

2 ENCuentro DE PEDAGOGÍA

Reflexiones y prácticas educativas



© 2020 UNIVERSIDAD COLEGIO MAYOR DE CUNDINAMARCA
Bogotá, D.C.

Memorias Segundo Encuentro de Pedagogía Unicolmayor.
ISSN: 2711-273X

María Ruth Hernández Martínez
Rectora

María del Pilar Jiménez Márquez
Vicerrectora Académica

Stella María Márquez Verbel
Vicerrectora Administrativa

Comité Editorial Institucional

María del Pilar Jiménez Márquez
Vicerrectora Académica

Freddy Chacón Chacón
Jefe de Oficina de Investigaciones

Carolina Galindo Patiño
Jefe División de Promoción y Relaciones Interinstitucionales

Ana Isabel Mora Bautista
Decana designada por el Consejo Académico

Nancy del Socorro Solano Jinete
Representante de los docentes

Leonardo Montenegro Martínez
Representante de las revistas institucionales

Mónica Alejandra Quintana Rey
Editor Sello Editorial

Corrección de estilo y diseño

Sello Editorial Universidad Colegio Mayor de Cundinamarca

Foto de portada y contraportada

Olía Danilevich en Pexels

Derechos reservados de autor. Se autoriza la reproducción parcial o total de los textos de este documento siempre y cuando se realice la referencia bibliográfica correspondiente.

Contenido

Segundo Encuentro de Pedagogía Uicolmayor	7
Déficit cognitivo y fragilidad cromosómica: una reflexión desde la academia.....	9
Apropiación social del conocimiento con comunidades rurales del municipio de Viotá: Diálogo de saberes.....	25
Metodología para el diseño curricular del perfil profesional en la Educación Superior.....	37
Entre las emociones y la evaluación: avances de investigación.....	53
La evaluación mediada por las emociones y motivaciones	67
El aprendizaje de los jóvenes universitarios en el entorno digital: las habilidades digitales como oportunidad formativa	81
Educación 4.0: competencias digitales y uso de TIC.....	95
Fundamento de la formación investigativa del estudiante universitario en las condiciones colombianas.....	107
Diagnóstico de las dificultades que tuvieron estudiantes y docentes en las clases mediadas por TAC (Funza).....	125
Predicciones de repitencia y análisis de la deserción utilizando minería de datos	141
Educación y Economía en tensión: la noción de pertinencia en Adam Smith	157
El Síndrome de Burnout afecta el proceso pedagógico de los profesores de la Facultad de Administración y Economía.....	175
Aprendizaje significativo en el contexto de la significancia de la enseñanza: mis reflexiones.....	189
Aplicación del método socrático como una estrategia en la construcción del conocimiento: una experiencia profesional en docencia.....	197
StudyTelling: hacia un ecosistema de enseñanza-aprendizaje digital.....	209
Desafíos contemporáneos en Educación Superior Pública en Colombia: Abordajes de pedagogía de emergencia en AEC-UCMC (2020).....	211
Contenidos transmedia: un camino hacia el aprendizaje vivencial del inglés.....	221
Propuesta para el diseño de estudios de pertinencia en los programas de Educación Superior.....	233
Caracterización del uso de herramientas digitales en docentes y estudiantes de la Uicolmayor	249

Déficit cognitivo y fragilidad cromosómica: una reflexión desde la academia

Ruth Mélida Sánchez Mora¹

Luz Adriana Monroy²

Gabriela Arévalo³

9

RESUMEN

La Organización Mundial de la Salud (OMS) reporta que el 15% de la población mundial (más de mil millones de personas) tiene algún tipo de discapacidad. El Ministerio de Salud en 2015, reportó en Colombia por lo menos 3.051.217 personas con discapacidades; de esta cifra, el 9,9% muestran una alteración genética o hereditaria que les impedía relacionarse con los demás (algunos en condición de discapacidad intelectual). También se expresó que casi un tercio de la población con discapacidad no asiste a establecimientos educativos y tan sólo un 16% alcanza la básica primaria (Bennet, 2007).

¹ Bacterióloga y laboratorista clínica, M.Sc en Docencia Universitaria y Genética Humana, PhD en Biotecnología. Docente de la Facultad de Ciencias de la Salud, programa de Bacteriología y Laboratorio Clínico. Integrante del Grupo de Biotecnología y Genética UCMC. Correo electrónico: rmsanchezm@unicolmayor.edu.co

² Médica, especialista en Medicina Alternativa. Docente en la Universidad Colegio Mayor de Cundinamarca, Facultad de Ciencias de la Salud, programa de Bacteriología y Laboratorio Clínico. Integrante del grupo de Biotecnología y Genética UCMCM. Correo electrónico:

³ Bacterióloga y Laboratorista Clínica, M.Sc en Ciencias Biológicas, Dr.Sc. Biológicas, Facultad de Ciencias de la Salud, Programa de Maestría en Microbiología. Integrante del Grupo de Biotecnología y Genética UCMC. Correo electrónico:

En 2005, el Departamento Nacional de Estadísticas de Colombia (DANE), informó que aproximadamente el 12% de las personas en condición de discapacidad presentan limitaciones permanentes para entender o aprender (DANE, 2005); sin embargo, no existen datos de deficiencia cognitiva ni estudios de asociación genética en la población colombiana (Lisette Cabarcas, Eugenia Espinosa, & Velasc, 2013), sumado a la falta de métodos asequibles en el sistema de salud, que dificultan la identificación etiológica causante de esta condición.

Una de las causas hereditarias más comunes de deficiencia cognitiva es el Síndrome de X Frágil (SXF) (Lyons, Kerr, & Mueller, 2015), trastorno hereditario monogénico ligado al cromosoma X, que afecta principalmente a los varones. En este estudio se presenta una reflexión académica de la relación del déficit cognoscitivo con la fragilidad cromosómica del cromosoma X.

DÉFICIT COGNITIVO

El término déficit cognitivo es derivado del concepto de discapacidad intelectual por debajo del promedio normal, se puede presentar en varios niveles y es definido como una disposición funcional específica en lo que se refiere a procesos cognitivos, habilidades de comprensión y estilos de pensamiento, entendidos como herramientas esenciales en el procesamiento de la información en relación directa con los procesos de aprendizaje (MEN, 2006). El déficit cognitivo generalmente se presenta con deficiencias de adaptación y se manifiesta durante el periodo de desarrollo del individuo, quien presentan discapacidad cognoscitiva con dificultades en el desarrollo de la inteligencia verbal y matemática, mientras que en la mayoría de los casos conserva las demás inteligencias múltiples intactas (artística y musical, entre otras) (MEN, 2006).

Esta condición puede darse por diferentes eventos, en su mayoría asociados a factores de riesgo perinatales, que deben ser tenidos en cuenta como indicio de su posible etiología, entre los cuales

destacan factores como prematuridad, bajo peso al nacer, problemas respiratorios, hipoxia perinatal, problemas metabólicos, hiperbilirrubinemia, retraso de crecimiento intrauterino y condiciones genéticas, entre otras (Rego, 2017).

SÍNDROME X FRÁGIL

El Síndrome de X Frágil (SXF) es también conocido como síndrome de Martin Bell, en honor a los investigadores que lo caracterizaron y que reportaron los primeros casos en 1943 (Martin & Bell, 1943), y es una condición genética causante de discapacidad cognitiva.

Este síndrome se describe como la mutación en el gen *fmr1* (Fragile X Mental Retardation 1) del cromosoma X, región Xq27.3, que causa un defecto molecular en la región 5' no traducida (5'UTR) del gen *fmr1*, debido al incremento en el número de repeticiones del trinucleótido CGG que ocasiona la inactivación del gen y, por lo tanto, la falta de síntesis de la proteína FMRP (Fragile X Mental Retardation Protein), necesaria para el desarrollo normal del cerebro. Esta proteína controla la síntesis proteica en las neuronas postsinápticas (Saldarriaga, Ruiz, Tassone & Hagerman, 2017; Saldarriaga et al., 2014).

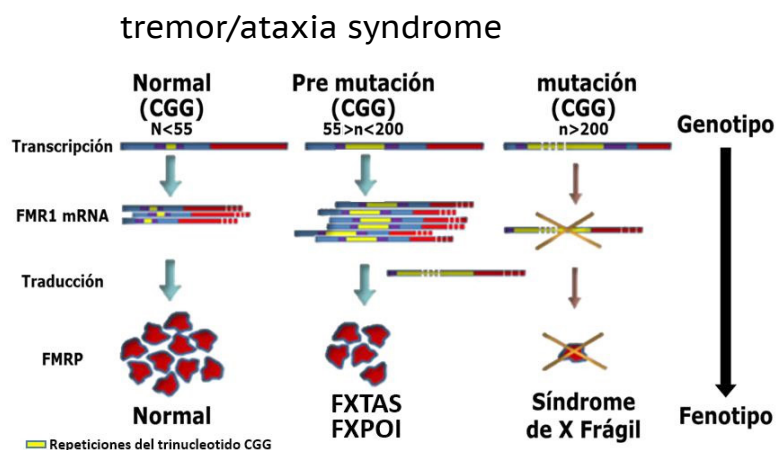
Las personas que presentan el SXF tienen una alta perspectiva de vida solo si el síndrome se diagnostica a corta edad y si cumple adecuadamente con el tratamiento de medicamentos que pueden controlar los síntomas físicos y las terapias sociales necesarias para que el paciente se desarrolle de una manera adecuada en su entorno (Talise, 2017). EL SXF es una enfermedad heredada que afecta a varios integrantes de una misma familia ya sea de forma indirecta, como portadores, o directa con la presentación del fenotipo propio del SXF.

Etiología del SXF

El gen *fmr1* está ubicado en el brazo largo del cromosoma X posición 27.3; en condiciones normales tiene un patrón de ADN repetitivo de

hasta 44 trinucleotidos CGG en la región promotora 5'UTR, sin embargo, la mutación del mismo genera una expansión en el número de repeticiones por encima de 200, que conllevan a la subsecuente metilación y silenciamiento transcripcional del gen y por consiguiente, a la deficiencia o total ausencia en la producción de la proteína FMRP (Hagerman et al., 2017), lo que resulta en el desarrollo de problemas de aprendizaje, deterioro cognitivo y anomalías del comportamiento.

Figura 1. Manifestación fenotípica del gen *fmr1*. Tomado y modificado de Berman et al. Mouse models of the fragile X premutation and fragile X-associated



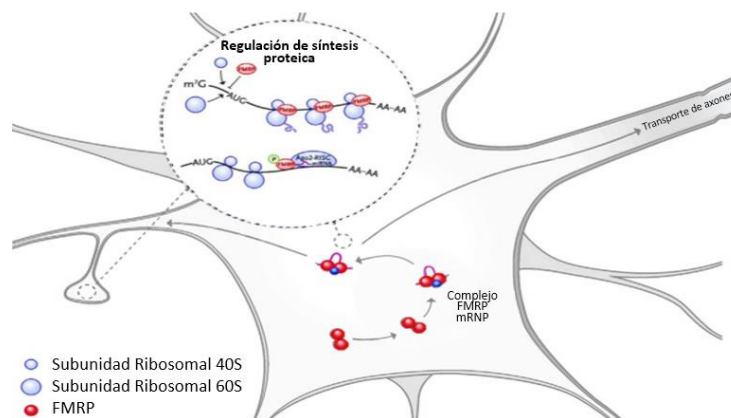
Fuente: Berman et al., 2014.

El SXF es causado por la alteración en la producción normal de la proteína FMRP, que transporta el ARNm (ácido ribonucleico mensajero) del núcleo a través del citoplasma y lo localiza en la dendrita en donde reprime la síntesis de proteínas sinápticas en el sistema nervioso, controlando así los cambios físicos que alteran las condiciones sinápticas relacionadas con el desarrollo de aprendizaje y la memoria (Castro-Volio & Cuenca-Berger, 2005).

Más del 99% de los casos del síndrome se dan por el aumento en las repeticiones CGG, sin embargo, el 1% es causado por una variedad de mutaciones que incluyen deleciones, complicaciones macroscópicas, mutaciones reguladoras y mutaciones sin sentido (Lyons et al.,

2015). En la actualidad, se conocen aproximadamente 65x mutaciones en el gen *fmr1* incluida la repetición del trinucleótido CGG en la región 5' UTR. Más de la mitad de estas son deleciones, varían desde varios cientos hasta millones de pares de bases y frecuentemente incluyen todo el gen *fmr1*, así como mutaciones reguladoras o puntuales, duplicaciones, mutaciones de tres y cuatro puntos sin sentido, dos deleciones pequeñas, una mutación de empalme, una inserción y una organización compleja (Lyons et al., 2015).

Figura 2. Regulación de la síntesis de proteínas mediada por FMRP. Tomado y modificado de Domingo R. Líneas de investigación en el tratamiento del síndrome X frágil



Fuente: Domingo, 2016.

El SXF se manifiesta con un fenotipo variable que comprende manifestaciones físicas, cognitivas y conductuales, las cuales dependen de factores puntuales como el género y la edad del individuo afectado, así como la cantidad de proteína FMRP que se produce, el número de repeticiones CGG y el grado de metilación que presente el gen *fmr1* en cada caso (Saldarriaga et al., 2014). Cuando los niveles de FMRP están levemente disminuidos se presenta una leve afectación emocional y dificultades en el aprendizaje, acompañado de un coeficiente intelectual normal, mientras que cuando existe una disminución considerable o ausencia total de esta proteína se desarrolla un déficit cognitivo severo produciendo retardo mental (Saldarriaga et al., 2014).

Existen diferencias en cuanto al género que atienden claramente a la dotación de cromosomas sexuales; las mujeres suelen manifestar menor sintomatología al disponer de dos cromosomas X, razón por la cual uno compensa los problemas funcionales del otro (Gómez Begoña Medina & Alonso., 2014) por tanto, la severidad del fenotipo varía desde la presencia de características físicas y deficiencias cognitivas, hasta la ausencia de fenotipo físico con leves problemas en el proceso de aprendizaje (Saldarriaga et al., 2014); mientras que en los hombres las manifestaciones físicas y conductuales son evidentes, puesto que al contar con un único cromosoma X no existe mecanismo alguno para compensar la funcionalidad de la proteína FMRP causada por la deficiencia en su producción.

Características fenotípicas del X Frágil

Dentro de las características fenotípicas del SXF se destacan la forma alargada de la cara, mandíbula prominente, gingivitis, periodontitis, orejas de gran tamaño, frente amplia, tono muscular bajo, pie plano, hiperlaxitud de articulaciones, deficiencias auditivas y visuales y macroorquidismo en el caso específico del género masculino (Irma Salgado Cedillo, Américo Durán Gutiérrez, & Ángeles., 2014), el cual aparece en la pubertad y permite diferenciar en esta etapa hombres posiblemente afectados con el SXF de aquellos que tienen discapacidad cognitiva no asociada a SXF (Saldarriaga et al., 2014). Alrededor del 30% de los casos de SXF no presentan los rasgos fenotípicos clásicos, ni antecedentes familiares de discapacidad cognitiva, manifestándose únicamente como retraso del lenguaje o trastorno de déficit atencional con o sin hiperactividad.

Patrón de herencia

El síndrome de X frágil tiene una herencia ligada al sexo dominante con penetrancia incompleta y expresividad variable, que atiende a la ubicación del gen involucrado en esta condición, reflejando una clara predominancia en el sexo masculino con respecto al femenino (Medina, 2016; Pintado, 2014).

Los casos del síndrome que se presentan en hombres se deben a que heredan el cromosoma X y por consiguiente presentan una deficiencia en la producción de la proteína FMRP; en el caso de las mujeres que presentan un cariotipo XX, la síntesis de dicha proteína es compensada por el mismo gen en el otro cromosoma, por lo cual no se generan las características propias de la enfermedad, pero serán portadoras de la misma (Artigas, Brun-Gasca, & Gabau, 2019). La heredabilidad del SXF de una generación a otra depende netamente del estado del gen *fmr1* de los progenitores, existiendo la posibilidad de desarrollo de la enfermedad cuando al menos uno de ellos presenta la mutación completa, lo que da paso a distintas probabilidades de genotipo en su descendencia.

El caso más común se da en la descendencia de mujeres portadoras del síndrome y de hombres que no presentan ninguna alteración en el gen *fmr1*, en el cual existe un 50% de probabilidad de que sus hijos varones se vean afectados en caso de heredar el cromosoma alterado y un 50% de probabilidad de obtener descendencia sana. Así mismo, para el caso de la descendencia femenina, a pesar de tener las mismas probabilidades de genotipo, únicamente serán portadoras en caso de heredar la mutación (Lorente, 2017).

De igual manera, existen eventos menos frecuentes asociados a la descendencia de progenitores afectados por el SXF. Por un lado, cuando la mujer es la que presenta una mutación completa en sus cromosomas sexuales todos los hijos varones se verán afectados por el síndrome, puesto que de forma estricta heredan el cromosoma Y procedente del padre y, por consiguiente, alguno de los cromosomas X mutados de la madre, mientras que las hijas presentarán un cromosoma X afectado y uno sano que las convierte en portadoras de esta condición genética (Lorente, 2017).

Por otro parte, en caso de ser el hombre quien presenta la mutación completa en su cromosoma X, se heredará éste mismo a la totalidad de sus hijas haciéndolas portadoras o dando paso al desarrollo de ésta condición en casos infrecuentes en que se herede de la madre otro cromosoma alterado, mientras que la probabilidad de que he-

reden la mutación a sus hijos es completamente nula debido a que siempre aportan el cromosoma Y a su genotipo (Lorente, 2017).

Dentro del patrón de herencia del SXF cabe mencionar que al día de hoy se conoce la presencia de un fenómeno de anticipación, gracias a estudios realizados por Sherman et. al desde 1985 (Sherman et al., 1985), consistente en la posible aparición de la enfermedad dentro de una misma familia con manifestaciones clínicas más severas y tempranas en las siguientes generaciones y la posibilidad de que varones normales puedan ser portadores y transmitir la enfermedad a todas sus hijas haciéndolas igualmente portadoras (Medina, 2016). De acuerdo con la “paradoja de Sherman”, en el SXF existen entonces mutaciones dinámicas, que se describen como zonas polimórficas de repeticiones de tripletes (CGG)_n, y un estadio de premutación inestable en el gen FMR1, que se origina cuando en esta zona se encuentra una expansión en un rango de 55-200 tripletes CGG (Medina, 2016). En esta zona de repeticiones, ocurre un fenómeno de inestabilidad, debido a la pérdida de tripletes AGG que hay cada 9-11 repeticiones, encargados de mantener la estabilidad del gen, lo que desencadena un mayor riesgo de cambio en el número de tripletes (CGG)_n al pasar a la siguiente generación familiar, expandiéndose a tamaños que duplican y hasta quintuplican el número de repeticiones presentes en la región 5’UTR (Medina, 2016; Saldarriaga et al., 2014).

DÉFICIT COGNOSCITIVO Y SÍNDROME DE X FRÁGIL

El SXF hace parte del grupo de condiciones genéticas causantes de déficit cognitivo, siendo una de las principales causas de tipo hereditario de esta condición (Fernandez Carvajal et al., 2001; Pugin et al., 2017; Saldarriaga et al., 2014); sin embargo, no en todos los individuos se manifiesta con la misma severidad, por lo que es necesario aclarar que muchos de los niños afectados pueden llegar a superar sin problemas un test de inteligencia, alcanzando un coeficiente intelectual cercano al normal, asociado a dificultades en procesos

de interacción social y vida escolar, con problemas de aprendizaje en áreas como matemáticas, lógica y aspectos abstractos (Medina, 2016); sin embargo, existe variabilidad de afectación intelectual, siendo siempre menor en mujeres y en pacientes con mosaicismos. El grado de limitación cognitiva y la manera de procesar la información con mayor complejidad sobre todo a nivel verbal, tiene implicación directa en el proceso de aprendizaje, que si bien no tiene un desarrollo común, se puede lograr en cierta medida por imitación de actos repetitivos; es importante resaltar la afectación conductual que se presenta en personas afectadas por el síndrome, relacionada principalmente a problemas de desarrollo del lenguaje, desempeño en la comprensión de la relación causa y efecto, y resolución de conflictos, lo cual aumenta de forma exponencial el nivel de estrés que manejan las personas a causa del SXF (Medina, 2016).

En el SXF el compromiso cognitivo se manifiesta precozmente, con retraso del desarrollo psicomotor, movimientos repetitivos, posturas inusuales, pobre contacto ocular y aislamiento social; un 85% de los hombres afectados y de un 25 a 30% de las mujeres tienen un coeficiente intelectual menor de 70%, siendo el hallazgo más frecuente encontrar en las mujeres un nivel de inteligencia normal o limítrofe. En algunos casos, el retraso psicomotor puede ser leve o incluso ser inicialmente normal, manifestándose posteriormente como un trastorno de aprendizaje (Pugin et al., 2017). Hay signos importantes que se presentan con poca frecuencia, pero pueden llegar a ser graves o prolongar el tratamiento como lo son: otitis recurrentes que pueden afectar de forma permanente la audición y convulsiones en un 25% de los varones afectados, que pueden ser de forma generalizada o localizarse en una parte del cuerpo y que comienzan a una edad temprana, alrededor de los 6 y los 24 meses de edad, por lo cual en la mayoría de los casos se incluye de manera permanente el tratamiento con anticonvulsivante (Pugin et al., 2017; Ribate Molina MP, Pié Juste J, & FJ, 2010).

Por otro lado, las características conductuales y cognitivas más

frecuentes comprenden discapacidad intelectual y del lenguaje, además de problemas psicomotores e hiperactividad. De igual manera, a estas condiciones pueden estar asociados signos como lo son retraso en el habla, al momento de gatear o caminar, aversión al contacto visual, aleteo constante e incluso morderse las manos o dedos de manera continua (Irma Salgado Cedillo et al., 2014).

En 2010, Fernández et al desarrollaron una investigación enfocada en la revisión de las dificultades escolares de lectura y escritura en niños y adolescentes diagnosticados con SXF, destacando aspectos como la adquisición, evolución e intervención dada su relevancia en la enfermedad, teniendo como objetivo analizar los factores que dan lugar a disfunciones comunicativas en esta población y destacando así la gran diferencia entre niños y niñas con la enfermedad en torno a estas habilidades y su proceso de enseñanza (Fernandez-Carvajal et al., 2009).

Por otro lado, en 2016 Mingarro et al. desarrollaron un trabajo en el cual se describe la importancia del consejo genético en su fin como proceso comunicativo para informar, educar y aclarar dudas sobre la enfermedad genética del SXF, por medio del cual se logró realizar un árbol genealógico de un paciente de 12 años de edad obteniendo resultados positivos en uno de sus familiares por parte de la rama materna, que fue diagnosticado previamente con SXF tras estudio genético. A partir de ese momento toda la rama materna fue sometida a estudio genético encontrando que tanto la madre del paciente como las hermanas eran portadoras sanas para el SXF (Mingarro Castillo, Ejarque Doménech, García Moreno, & Aras Portilla, 2017).

Así mismo, en 2016 Saldarriaga et al. desarrollaron un estudio descriptivo a una familia de Cali, Colombia, en el cual se evaluaron nueve individuos con discapacidad intelectual de etiología desconocida, mediante pruebas moleculares de ADN para diagnóstico de SXF. Ellos realizaron pruebas en cascada a todos los miembros disponibles de la familia, encontrando individuos con mutación completa y permutación. Dicha investigación se realizó con la finalidad

de contribuir a estudios epidemiológicos del síndrome en Colombia, demostrando además la importancia del diagnóstico no solo en las personas afectadas, sino también en los demás individuos pertenecientes a la familia para evaluar la herencia y la posibilidad de manifestación en las siguientes generaciones (Saldarriaga et al., 2017).

CONCLUSIONES

Los estudios realizados relacionan el X frágil y el déficit cognitivo haciendo énfasis en la discapacidad intelectual, aspecto mencionado por varios autores que puede tener un origen genético de tipo hereditario.

- A partir de los estudios revisados se evidenció como principal rasgo presente durante el desarrollo el retraso en aprender a caminar, gatear o voltearse, con asociación en menor grado a retraso en el desarrollo de otras funciones psicomotoras, afines con el SXF.
- El déficit del lenguaje, la hiperactividad, el retraso en el habla y comportamientos como morderse las manos son completamente congruentes al SXF, debido a que esta enfermedad es causada por el silenciamiento del gen FMR1 lo cual evita la producción de la proteína FMRP, involucrada en regulación de la estabilidad del ADN, que al verse afectada interfiere en el proceso de codificación de proteínas encargadas de la sinapsis y del desarrollo cerebral, causando así discapacidades intelectuales relacionadas con procesos cognitivos y habilidades de comprensión.
- Al tratarse el SXF de un síndrome, las manifestaciones son variables y no se presentan de igual manera en toda la población, por lo que existe una necesidad de indagar no solo los rasgos clínicos del individuo sino también las características asociadas al desarrollo y crecimiento del mismo, además

de detalles familiares que pueden ser indicativos del grado de asociación genética con el déficit cognitivo.

- La identificación de déficit cognitivo en este síndrome o en otra patología de carácter metabólico o hereditario permiten direccionar el tratamiento terapéutico en estos individuos y guiarlos hacia una adaptabilidad en entornos donde no sean sometidos a discriminación.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

Artigas-Pallarés, J., Brun, C., & Gabau, E. (2001). Aspectos médicos y neuropsicológicos del síndrome X frágil. *Rev neurol clin*, 2, 42-54.

Benet, A. S. I. (2007). ¿Cómo desarrollar la memoria en personas mayores desde la teoría de las inteligencias múltiples de H. Gardner?. *Revista Iberoamericana de Educación*, 42(4), 1-9.

Berman, R. F., Buijsen, R. A., Usdin, K., Pintado, E., Kooy, F., Pretto, D., . . . Hukema, R. K. (2014). Mouse models of the fragile X premutation and fragile X-associated tremor/ataxia syndrome. *J Neurodev Disord*, 6(1), 25. doi: 10.1186/1866-1955-6-25

Castro-Volio, I., & Cuenca-Berger, P. (2005). [Neurodevelopmental (fragile X syndrome) and neurodegenerative (tremor/ataxia syndrome) disorders associated to the 'growth' of a gene]. *Rev Neurol*, 40(7), 431-437.

DANE. (2005). Censo de discapacidad. Recuperado de www.dane.gov.co/files/censos/discapacidad/preva_indices.pdf.

Domingo, R. (2016). Líneas de investigación en el tratamiento del síndrome X frágil. Recuperado de <http://www.dgenes.es/wp-content/uploads/3895s-lineas-investigacion-tratamiento-xf.pdf>

Fernandez-Carvajal, I., Walichiewicz, P., Xiaosen, X., Pan, R., Hagerman, P. J., & Tassone, F. (2009). Screening for expanded alleles of the FMR1 gene in blood spots from newborn males in a

Spanish population. *J Mol Diagn*, 11(4), 324-329. doi: 10.2353/jmoldx.2009.080173

Fernandez Carvajal, I., Blanco Quiros, A., Fernandez Toral, J., Telleria Orriols, J. J., Alonso Ramos, M. J., Sanz Cantalapiedra, A., . . . Palencia Luances, R. (2001). [Effectiveness of a clinical test in the preselection of children with suspected fragile X syndrome]. *An Esp Pediatr*, 54(4), 326-330.

Gómez, B. M., & Alonso, I. G. (2014). Síndrome X Frágil: detección e intervención en el fenotipo conductual. *Revista INFAD de Psicología. International Journal of Developmental and Educational Psychology*, 2(1), 145-154.

Hagerman, R. J., Berry-Kravis, E., Hazlett, H. C., Bailey, D. B., Jr., Moine, H., Kooy, R. F., . . . Hagerman, P. J. (2017). Fragile X syndrome. *Nat Rev Dis Primers*, 3, 17065. doi: 10.1038/nrdp.2017.65

Irma Salgado Cedillo, Américo Durán Gutiérrez, & Ángeles., E. d. I. T. (2014). Aspectos estomatológicos en el síndrome del X frágil. Revisión de la literatura y presentación de un caso clínico. *Revista Odontológica Mexicana*, 18(4), 220-270. doi: 10.1016/S1870-199X(14)70310-6

Lisette Cabarcas, Eugenia Espinosa, & Velasco., H. (2013). Etiología del retardo mental en la infancia: experiencia en dos centros de tercer nivel. *Revistanbiomedica.*, 33(3). doi: <http://dx.doi.org/10.7705/biomedica.v33i3.785>

Lorente, L. G. (2017). Síndrome X frágil: fisiopatología y posibilidades actuales de diagnóstico y tratamiento. (Grado en Farmacia), UNIVERSIDAD COMPLUTENSE, España. Recuperado de <https://eprints.ucm.es/54649/> (54649)

Lyons, J. I., Kerr, G. R., & Mueller, P. W. (2015). Fragile X Syndrome: Scientific Background and Screening Technologies. *J Mol Diagn*, 17(5), 463-471. doi: 10.1016/j.jmoldx.2015.04.006

Martin, J. P., & Bell, J. (1943). A Pedigree of Mental Defect Showing Sex-Linkage. *J Neurol Psychiatry*, 6(3-4), 154-157. doi: 10.1136/

- Medina, R. C. (2016). Síndrome x frágil. Eficacia en el ensayo experimental con antioxidantes de un trastorno genético del neurodesarrollo infantil. (Doctoradp), Universidad de Málaga España. Retrieved from <https://dialnet.unirioja.es/servlet/tesis?codigo=137688>
- MEN. (2006). Orientaciones pedagógicas para la atención a estudiantes con discapacidad cognitiva. Bogotá, Colombia: Recuperado de http://portalapp.mineducacion.gov.co/drupal/files/nee/docs/orientaciones_cognitiva1.pdf.
- Mingarro Castillo, M. M., Ejarque Doménech, I., García Moreno, A., & Aras Portilla, L. M. (2017). Síndrome del cromosoma X frágil. Revista Clínica de Medicina de Familia, 10, 54-57.
- Pintado, E. (2014). El gen del X frágil. Recuperado de <https://www.sebbm.es/web/es/divulgacion/acercate-nuestros-cientificos/269-elizabeth-pintado-marzo-2014-gen-del-x-fragil>
- Pugin, A., Faundes, V., Santa Maria, L., Curotto, B., Aliaga, S., Salas, I., Allende, M. A. (2017). Clinical, molecular, and pharmacological aspects of FMR1 related disorders. Neurologia, 32(4), 241-252. doi: 10.1016/j.nrl.2014.10.009
- Rego, F. J. F. (2017). Efecto de los factores de riesgo biológico perinatales en el neurodesarrollo de los niños prematuros. Recuperado de <https://www.fundacionsaludinfantil.org/wp-content/uploads/2017/12/FernandezRego2017.pdf>
- Ribate Molina MP, Pié Juste J, & FJ, R. F. (2010). Síndrome De X Frágil. Asociación Española de Pediatría, (1), 85-90.
- Saldarriaga, W., Ruiz, F. A., Tassone, F., & Hagerman, R. (2017). Down Syndrome and Fragile X Syndrome in a Colombian Woman: Case Report. J Appl Res Intellect Disabil, 30(5), 970-974. doi: 10.1111/jar.12272
- Saldarriaga, W., Tassone, F., Gonzalez-Teshima, L. Y., Forero-Forero, J.

V., Ayala-Zapata, S., & Hagerman, R. (2014). Fragile X syndrome. *Colomb Med (Cali)*, 45(4), 190-198.

Sherman, S. L., Jacobs, P. A., Morton, N. E., Froster-Iskenius, U., Howard-Peebles, P. N., Nielsen, K. B., . . . Watson, M. (1985). Further segregation analysis of the fragile X syndrome with special reference to transmitting males. *Hum Genet*, 69(4), 289-299.

Talise, M. (2017). Síndrome de X frágil. Retrieved 17/06/2019, 2019, from <https://www.webconsultas.com/salud-al-dia/sindrome-de-x-fragil/sindrome-de-x-fragil-7204>