulta de logopedia desde hace veinticinco años.

Es una gran satisfacción porque su investigación contribuye a ampliar ese corpus de conocimientos al que me refería al inicio del prólogo. Después de su trabajo, sabemos más sobre el desarrollo cognitivo y del lenguaje en este tipo de población. Es muy costoso para una persona que está día a día en su consulta trabajando con estas personas adaptarse después a lo que implica una investigación de tipo empírico en la que hay que seguir una metodología rigurosa, obtener una serie de datos, ser capaz de analizarlos y de contrastar con otras investigaciones.

El libro es una buena muestra de estas dos vertientes de la autora, la investigadora y la clínica, los diferentes capítulos y su estructura reflejan perfectamente este trabajo. Los dos primeros capítulos son fruto directo de la investigación y de su práctica. Nos informan al detalle de las características cognitivas y lingüísticas de esta población para, luego, analizar los instrumentos de medida que se pueden utilizar, tanto en relación a los aspectos cognitivos más significativos en el Síndrome de X Frágil como en relación al lenguaje. Destacar de manera especial que son pruebas editadas y publicadas en nuestro ámbito cultural y, por lo tanto, disponibles para cualquier psicólogo o logopeda. Los siguientes capítulos: *Guía para el logopeda*, *Guía para los padres* y *Guía para los profesores*, reflejan la experiencia de la autora dentro del campo de la logopedia y, en especial, con el Síndrome de X Frágil.

Es un lujo poder disponer de obras como esta para cualquier logopeda, profesor o padre/madre. Es un lujo que alguien quiera compartir su conocimiento y es un lujo que no se limite a publicar algún artículo de investigación, sino dedicar muchas horas a escribir un libro que todos agradecemos. El hacer un libro supone superar los avatares de la investigación, del trabajo cotidiano, los propios a nivel familiar, supone un ejercicio de altruismo muy importante que todos debemos agradecer.

Agradecer a la Editorial EOS su interés por libros útiles para la labor docente de los profesionales y de las familias.

La obra que presentamos es específica sobre el síndrome de X Frágil, pero seguro que muchos logopedas podrán obtener conocimientos, pautas e ideas de trabajo que les servirán para esos cientos de síndromes genéticos con problemas cognitivos y de lenguaje que se pueden encontrar en su práctica diaria.

Agradecer, por tanto, a la autora que comparta con todos un libro extraordinario.

Miguel Puyuelo Sanclemente

*Facultad de Ciencias Humanas y de la Educación.
Universidad de Zaragoza.*

*Coordinador en la Universidad de Zaragoza del Master
Inter Universitario de Estudios Avanzados sobre el
Lenguaje, la Comunicación y sus Patologías
(Universidades de Coruña, Santiago de Compostela,
Salamanca y Zaragoza).*