

**ÍNDEX:**

0. INTRODUCCIÓ.....	4
0.1 Objectius del treball.....	5
0.2 Metodologia.....	5
1. L'HERÈNCIA GENÈTICA HUMANA.....	6
1.1 Informació genètica.....	6
1.2 Gens.....	6
1.2.1 Què és un gen?.....	6
1.2.2 Dels gens a la síntesi de proteïnes.....	6
2. CROMOSOMES.....	8
2.1 Què són?.....	8
2.2 Composició.....	8
2.2.1 Parts d'un cromosoma.....	8
2.3 El cariotip humà.....	9
2.4 Determinació genètica del sexe.....	11
2.5 Herència lligada al sexe.....	12
2.5.1 Els cromosomes sexuals.....	12
2.5.2 L'herència lligada al cromosoma X.....	12
3. LA SÍNDROME X FRÀGIL.....	14
3.1 Què és?.....	14
3.2 Història.....	14
3.2.1 Investigació.....	15
3.2.2 Origen del nom.....	15
3.2.3 Situació actual.....	16
3.3 Causes de la malaltia.....	16
3.3.1 El gen FMR1 i la proteïna FMRP.....	16
3.3.2 La genètica X Fràgil.....	16
3.4 Simptomatologia.....	18
3.4.1 Fenotip físic.....	18
3.4.2 Fenotip conductual.....	18

3.4.3	Capacitats cognitives: La parla i el llenguatge.....	19
3.5	Fases de la malaltia.....	20
3.5.1	Infantesa.....	20
3.5.2	L'adolescència i l'edat adulta.....	21
3.6	Diagnòstic.....	21
3.7	Pronòstic.....	22
3.8	Tractament.....	23
3.8.1	Medicació.....	23
3.8.2	Teràpies.....	24
3.8.2.1	Teràpia educativa.....	24
3.8.2.2	Teràpia psicomotriu.....	25
3.8.2.3	Teràpia ocupacional.....	26
4.	XARXA ASSISTENCIAL.....	27
4.1	Centres de salut i de seguiment.....	27
4.1.1	Centre de Salut Mental.....	27
4.1.2	Hospital psiquiàtric.....	27
4.1.3	Centre de dia.....	28
4.1.4	Hospital de dia.....	28
4.2	El Taller Baix Camp.....	28
4.2.1	Entrevista a Jordi Iglesias, psicòleg del Taller Baix Camp.....	29
5.	LA VIDA AMB X FRÀGIL .....	31
5.1	La vida al Taller Baix Camp.....	31
5.2.1	Entrevista als treballadors del Taller Baix Camp.....	31
5.2.2	Horaris i activitats.....	31
5.2	El Test ABS-RC.....	34
5.3.1	Resultats del Test ABS-RC aplicat al Subjecte A.....	35
5.3.2	Resultats del Test ABS-RC aplicat al Subjecte B.....	36
5.3.4	Conclusions del Test ABS-RC.....	37
5.3	L'acceptació social.....	37
5.4	La meva experiència al Taller Baix Camp.....	38

6. CONCLUSIONS I OPINIÓ.....	39
6.1 Agraïments.....	41
7. GLOSSARI.....	42
8. BIBLIOGRAFIA I WEBGRAFIA.....	43
9. ANNEXOS.....	44
9.1 Annex 1.....	44
9.2 Annex 2.....	49
9.3 Annex 3.....	57
9.4 Annex 4.....	58
9.5 Annex 5.....	58
9.6 Annex 6.....	59

## 0. INTRODUCCIÓ

Al llarg de la nostra vida, convivim amb persones diferents a nosaltres, persones que, per alguna cosa o una altra, no es comuniquen de la mateixa manera que ho faria algú a qui hem posat l'etiqueta de "normal". Posant un exemple pràctic: tothom, durant la seva etapa d'escolarització obligatòria, ha sentit a parlar dels nens i nenes d'Educació Especial. Per la majoria de gent, aquests nens i nenes són persones que tenen algun problema mental o discapacitat intel·lectual, cosa que els provoca un retard en l'aprenentatge. Però, qui són aquests nens i nenes d'Educació Especial?

A l'hora de triar el meu Treball de Recerca tenia molt clar que volia encaminar-me cap a un tema relacionat amb els trastorns mentals o de conducta. En un primer moment, vaig pensar de triar un trastorn psicològic com ara l'esquizofrènia, el trastorn límit de personalitat o el trastorn de personalitat múltiple. Però, com que el departament que em va tocar per fer el treball no va ser el de Psicologia, sinó el de Biologia, vaig acabar decantant-me cap a la vessant dels trastorns genètics.

El meu objectiu en aquell moment era buscar un trastorn d'origen genètic que derivés a un trastorn de conducta. Amb aquestes dues variables, el trastorn que ens ve en ment és la Síndrome de Down. Tot i això, vaig decidir que aquell no havia de ser el tema pel meu treball, ja que era una patologia molt coneguda i un dels meus objectius era conèixer una nova malaltia.

Després d'aquesta primera reflexió, vaig decidir encarar la recerca cap a un trastorn genètic que afectés al cromosoma 23, ja que em donaria més joc al moment d'explicar l'herència genètica lligada al sexe de l'individu. Amb aquest paràmetre em va ser força fàcil trobar la malaltia perfecta pel meu treball, la Síndrome X Fràgil.

Sorprenentment, aquesta malaltia desconeguda per gran part de la població, era la principal causa hereditària de retard mental. Les dades parlaven per si soles. Així com identifiquem una persona amb la Síndrome de Down al veure-la, no tenim constància de la Síndrome X Fràgil. Quina és la diferència?

## **0.1 Objectius**

Els dos objectius principals d'aquest treball són els següents: Per una banda, investigar quina és la causa genètica de la Síndrome X Fràgil i tots els aspectes de la genètica humana i l'herència lligada al sexe relacionats amb la patologia, així com la seva simptomatologia. Per altra banda, investigar com és la vida de les persones amb el trastorn i quines són les eines que tenen per poder desenvolupar una quotidianitat el més còmoda possible, així com el tractament que se li pot donar a la malaltia.

També m'agradaria donar a conèixer aquesta Síndrome, ja que té molt de pes en el món clínic pel que fa a la discapacitat intel·lectual lligada a la genètica i, tot i això, és una malaltia pràcticament desconeguda.

## **0.2 Metodologia**

La metodologia emprada per fer aquest treball ha estat la recerca i contrast d'informació sobre la Síndrome X Fràgil, així com la classificació en apartats d'aquesta per anar construint el treball.

El treball consta de dues línies teòriques bastant marcades: una es basa en la genètica i l'altra en la vessant terapèutica i de descripció de la malaltia com a patologia aplicada a l'ésser humà.

La part final del treball inclou la part pràctica, que es troba inclosa a la part teòrica a partir del punt 4.2.1. Inclou entrevistes a professionals del Taller Baix Camp (psicòlegs i cuidadors), un test de conducta adaptativa realitzat a 2 pacients i la gràfica d'una enquesta. Per ser realitzats aquests documents he contat amb l'ajuda del Taller Baix Camp de Reus.

# 1. L'HERÈNCIA GENÈTICA HUMANA

## 1.1 Informació genètica

El conjunt de tots els caràcters hereditaris que transmeten els progenitors a la seva descendència s'anomena informació genètica o hereditària. Aquesta informació és present a totes les cèl·lules, concretament, a les molècules d'ADN que es troben al nucli cel·lular.

La informació genètica continguda a l'ADN determina com són cadascuna de les proteïnes de l'organisme. La presència d'una o altra proteïna, així com les característiques particulars de cada una, són indispensables per el bon funcionament de l'organisme. D'aquesta manera, un error en la síntesi d'una proteïna, pot tenir conseqüències greus per l'individu que pateixi aquesta alteració. N'és un exemple la Síndrome X Fràgil, del qual tracta aquest treball i en el qual un petit error en un triplet de nucleòtids de l'ADN provoca un canvi en la síntesi d'una proteïna, dèficit de la qual provoca retard mental com a conseqüència patològica principal.

## 1.2 Gens

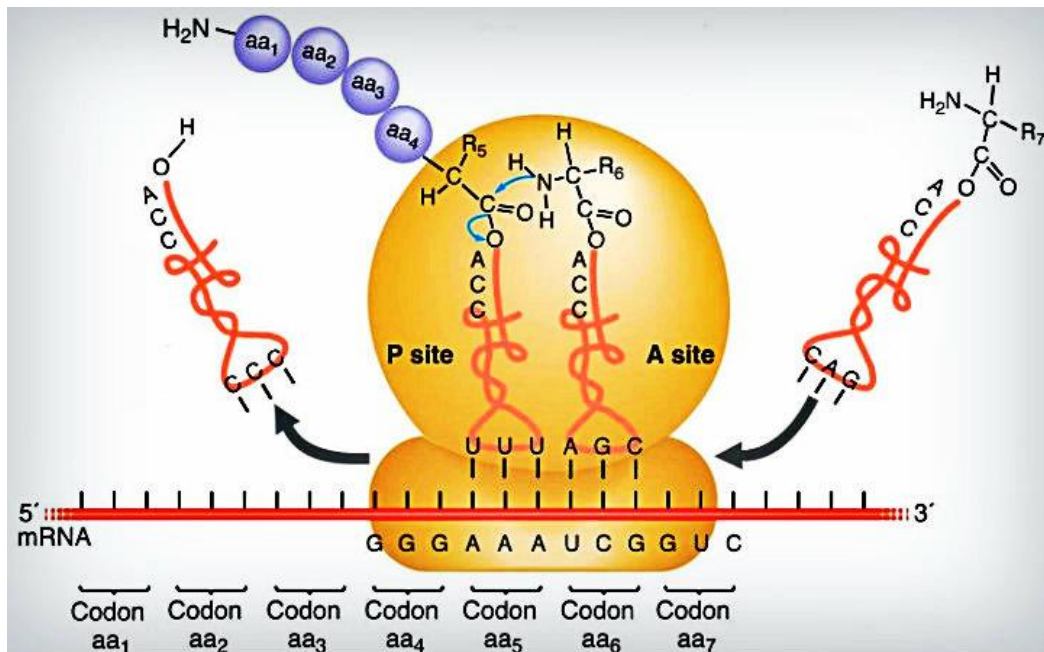
### 1.2.1 Què és un gen?

Abans de parlar d'herència lligada al sexe hem de definir el concepte de gen, que és aquell fragment del cromosoma en què es troba codificada una unitat d'informació genètica. Consisteix en una seqüència lineal de nucleòtids d'ADN que és essencial per a codificar una funció específica o caràcter.

### 1.2.2 Dels gens a la síntesi de proteïnes

La primera fase per a la síntesi d'una proteïna a partir d'un gen de l'ADN és la transcripció d'aquest fragment d'ADN a ARN missatger (ARNm), procés que es produeix al nucli de la cèl·lula. Aquest ARNm passarà al citoplasma, eliminarà la informació genètica no codificadora (introns) durant el procés de maduració i unirà els exons, que sí que contenen informació genètica codificadora.

La segona fase s'anomena traducció i és el procés pel qual el missatge que conté la molècula d'ARNm passa a ser una seqüència d'aminoàcids que formaran una proteïna concreta. Es produeix al ribosoma, orgànul que s'encarrega d'identificar l'ordre dels aminoàcids en la nova proteïna gràcies als triplets codó de l'ARN missatger, que encaixen amb els triplets anticodó de l'ARN de transferència, és a dir, aquell encarregat de transportar els aminoàcids i afegir-los a la cadena que formarà la proteïna.



Esquema de la síntesi de proteïnes

## 2. ELS CROMOSOMES

### 2.1 Què són?

Els cromosomes són els orgànuls cel·lulars, presents en el nucli cel·lular dels organismes eucariotes, que contenen els materials portadors de l'herència biològica. Químicament estan formats per una doble cadena d'ADN (Àcid desoxiribonucleic) i histones (proteïnes) i només es poden veure clarament durant els processos de divisió cel·lular, ja que si no el material amb la dotació genètica, l'ADN, es troba dispers i granulats formant cromatina.

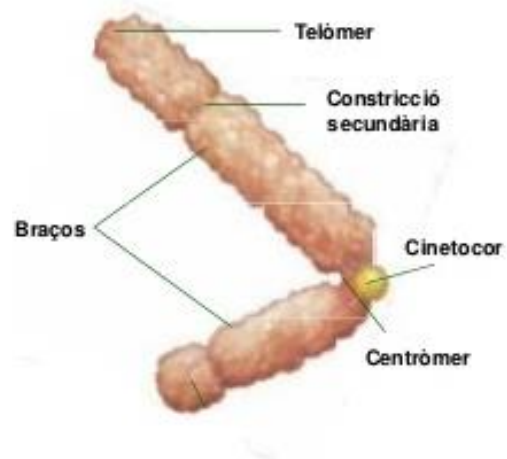
### 2.2 Composició

Els cromosomes són resultat de la condensació de la cromatina, una massa granulosa formada principalment per proteïnes histones i ADN que es troba dispersa al nucli cel·lular durant el període en que la cèl·lula no es troba en fase de reproducció. Quan s'inicia la fase reproductiva, la cromatina es va condensant i van apareixent els cromosomes.

#### 2.2.1 Parts del cromosoma

Les parts bàsiques de l'estructura d'un cromosoma són les següents:

- Telòmer: Cadascun dels extrems polars d'un cromosoma, té per funció evitar l'adherència amb els altres i regular el nombre de divisions cel·lulars. ADN més condensat.
- Centròmer: Lloc per on s'uneixen les dues cromàtides d'un cromosoma en el procés de duplicació del material genètic.
- Braços: Cadascuna de les dues prolongacions que van des de el centròmer fins al telòmer i inclouen la informació genètica.





- Constricció secundària: Estret que marca la posició del telòmer envers el braç.
- Cinetocor: Estructura en forma de disc trilaminar, situada a la zona centromèrica de cada cromosoma, a partir del qual té lloc la polimerització de microtúbuls del fus mitòtic, que aconseguiran el desplaçament dels cromosomes durant la mitosi.

## 2.3 El cariotip humà

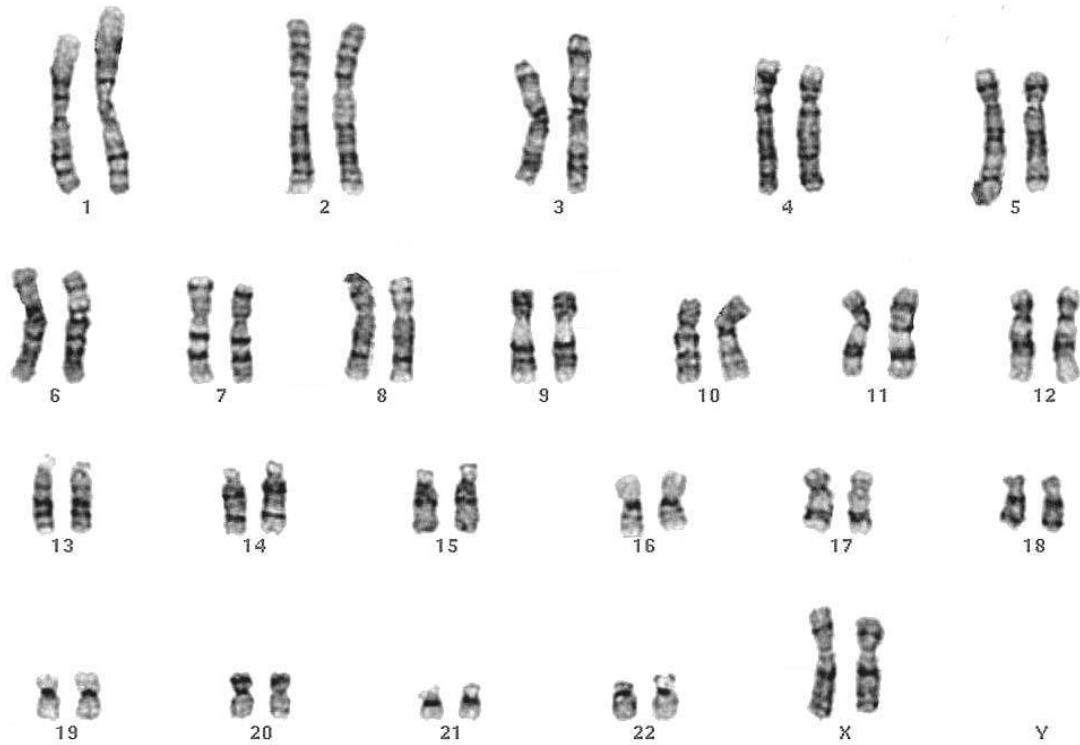
El cariotip és el conjunt de cromosomes d'una espècie. L'ésser humà té 23 parells de cromosomes homòlegs, és a dir, 46 cromosomes en les cèl·lules somàtiques. D'aquests 23 parells de cromosomes, 22 parells són autosomes i un parell correspon als cromosomes sexuals o heterocromosomes.

Els dos cromosomes de la mateixa parella reben el nom de cromosomes homòlegs. Un d'aquests és heretat del pare i l'altre de la mare i contenen els gens que codifiquen la informació genètica pels mateixos caràcters.

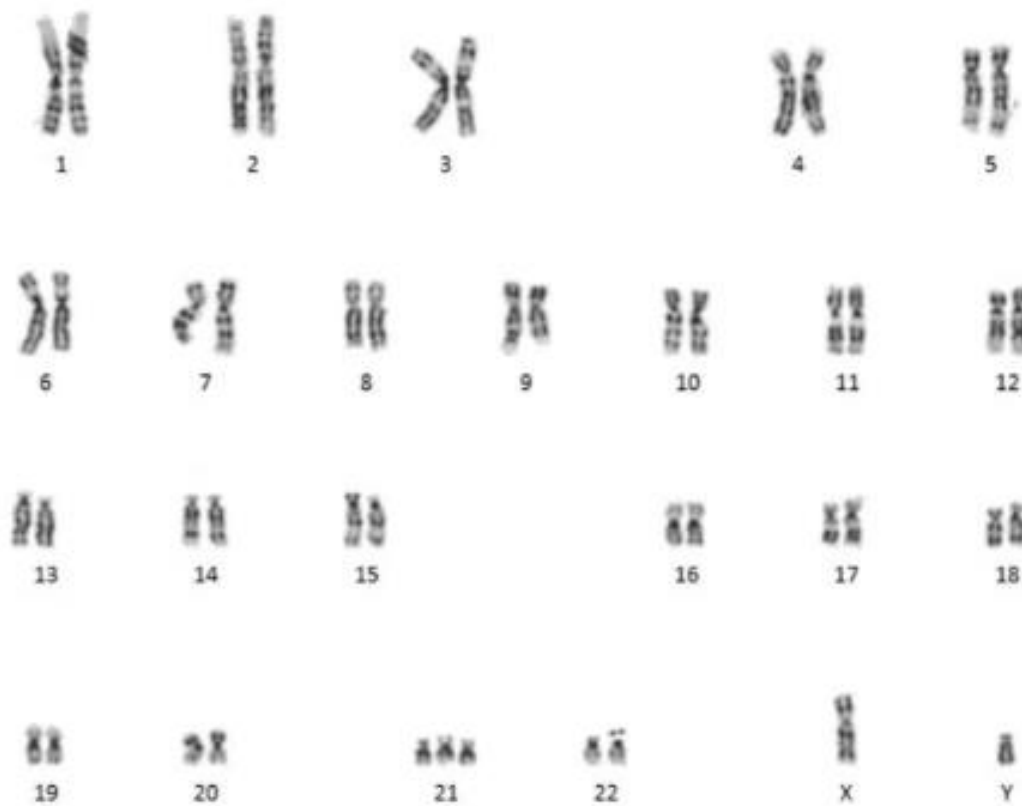
En el cariotip es distingeixen dos tipus de cromosomes:

- Heterocromosomes (cromosomes sexuals): Són molt diferents l'un de l'altre i intervenen en la determinació del sexe. Un s'anomena cromosoma X i l'altre s'anomena cromosoma Y. En l'ésser humà, les femelles presenten dos cromosomes X i els mascles presenten un cromosoma X i un cromosoma Y.
- Autosomes: Són la resta de cromosomes i porten informació pel mateixos caràcters en tots dos sexes.

Una alteració del cariotip provoca en la majoria dels casos una malaltia genètica greu, com ara la Síndrome de Down, que consisteix en la trisomia del cromosoma 21 i provoca alteracions intel·lectuals i cognitives greus als individus que la pateixen.



Cariotip humà, en aquest cas d'un individu femella, ja que el parell de cromosomes 23 són dues X.

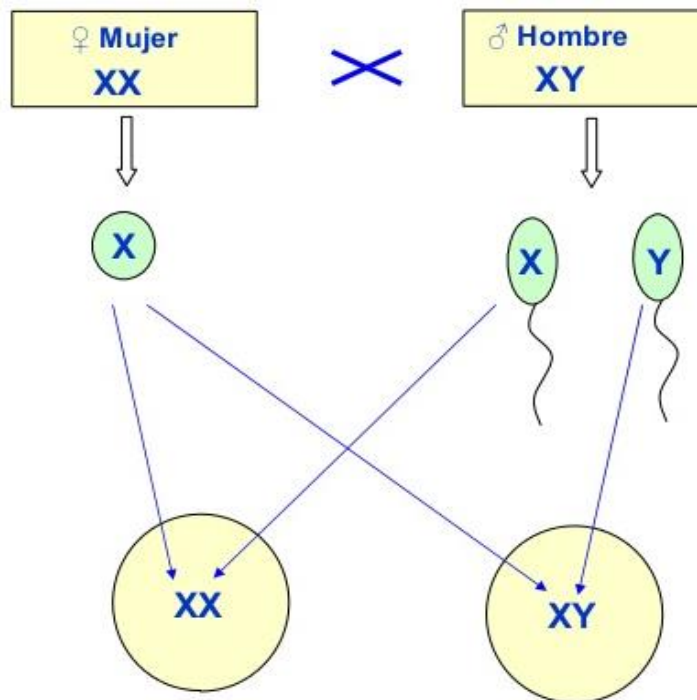


Cariotip humà d'un individu mascle que pateix una mutació, en aquest cas, una trisomia del cromosoma 21 que li provocarà la Síndrome de Down.

## 2.4 Determinació genètica del sexe

En els éssers humans, el sexe d'un individu ve determinat pels dos cromosomes sexuals. A diferència de la resta de cromosomes de la cèl·lula (autosomes), els cromosomes sexuals X i Y són petits i porten poca informació.

La determinació genètica del sexe d'un individu depèn, únicament, del cromosoma sexual (parella 23) que aquest adquireixi del pare, ja que de la mare només pot obtenir un cromosoma X, que trobarem al gàmeta femení o òvul. Si el gàmeta masculí (espermatozou) conté un cromosoma X, la fecundació donarà lloc a un individu femení (XX), en canvi, si l'espermatozou conté un cromosoma Y, la fecundació donarà lloc a un individu masculí (XY). La probabilitat que a cada fecundació resulti una combinació XX (femella) o XY (mascle) és del 50%.



En aquest esquema podem observar les dues combinacions possibles d'obtenció del sexe en la fecundació d'un òvul (X), procedent de la dona, per part d'un espermatozou, procedent de l'home, i que pot contenir el cromosoma X o el cromosoma Y.

## 2.5 Herència lligada al sexe

L'herència lligada al sexe és aquella que està lligada als gens dels cromosomes sexuals X i Y. L'expressió d'aquesta herència serà diferent en homes i dones. En els cromosomes sexuals, a més d'existir gens relacionats amb el sexe, hi ha altres gens que porten informació per caràcters no sexuals o caràcters somàtics, la manifestació dels quals dependrà del sexe de l'individu, ja que poden ser part del cromosoma X o Y.

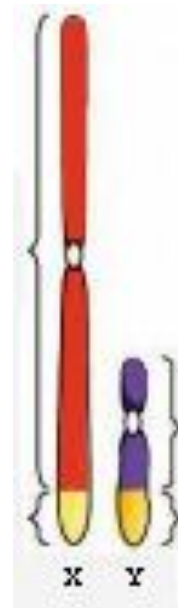
### 2.5.1 Els cromosomes sexuals

En els cromosomes sexuals, hi ha dues regions diferenciades:

- El segment homòleg (en groc): part comuna als dos cromosomes.
- El segment diferencial: part no comuna als dos cromosomes.

La regió diferencial del cromosoma Y (en lila) conté pocs gens, aquests codifiquen el que anomenem caràcters holàndrics.

La regió diferencial del cromosoma X (en roig) conté més de 150 gens, alguns dels quals són responsables d'alteracions com el daltonisme, l'hemofília o la mateixa Síndrome X Fràgil. Aquests gens codifiquen els que anomenem caràcters ginàndrics.



En els individus mascle, els caràcters ginàndrics sempre es desenvolupen, ja que no disposen d'un cromosoma X homòleg que en pugui contrarestar l'expressió.

### 2.5.2 L'herència lligada al cromosoma X

Quan parlem d'un gen lligat al cromosoma Y, sabem que només els individus mascles podran codificar-ne la informació, ja que la seva parella de cromosomes 23 consta d'un cromosoma X i un cromosoma Y. Pel contrari, un individu femení no té cap possibilitat d'adquirir aquest gen.

Quan parlem d'un gen lligat al cromosoma X, en canvi, tant individus mascle com individus femella poden adquirir la informació que codifica per mitjà d'herència dels progenitors. En el cas dels individus mascles, aquesta herència del

cromosoma X, només podrà ser una adquisició de part de la mare. En el cas dels individus femelles, l'herència podrà vindre donada tant per la mare com pel pare.

Aquesta vessant de la genètica té una gran transcendència en l'explicació de la Síndrome X Fràgil i la seva expressió en l'individu segons el seu sexe, ja que és una patologia lligada a un gen recessiu del cromosoma X. Això ens porta a pensar que les dones tenen menys possibilitats de desenvolupar la malaltia, ja que perquè fos així haurien de rebre els dos cromosomes X afectats, tant per part de mare com per part de pare. Si no es donés aquesta situació, el cromosoma X que no estigués afectat podria suplir la carència de l'altre o bé compensar i reduir l'expressió patològica del gen afectat de l'altre cromosoma X. Per altra banda, si el cromosoma X d'un home es veiés afectat per l'alteració, aquest desenvoluparia la patologia en qüestió, ja que no disposa d'un altre cromosoma X que pugui compensar l'alteració del primer.



## 3. LA SÍNDROME X FRÀGIL

### 3.1 Què és?

La síndrome del cromosoma X Fràgil (SXF) és un trastorn genètic de transmissió familiar lligat al cromosoma X, que pot causar dificultats que poden anar des de problemes d'aprenentatge fins a una disminució en la capacitat intel·lectual.

Afecta 1 de cada 4.000 nens i 1 de cada 6.000 nenes, i 1 de cada 250 dones en són portadores sense tenir-ne manifestacions evidents.

Actualment, se'l considera la causa hereditària més freqüent de disminució en la capacitat intel·lectual. Provoca disminució en la capacitat intel·lectual en el 80% dels homes i el 30% de les dones que la pateixen.

### 3.2 Història

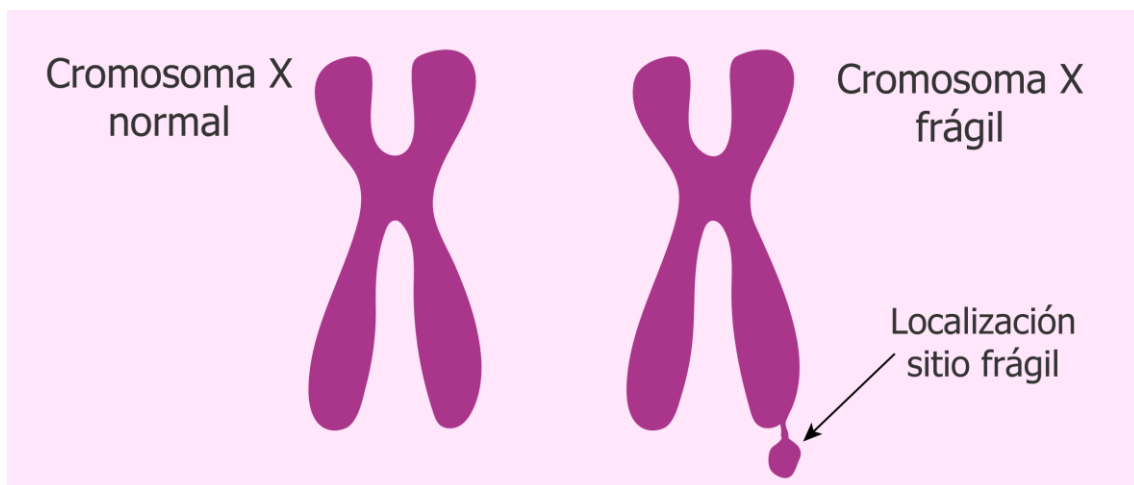
Ja en el segle XIX, s'havia constatat un excedent proper al 25% en el nombre de pacients de sexe masculí amb una disminució de la capacitat intel·lectual ingressats a les institucions. Això es deu en gran mesura a la incidència d'entitats patològiques lligades al cromosoma X que causen retard mental. La Síndrome del cromosoma X Fràgil és el trastorn d'aquest tipus més freqüent, justificant gairebé el 40% del total de casos de retard mental lligat al cromosoma X. Tradicionalment, no obstant això, el desconeixement d'aquesta malaltia ha conduït a la determinació de diagnòstics erronis. Encara avui, tot i ser una de les malalties genètiques més comunes en humans, la Síndrome X Fràgil no és correctament diagnosticada en un enorme percentatge dels casos a causa de la manca de realització de pronòstics prenatals i la dificultat d'identificar les característiques fenotípiques abans de la pubertat.

### 3.2.1 Investigació

Aquesta síndrome va ser descrita per primera vegada l'any 1943 per J. Purdon Martin i Julia Bell. El seu origen genètic no es va descobrir fins l'any 1969, quan es va trobar que individus que mostraven certes característiques mentals i físiques, tenien en el seu cromosoma X un tros parcialment trencat. El 1991, els científics van descobrir el gen FMR1 (acrònim anglès de Fragile X linked Mental Retardation type 1), que causa la Síndrome X Fràgil, impulsant la investigació mèdica i psicopedagògica. Les aportacions més importants han estat la millora en el diagnòstic prenatal i la identificació de portadors i afectats mitjançant una anàlisi de sang efectuada amb equipament especial.

### 3.2.2 Origen del nom

El nom d'aquesta síndrome va sorgir de la forma en la qual s'observa citogenèticament el cromosoma X en els pacients que tenen la malaltia. Quan s'obtenen cèl·lules d'un pacient amb aquesta alteració i es cultiven sota condicions especials, l'expansió del triplet de nucleòtids produeix una particularitat en una regió del cromosoma X, a prop de l'extrem del braç llarg. Aquest es mostra descondensat i allargat, i es trenca fàcilment quan és examinat a través del microscopi. De fet, aquesta part del cromosoma no és particularment fràgil en el pacient. El fenomen de ruptura del cromosoma X apareix només in vitro quan s'observa la mostra en el microscopi.



A la imatge podem observar gràficament la mutació del gen FMR1

### 3.2.3 Situació actual

Durant l'última dècada, la Síndrome X Fràgil ha resultat una de les causes més importants de discapacitat. És responsable d'aproximadament el 30% de totes les formes de deterioració cognitiva, i es creu que 1 de cada 250 dones, és portadora del gen afectat. També s'ha establert que aquesta síndrome, encara que afecta més severament als homes, pot afectar tant a homes com a dones. La SXF impacta negativament sobre el desenvolupament i deriva en dificultats d'aprenentatge, inclòs retard mental sever; també se'n poden derivar problemes d'atenció, hiperactivitat i conductes autistes.

En l'actualitat, la Síndrome de X Fràgil s'identifica clínicament mitjançant proves sanguínies d'ADN. Es tracta d'un mètode molt exacte, que pot informar tant sobre els afectats com sobre els portadors no afectats; a més, pot usar-se per al diagnòstic prenatal. No hi ha cap cura en l'actualitat per a la síndrome X fràgil, però hi ha tractaments i intervencions que han demostrat ser beneficiosos.

## 3.3 Causes de la malaltia

### 3.3.1 El gen FMR1 i la proteïna FMRP

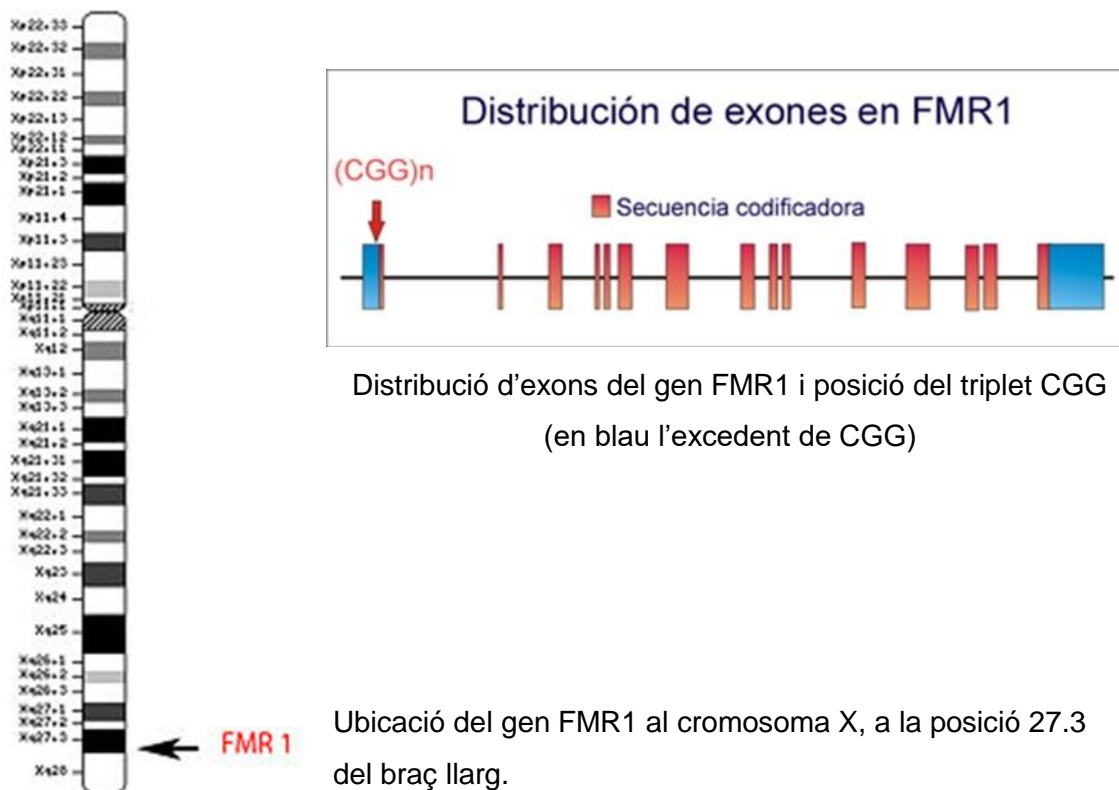
El descobriment del gen FMR1 va suposar un esforç internacional de recerca a finals del segle XX. Aquest gen, que presenta herència dominant, codifica una proteïna anomenada FMRP, deficiència de la qual causa la Síndrome X Fràgil. L'FMRP és una proteïna vinculada a l'ARN que regula aproximadament el 4% dels missatges neuronals.

### 3.3.2 La genètica X Fràgil

La causa de la patologia SXF recau en l'amplificació de la repetició del triplet de nucleòtids CGG (Citosina-Guanina-Guanina), situat al primer exó del gen FMR1, per tant, es tracta d'una malaltia gènica. Els individus de la població general tenen de 6 a 50 repeticions del triplet en qüestió, i els individus portadors de la mutació incompleta X Fràgil en tenen entre 54 i 200, però són generalment considerats no afectats. Quan el nombre de repeticions s'incrementa a quantitats



majora a 200, l'individu té la mutació completa, per tant, pateix en percentatges molt elevats la Síndrome X Fràgil i el gen FMR1 és afectat de tal manera que la proteïna FMRP deixa de produir-se. És l'absència o deficiència d'aquesta proteïna el que causa la Síndrome X Fràgil, ja que ens trobem davant d'una manca de regulació dels missatges neuronals. També és possible tenir la síndrome per una supressió (deleció) del gen FMR1 o per una mutació puntual que produeix una FMRP no-funcional.



La genètica X Fràgil va molt lligada al sexe de l'individu. Així com als homes una mutació completa del gen FMR1 (200 o més repeticions de CGG) els provoca la patologia X Fràgil, a les dones no els suposa adquirir la Síndrome. Això és degut a que l'altre cromosoma X, que també conté el gen FMR1, pot sintetitzar la proteïna FMRP i suplir la carència d'aquesta.

L'herència d'aquesta mutació és dominant lligada a X, tot i que no respon a les característiques habituals d'aquest tipus d'herència. Això es deu a que el nombre de repeticions del triplet influeix en el desenvolupament de la patologia. Més enllà d'aquesta dada, la pauta d'herència que segueix és aparentment recessiva.

### 3.4 Simptomatologia

#### 3.4.1 Fenotip físic

Les característiques físiques típiques de la Síndrome X Fràgil inclouen cara llarga amb mentó pronunciat, front i orelles prominents, extremitats híper-extensibles i testicles grans. Algunes característiques usualment no són notables fins a la pubertat. Almenys el 25-30% dels nens petits poden no tenir les característiques típiques facials de la síndrome de X Fràgil. Algunes vegades aquests nens són diagnosticats com afectats d'altres malalties, com ara autisme, la Síndrome de Sotos (gigantisme cerebral), la Síndrome de Tourette, la Síndrome de Prader Willi o la Síndrome de Pierre Robin. El fenotip físic dels nens petits inclou usualment híper-extensibilitat dels dits, pell laxa i peu pla.

Nen amb Síndrome X Fràgil



#### 3.4.2 Fenotip conductual

El fenotip conductual dels afectats per la Síndrome X Fràgil inclou l'intent d'evitar el contacte visual, el rebuig al tacte, aleteig, mossegar-se les mans i timidesa o ansietat social. Les nenes amb X fràgil usualment presenten dificultats amb les matemàtiques a l'escola i problemes d'atenció. Alguns dels afectats per la patologia presenten trets autistes o hiperactivitat, sobretot durant la infantesa. També poden mostrar-se agressius, sobretot en l'adolescència, així com patir convulsions o epilèpsia en algun dels casos. Cal dir que la patologia indueix en gran part dels casos problemes de coordinació que poden provocar inseguretats als afectats.

### 3.4.3 Capacitats cognitives: La parla i el llenguatge

És habitual que les persones amb la Síndrome X Fràgil pateixin algun grau de deficiència mental que afectarà la capacitat de pensar, de raonar i d'aprendre. El grau d'afectació cognitiva depèn de les variacions en la mutació del gen FMR1 i de la quantitat de proteïna FMRP produïda. La majoria dels homes afectats per la SXF pateixen algun grau de deficiència mental que pot anar des d'un retard intel·lectual lleu fins a un de profund, combinat amb retard en la parla i el llenguatge. La meitat de les dones afectades, aproximadament, patiran algun grau de dèficit intel·lectual, i altres poden tenir un quocient d'intel·ligència normal però amb dificultats en els aprenentatges, especialment en les matemàtiques.



Nena amb Síndrome X Fràgil

Tot i aquest retard intel·lectual existeix un perfil cognitiu, és a dir, uns punts forts i uns dèbils. Per exemple, la gran majoria d'individus que pateixen la SXF tenen bona memòria visual (d'imatges i dibuixos), capacitat que els ajuda a reconèixer lletres i paraules. Generalment són capaços de seguir ordres que es presentin de forma visual, amb dibuixos, per exemple; en canvi tenen dificultat per organitzar la informació, treballar amb idees més abstractes i resoldre problemes.

Per poder progressar en els aprenentatges, les persones afectades necessiten més temps per aprendre, utilitzant mètodes adaptats i entorns favorables.

## 3.5 Fases de la malaltia

### 3.5.1 La infantesa

Els nens amb SXF presenten un fenotip de comportament característic evident ja en etapes molt primerenques. Són especialment sensibles als estímuls sensorials, cosa que els provoca rebequeries en determinades situacions. També s'hi han associat un gran nombre de característiques autístiques, com ara poc contacte ocular, defensa tàctil o sensibilitat al tacte i repeticions tant en la parla com en el comportament. El comportament varia i pot anar des del considerat socialment correcte i amistós, fins al tipus autista i/o violent.

Molts infants amb la Síndrome tenen ansietat social i no els agrada conèixer gent nova o fer coses que no estaven previstes. Quan aquests nens interaccionen amb altres persones sovint es troben incòmodes i ansiosos, la qual cosa produeix que tinguin poc contacte ocular i un llenguatge molt repetitiu. Els canvis inesperats en la rutina els poden desconcertar si no se'ls ha avisat amb anterioritat. Alguns nens responen amb tensió, altres en aquestes situacions poden fer una rebequeria, altres poden plorar desconsoladament o iniciar moviments repetitius sense parar. Poder oferir un entorn calmat i anticipar certes situacions pot ajudar a controlar aquests comportaments.

Les nenes amb la Síndrome tendeixen a ser més tímides i a patir més ansietat que els nens davant de les situacions socials. En algunes ocasions, aquesta excessiva timidesa i ansietat poden provocar mutisme selectiu, sobretot a l'escola. Els individus amb SXF poden angoixar-se fàcilment per estímuls sensorials. El contacte ocular representa, per la majoria, un grau significatiu d'estimulació que els costa d'integrar. Per aquest motiu tenen tendència a evitar el contacte ocular o tenen una mirada fugaç. També acostumen a ser hipersensibles als sons i al tacte, així com a la textura d'alguns aliments.

### 3.5.2 L'adolescència i l'edat adulta

Durant l'etapa de l'adolescència, les persones amb SXF poden empitjorar la conducta, amb la possibilitat d'originar trastorns depressius i tenir dificultats per les relacions socials, sobretot en el cas de les noies. També poden desenvolupar, en menor percentatge i tant nois com noies, comportaments explosius o d'agressió. És possible l'aparició de pubertat i menopausa precoç.

Pel que fa a l'edat adulta, el fet de patir aquesta síndrome pot fer més propens a l'individu afectat a desenvolupar diferents trastorns de conducta, tot i que cada individu té la seva pròpia situació social, familiar, personal i genètica. Els trastorns relacionats amb la hiperactivitat, en canvi, disminueixen amb l'edat.

Les persones amb síndrome X fràgil tenen més predisposició a patir problemes cardíacs de tipus valvulars.



Retrat d'una persona amb Síndrome X Fràgil.

### 3.6 Diagnòstic

El test de laboratori més utilitzat per al diagnòstic de la síndrome X Fràgil és l'anàlisi cromosòmica, que s'efectua amb les cèl·lules de la sang, on es pot observar una imatge del cromosoma X per tal de detectar-hi un punt fràgil. Tot i això, aquesta prova no permet observar els gens i per tant és molt difícil apreciar l'estat de mutació, cosa que també dificulta la detecció de la majoria de les dones portadores i els homes transmissors.

Actualment existeix una nova tècnica més eficaç per a la detecció de l'anomalia a través de l'anàlisi de la seqüència l'ADN, que permet detectar les persones afectades i les portadores, i per tant és una eina d'assessorament genètic de gran eficàcia.

### 3.7 Pronòstic

El pronòstic prenatal de la Síndrome X Fràgil depèn de la situació genètica del progenitors envers la mutació del gen FMR1.

– Pare portador (entre 54 i 200 repeticions del triplet CGG al gen FMR1): totes les seves filles seran portadores clínicament sanes, amb la mutació incompleta però no afectades. Tots els seus fills homes seran no portadors i clínicament sans. Per tant, no està indicat cap tipus de diagnòstic per a la seva descendència respecte a la SFX.

– Mare portadora (un cromosoma X afectat per una mutació incompleta i un de sa): els fills mascles tenen un 50% de probabilitats d'heretar el cromosoma X afectat. Si hereten la mutació completa estaran afectats i si es manté la mutació incompleta seran portadors no afectats. El 50% de probabilitat restant correspon a heretar el cromosoma X sa, que els farà ser clínicament sans i no portadors. Respecte a les filles, tenen un 50% de possibilitat de ser portadores d'una mutació incompleta o d'una mutació completa i l'altre 50% de ser clínicament sanes i no portadores.

– Mare amb la Síndrome X Fràgil (els dos cromosomes X afectats): en aquest cas, la possibilitat d'heretar la mutació del gen FMR1 és d'un 100%. Els fills estaran afectats per la Síndrome X Fràgil i les filles ho estaran o no depenent de la quantitat de repeticions del triplet CGG i de l'eficàcia del cromosoma X sa per cobrir la carència del cromosoma X afectat.

– Pare afectat: tota la seva descendència masculina serà clínicament normal i tota la descendència femenina serà clínicament sana i portadora de la mutació. En conclusió, cap membre de la seva descendència manifestarà la síndrome.

El risc de retard mental es relaciona amb la posició que ocupa l'individu en l'arbre genealògic, de manera que la mutació va creixent a través de les generacions. Una mutació incompleta pot mantenir-se durant diverses generacions, o bé passar a mutació completa en una sola generació, però el canvi sempre ocorre quan passa a través d'una dona. En les dones portadores de la mutació incompleta (54-200 CGG) el risc d'expandir-la a mutació completa (>200 CGG) depèn del nombre de repeticions, a partir de 90 CGG sempre hi haurà expansió

a mutació completa en la següent generació, si aquesta hereta el cromosoma X mutat.

### 3.8 Tractament

El tractament de persones amb Síndrome X Fràgil involucra en general a múltiples professionals, incloent mestres d'educació especial, logopedes, terapeutes ocupacionals, psicòlegs, consellers genètics i mèdics. L'assessorament genètic enfocat a les famílies implicades és essencial.



#### 3.8.1 Medicació

L'ús de medicació psicotròpica és una eina molt útil per a molts pacients amb SXF. En la infantesa primerenca, les prioritats són millorar l'atenció i concentració i disminuir les rabietes i l'agressivitat (si està present). Entre els afectats per aquesta síndrome, i particularment en nens d'edat preescolar, les medicacions estimulants s'associen, sovint, a un increment de la irritabilitat. La clonidina, que té una acció calmant, ajuda a controlar símptomes d'hiperactivitat i agressió en gairebé el 70% d'aquests nens. En general s'indica, en el curs de la farmacoteràpia, un curós seguiment amb electrocardiogrames periòdics. En nens en edat escolar, de 5 anys i majors, els estimulants són eficaços en aproximadament en el 60% dels casos. Pel que fa als agents anticonvulsius, són d'elecció davant quadres de significativa inestabilitat emocional o agressió, que no milloren amb estimulants o clonidina. Quan la Síndrome X Fràgil presenta ansietat, desassossec o agressivitat, també s'utilitzen inhibidors selectius de la recaptació de serotonina. També antipsicòtics atípics poden mostrar-se eficaços per a tractar l'agressivitat o l'humor inestable.

Les persones amb SXF requereixen seguiment mèdic curós, no només per a ajustar la seva medicació, sinó per a desenvolupar un programa de teràpia integral, que inclogui teràpies i ajuda d'educació especial. Són precisament aquest tipus d'estratègies multidisciplinàries les que s'associen amb majors índexs de resposta terapèutica favorable.

### **3.8.2 Teràpies**

Les teràpies relacionades amb la Síndrome X Fràgil consisteixen en pautes d'actuació i mètodes que ajudaran a les persones afectades a viure de manera més còmoda i poder desenvolupar-se i superar les dificultats que la seva patologia els imposa.

#### **3.8.2.1 TERÀPIA EDUCATIVA:**

Una de les primeres teràpies que s'apliquen a les persones afectades és la educativa, que consta de les següents ressenyes:

- Saber el perfil o estil d'aprenentatge de cada persona afectada.
- Oferir una rutina i un calendari per organitzar-se.
- Utilitzar pautes visuals i exemples concrets per presentar idees o conceptes i seguir uns passos ben graduats..
- Preparar la persona quan hi hagi d'haver un canvi en la rutina, explicant-l'hi amb temps i oferint-li una pauta visual.
- Donar-li temps per poder moure's o sortir de classe en certs moments del dia.
- Oferir aprenentatges funcionals.
- Utilitzar l'ordinador per treballar.
- Oferir un entorn amb la màxima tranquil·litat possible.

Aquesta teràpia educativa està molt relacionada amb la teràpia ocupacional, que segueix unes característiques semblants. Es tracta d'unes ressenyes que serviran al llarg de la vida de la persona afectada, ja que l'edat no li provoca un evolució de les habilitats cognitives.



### 3.8.2.2 TERÀPIA PSICOMOTRIU:

Un altre tipus de teràpia per la SXF és la psicomotricitat, una disciplina terapèutica molt vàlida que ajuda al nen amb X fràgil a trobar la seva pròpia seguretat i equilibri. El desenvolupament motriu dota al nen d'una base sòlida per les seves emocions.

La psicomotricitat treballa el cos en relació amb totes les altres vessants de l'ésser humà. Treballa el cos perquè és la matèria amb la qual ens comuniquem i relacionem amb l'exterior a través dels sentits.

En tots els casos, els afectats es troben amb un cos nou que no poden dominar perquè totes les seves estructures neurològiques i estructurals encara no han madurat, o ho han fet parcialment. Només l'experiència podrà desenvolupar aquelles àrees susceptibles de fer-ho. Ha estat varies vegades demostrat que és la pròpia experiència o acció la que desenvolupa les connexions neurològiques, no al revés.

A mesura que el nen va adquirint experiències, en aquest cas senso-psico-motrius, serà capaç de relacionar-se progressivament amb el seu entorn. El nen no té cap altre mitjà per fer-ho que el seu propi cos, i és per això que és imprescindible que es sotmeti a tot tipus de variables i estímuls perquè pugui crear la seva pròpia conducta adaptativa.

Molts centres especialitzats en teràpia per gent amb discapacitat intel·lectual disposa d'espais de joc on els pacients poden realitzar esports o exercicis de coordinació i esbarjo.



El joc com a teràpia psicomotriu

### 3.8.2.3 TERÀPIA OCUPACIONAL:

La vida amb una discapacitat suposa sempre un problema a l'hora de trobar una feina o ocupació després de l'etapa escolar. Per això, és necessària una sortida per aquestes persones que no poden accedir directament al món laboral.

La teràpia ocupacional és la disciplina sociosanitària que avalua la capacitat de la persona per exercir les activitats de la vida quotidiana i intervé quan aquesta capacitat està en risc o danyada.

Una persona que duu a terme teràpia ocupacional, segueix un horari similar al d'una feina habitual, però sense ser remunerada. Fa activitats, tallers i esports per tal de fer-se un espai en la societat i tenir alguna rutina a seguir.



Imatges de les activitats ocupacionals del Taller Baix Camp

## **4. XARXA ASSISTENCIAL**

### **4.1 Centres de salut i de seguiment**

L'entorn sanitari de Catalunya ofereix unes bones condicions d'atenció a persones amb trastorns mentals. Això es deu a la universalitat d'accés a les prestacions sanitàries i a les existents xarxes assistencials especialitzades en l'atenció a la salut mental. Aquesta xarxa consta de diferents models de centres de salut i seguiment.

#### **4.1.1 Centre de Salut Mental (CSM)**

Un Centre de Salut Mental és un dispositiu de pacients psiquiàtrics que es fa càrrec de les consultes clíniques i de la rehabilitació i reinserció dels pacients a diferents centres. També realitza tasques de prevenció de les malalties mentals i de potenciació de la salut mental. És la forma d'entrada i sortida del circuit assistencial de psiquiatria.

Existeixen dos tipus de centres de salut mental en funció de l'edat del pacient: els centres de salut mental infantils i juvenils, que s'encarreguen de les persones menors de 18 anys, i els centres de salut mental d'adults, que atenen a les persones majors de 18 anys. En aquests centres que poden estar junts o separats, es donen serveis d'atenció primària i especialitzada per mitjà d'equips multidisciplinaris formats per psiquiatres, psicòlegs, treballadors socials i personal d'infermeria, entre d'altres.

#### **4.1.2 Hospital psiquiàtric**

Un hospital psiquiàtric és un establiment de salut dedicat al diagnòstic i tractament de patologies psiquiàtriques o malalties mentals, que compta amb l'internament dels pacients. Aquests disposen de la majoria de serveis mèdics d'un hospital general, a més de serveis professionals específics per tractar malalties mentals, com ara psicòlegs cuidadors, terapeutes...

### **4.1.3 Centre de dia**

És un centre on es treballa amb pacients crònics en situació de dependència o bé amb una vida social i laboral inestable. La seva funció és la recuperació de les habilitats i la destresa per part del pacient, de tal manera que es pugui reintroduir a la societat. S'utilitzen tècniques de psicoteràpia en grup, individuals, teràpia ocupacional, etc.

### **4.1.4 Hospital de dia**

Aquest centre és una alternativa a l'ingrés total del pacient. Es podria dir que consisteix en una hospitalització parcial. El pacient hi realitza una programació individual que reuneix tractament, psicoteràpia, teràpia ocupacional, socioteràpia i reeducació. Generalment, l'horari és de matí i de mitja tarda i el pacient passa la resta del dia a casa seva.

## **4.2 El Taller Baix Camp**

L' associació del Taller Baix Camp és una entitat sense ànim de lucre declarada d'utilitat pública amb seu a Reus que actua per a totes les persones amb discapacitat intel·lectual adultes i les seves famílies, preferentment de la comarca del Baix Camp.

El seu objectiu principal és oferir els suports necessaris a les persones amb discapacitat intel·lectual i a les seves famílies per a millorar la seva qualitat de vida.

Per això l'Associació posa tots els mitjans al seu abast per a buscar i gestionar serveis de qualitat atenent sempre a les demandes i necessitats de les persones amb discapacitat intel·lectual i de les seves famílies, oferint els suports necessaris per a aconseguir la màxima integració social, laboral i personal de les persones amb discapacitat.

#### 4.2.1 Entrevista a Jordi Iglesias, Psicòleg al Taller Baix Camp.

Com a part de la meva pràctica, vaig realitzar una entrevista a Jordi Iglesias, psicòleg de l'àrea d'atenció a la persona del Taller Baix Camp, situat al carrer Víctor Català de Reus:



– *Què és el Taller Baix Camp?*

El Taller Baix Camp és un centre ocupacional que està dins de l'Associació de pares i àrees de nois amb discapacitat intel·lectual i trastorn del desenvolupament. Aquesta associació té diferents serveis, un d'ells és el Taller Baix Camp, on s'ofereixen els serveis de teràpia ocupacional (STO) i el servei d'orientació a la integració (SOI). Tenim dos centres més: un al carrer Canal de Reus i un aquí a la Masia Roig on també hi ha STO amb auxiliars, per a pacients que necessiten més assistència. Per altra banda trobem el Centre Especial de Treball, per nois amb discapacitat que tenen contracte laboral i, finalment, el servei de llar residència. Taller Baix Camp és el nom genèric però en aquest cas estem al centre de teràpia ocupacional.

– *Quina funció té aquest centre?*

La finalitat d'aquest centre és oferir teràpia ocupacional. Són unes hores de treball no remunerat i unes activitats que formen part d'un procés que anomenen d'ajustament personal i social. Tot això es veu una mica fixat pel decret de la generalitat.

– *A qui va dirigida la vostra tasca?*

Aquests serveis van dirigits a pacients amb un diagnòstic, fixat pel Centre d'Atenció al Disminuït de Tarragona, de retard mental o discapacitat intel·lectual, ara cada vegada li canvien el nom. Bàsicament persones que tenen una intel·ligència amb dificultats a nivell d'habilitats adaptatives o a nivell intel·lectual.

– *Com organitzeu les activitats?*

Els nois estan organitzats ens grups d'una manera el més homogènia possible pel que fa a habilitats i capacitat intel·lectual, i també segons si reben un STO o un SOI. Cada grup té un horari com si fos una escola.

– *Quants pacients teniu amb la Síndrome X Fràgil?*

Tenim 4 pacients amb X Fràgil, tots homes d'entre 40 i 50 anys.



Zona d'esports del Taller Baix Camp

## 5. LA VIDA AMB X FRÀGIL

### 5.1 La vida al taller baix camp

#### 5.1.1 Entrevista als treballadors del Taller Baix Camp

Aquesta entrevista em va servir per fer-me una idea del perfil que podien tenir les persones amb X Fràgil. Van participar-hi Jordi Iglesias, psicòleg del Taller Baix Camp, i Margarita Raduà Fernández, que és la monitora d'un dels grups amb persones amb la Síndrome X Fràgil. El monitor de l'altre grup, Pablo, va respondre només a la primera pregunta. L'entrevista és la següent:

– *Com definiríeu amb 3 paraules una persona amb SXF?*

JORDI: Solitaris, poc comunicatius.

MARGARITA: Impredictible, dispers, inquiet.

PABLO: Intens, insegur, sensible.

(Els tres treballadors van estar d'acord amb que són persones que busquen cridar l'atenció i que, tot i ser bones persones, sense medicació són una bomba de rellotgeria.)

– *Els afectats estableixen relació o es comuniquen amb els altres?*

MARGARITA: No massa, més aviat són poc comunicatius i tendeixen sobretot a buscar l'atenció, cosa que pot provocar problemes de conducta si no la tenen.

– *Són participatius i entenen les indicacions?*

JORDI: En general són bastant limitats, si entenen la dinàmica sí que van participant i segueixen l'horari establert. Les indicacions en general les van seguint però cal dir que depèn molt del dia i l'estat d'ànim de la persona.

#### 5.1.2 Horaris i activitats

Les persones amb X Fràgil que duen a terme una teràpia ocupacional al Taller Baix Camp es troben en dos grups diferents que segueixen els següents horaris i amb les següents activitats, descrites a l'**ANNEX 1 i 2**.

SECCIÓ 10		SERVEI DE TERÀPIA OCUPACIONAL			
		USUARI: JVDP			
ACTIVITATS CREJUADES		ACTIVITATS AMB EL SEU GRUP			
DILLUNS	DIMARTS	DIMECRES	DIJOUS	DIVENDRES	
REBUDA-AGENDA	REBUDA-AGENDA	REBUDA-AGENDA	REBUDA-AGENDA	REBUDA-AGENDA	
OT ESPELMES COMPRA*	OT	OT	OT CARPETES	OT ELABORACIÓ PA	
ACTIVITAT (9:30-10:30)					
ESPORTS (Espai esports)	ESMORZAR	ESMORZAR	TALLER CUINA	GIMNÀSTICA	
ESMORZAR	ACTIVITAT GOS A MASIA		ESMORZAR	ESMORZAR	
HORTA / ACTUALITAT	OT COTXES	PISCINA/CAMINAR (veure llistat parís per activitat)	OT CARPETES	PETANCA	
ESPELMES	ACTIVITATS COGNITIVES	OT	INFORMÀTICA (Sala informàtica)	OT ELABORACIÓ PA	
RENTAR MANS	RENTAR MANS	RENTAR MANS	RENTAR MANS	RENTAR MANS	
DINAR	DINAR	DINAR	DINAR	DINAR	
RENTAR DENTS	RENTAR DENTS	RENTAR DENTS	RENTAR DENTS	RENTAR DENTS	
OT ESPELMES	OT	OT	OT CARPETES	OT	
RECOLLIR SECCIÓ-WC	RECOLLIR SECCIÓ-WC	RECOLLIR SECCIÓ-WC	RECOLLIR SECCIÓ-WC	RECOLLIR SECCIÓ-WC	
ACOMIADAMENT-BUS	ACOMIADAMENT-BUS	ACOMIADAMENT-BUS	ACOMIADAMENT-BUS	ACOMIADAMENT-BUS	
08:30 - 09:00					
09:00 - 09:30					
09:30 - 10:00					
10:00 - 10:30					
10:30 - 11:00					
11:00 - 11:30					
11:30 - 12:00					
12:00 - 12:30					
12:30 - 13:00					
13:00 - 13:30					
13:30 - 14:00					
14:00 - 14:20					
14:20 - 14:40					
14:40 - 15:25					
15:30 - 16:00					
16:00 - 16:30					
16:30 - 16:50					
16:50 - 17:00					



<b>SALA 11</b>		<b>SERVEI DE TERÀPIA OCUPACIONAL</b>			
Activitats creuades		<b>USUARIS: JPBP i JPP</b>			
Activitats amb el seu grup		<b>DIMARTS</b>	<b>DIMECRES</b>	<b>DIJOUS</b>	<b>DIVENDRES</b>
<b>DILLUNS</b>	REBUDA/AGENDA	REBUDA/AGENDA	REBUDA/AGENDA	REBUDA/AGENDA	REBUDA/AGENDA
08:30 - 09:00					
09:00 - 09:30	OT	PLÀSTICA (Sala 17, exteriors)	INFORMÀTICA	OT	TALLER DE CUINA
09:30 - 10:00				ESMORZAR (A LA SALA)	
10:00 - 10:30	ESMORZAR	ESMORZAR	ESMORZAR		ESMORZAR
10:30 - 11:00			OT		KARAOKE
11:00 - 11:30	COGNITIVES			PISCINA / CAMINAR (veure usuaris per activitat)	
11:30 - 12:00					O.T.
12:00 - 12:30	O.T.		PSICOMOTRICITAT / MUSICOTERÀPIA (Gimnas)		
12:30 - 12:50					
12:50 - 13:35	RENTAR MANS	RENTAR MANS 12:30	RENTAR MANS 12:30	RENTAR MANS 12:30	RENTAR MANS 12:30
13:35 - 14:00	DINAR	DINAR (12:50-13:35H)	DINAR (12:50-13:35H)	DINAR (12:50-13:35H)	DINAR (12:50-13:35H)
14:00 - 14:30	RENTAR DENTS (esperem jardí abans pujar)	RENTAR DENTS (esperem jardí abans pujar)	RENTAR DENTS (esperem jardí abans pujar)	RENTAR DENTS (esperem jardí abans pujar)	RENTAR DENTS (esperem jardí abans pujar)
14:30 - 15:00	OT			OT	
15:00 - 15:30			CONEXIEMENT ENTORN (fer sortida als voltants per tomar la furgoneta de piscina)		OT
15:30 - 16:00	ESTÈTICA	ACTIVITATS MUSICALS (Sala polivalent)		MANUALITATS	
16:00 - 16:30					
16:30 - 16:50	w.c. i recollir sala	w.c. i recollir sala	w.c. i recollir sala	w.c. i recollir sala	w.c. i recollir sala
16:50 - 17:00	ACOMIADAMENT/BUS	ACOMIADAMENT/BUS	ACOMIADAMENT/BUS	ACOMIADAMENT/BUS	ACOMIADAMENT/BUS

## 5.2 El test ABS-RC

El test ABS-RC és un qüestionari que serveix per diagnosticar, descriure i classificar la conducta adaptativa de les persones amb discapacitat intel·lectual.

L'escala ABS-RC té dues parts, la primera està composta de 9/10 dominis de conducta adaptativa i la segona de 7/8 dominis de conducta problemàtica o inadequada. Cada domini analitza un camp de la conducta del Subjecte.

Aquest Test està preparat per donar una referència numèrica de la conducta adaptativa dels pacients amb discapacitat intel·lectual. Com més alta és la nota final que s'obté, més bona és la conducta adaptativa del pacient.

Amb els dominis de la primera part s'obtenen tres factors: autosuficiència comunitària, responsabilitat personal-social i autosuficiència personal. Aquests factors poden relacionar-se amb conductes adaptatives de tipus pràctic, social i conceptual, imprescindibles per diagnosticar i intervenir en les persones amb discapacitat intel·lectual. No s'utilitzarà la segona part del Test en aquest treball.

Els 10 dominis que mesura la primera part són els següents:

- 1) Funcionament independent
- 2) Desenvolupament físic
- 3) Activitat econòmica
- 4) Desenvolupament del llenguatge
- 5) Nombres i temps
- 6) Activitat domèstica
- 7) Activitat prevocacional o vocacional
- 8) Autodirecció
- 9) Responsabilitat
- 10) Socialització

Cada domini està format per diferents ítems relacionats amb el camp del que tracta el domini que, o bé es puntuen amb una escala de l'1 al 6 o de l'1 al 3, sent l'1 la pitjor puntuació i el 6 o el 3 la millor, o bé es responen amb afirmació o negació.

L'afirmació i la negació representen un punt o zero punts depenent de l'ítem. Veure taula a l'**ANNEX 3**.

Per obtenir la informació de l'escala és imprescindible l'usuari, un familiar pròxim i coneixedor de l'usuari i/o un professional que tracti l'individu.

En aquest treball duré a terme la primera part del Test ABS-RC a dos homes amb X Fràgil del Taller Baix Camp. La manca de subjectes femenins no m'he permès realitzar-lo a cap dona. (Veure **ANNEX 4 i 5**)

### **5.2.1 Resultats del Test ABS-RC aplicat al Subjecte A**

DATA DE NAIXEMENT: 22/11/1966	EDAT: 51 anys
DIAGNÒSTIC: Retard mental moderat	ALTRES: Alteració de conducta
SEXE: Masculí	PATOLOGIA: Síndrome X Fràgil
DATA DE REALITZACIÓ DEL TEST: 16/01/2018	
TIPUS DE CENTRE: Centre ocupacional	NOM: Taller Baix Camp

#### RESULTAT DELS DOMINIS:

- 1) Funcionament independent: 51
- 2) Desenvolupament físic: 22
- 3) Activitat econòmica: 0
- 4) Desenvolupament del llenguatge: 22
- 5) Nombres i temps: 4
- 6) Activitat domèstica: 2
- 7) Activitat prevocacional o vocacional: 0

8) Autodirecció: 9

9) Responsabilitat: 1

10) Socialització: 12

PUNTUACIÓ TOTAL: 123

### **5.2.2 Resultats del Test ABS-RC aplicat al Subjecte B**

DATA DE NAIXEMENT: 14/12/1979      EDAT: 38 anys

DIAGNÒSTIC: Retard mental moderat      ALTRES: Alteració de conducta

SEXE: Masculí      PATOLOGIA: Síndrome X Fràgil

DATA DE REALITZACIÓ DEL TEST: 16/01/2018

TIPUS DE CENTRE: Centre ocupacional      NOM: Taller Baix Camp

#### RESULTAT DELS DOMINIS:

1) Funcionament independent: 63

2) Desenvolupament físic: 23

3) Activitat econòmica: 1

4) Desenvolupament del llenguatge: 18

5) Nombres i temps: 4

6) Activitat domèstica: 2

7) Activitat prevocacional o vocacional: 1

8) Autodirecció: 7

9) Responsabilitat: 1

10) Socialització: 11

PUNTUACIÓ TOTAL: 131

### 5.2.3 Conclusions del Test ABS-RC

Com podem veure, el Subjecte B presenta uns resultats més elevats respecte el Subjecte A. Tot i això, els dos tenen una puntuació similar, fet que ja s'esperava degut a la malaltia que tenen en comú.

Els Dominis amb més baixa puntuació en els dos casos són els referents a l'activitat econòmica, la vocacional i la responsabilitat. Això i la observació em fa pensar que les persones amb X Fràgil són persones dependents i amb poca habilitat a l'hora d'afrontar activitats com ara anar a comprar.

També cal dir que el seu desenvolupament físic és correcte tot i alguns problemes de coordinació o de destresa amb segons quines activitats com ara escriure. Pel que fa al llenguatge presenten força dificultats comunicatives.

## 5.3 L'acceptació social

La Síndrome X Fràgil és una patologia desconeguda per un percentatge elevat de la població. Igual que moltes malalties mentals, genera rebuig a la població, que exclou els seus afectats de l'activitat social i laboral habitual.

Per saber del cert que la Síndrome X Fràgil és una patologia desconeguda he realitzat una petita enquesta. Veure **ANNEX 6**. Només el 14% de les persones enquestades coneixien la malaltia.

Ja que les persones amb aquestes característiques mèdiques no tenen un espai dins la societat en general, centres com el Taller Baix Camp són molt necessaris. Aquests espais s'encarreguen de donar a les persones amb SXF, així com a moltes altres afectades, un lloc on realitzar una tasca dins de la societat, encara que sigui de forma aïllada. Els treballadors del Taller Baix Camp es referien a les activitats que es realitzen allí com a "Una feina de mentida", ja que les persones que reben els seus serveis duen a terme una teràpia que els fa sentir útils al món laboral però que realment no suposa un contracte de treball, sinó una teràpia ocupacional.

## 5.4 La meva experiència al Taller Baix Camp

El món de les malalties mentals indueix, sovint, una curiositat que va acompanyada d'un cert vertigen. Ens genera inseguretat compartir espai amb persones tan diferents a nosaltres, persones a qui hem etiquetat de boges.



La meva experiència al Taller Baix Camp m'ha aportat, principalment, les dues coses següents:

Per una banda, he tingut l'oportunitat de conèixer amb dues persones amb la Síndrome X Fràgil, de les quals no puc dir el nom, i que m'han permès fer-me una idea de com són i com es relacionen amb qui els envolta. Són persones que comparteixen el fet de voler cridar l'atenció, i així ho verifiquen els seus monitors. Pel que fa als subjectes A i B, presenten les següents característiques:

- **Subjecte A:** Fenotip físic característic de la SXF. És poc autosuficient a l'hora de menjar, anar al bany o realitzar les diverses activitats. Presenta trets autístics i d'aïllament de la resta de persones. Fa cruixir les dents i presenta aleteig de les mans sovint. És molt sensible a l'aigua freda a la pell. Es mostra il·lusionat quan li prestes atenció i intenta cridar-la de manera vergonyosa. Parla només si respon a preguntes senzilles.
- **Subjecte B:** Fenotip físic característic de la SXF. És autosuficient a l'hora de menjar i anar al bany. No acostuma a fer cas de les indicacions i és dispers. Utilitza un llenguatge sovint agressiu que li porta problemes si va pel carrer; no pot anar sol. Escolta música amb l'MP3 i canta amb un micròfon que no funciona, també per cridar l'atenció de la resta.

És important destacar que la situació personal i familiar dels afectats té molt a veure amb la conducta adaptativa que desenvolupen. Per exemple, el Subjecte B, que té una situació familiar complicada, presenta una conducta més agressiva que el Subjecte A, que és molt tranquil.

## 6. CONCLUSIONS I OPINIÓ PERSONAL

El primer objectiu del treball era investigar quina causa genètica era responsable de la patologia X Fràgil. Si hi ha alguna dada que destacaria d'aquest apartat és el fet que només un triplet de nucleòtids provoca la malaltia. Veient alguns pacients amb SXF i parlant amb els seus cuidadors m'he adonat de l'agressivitat amb que es manifesta la patologia. Els mateixos treballadors del Taller Baix Camp afirmen que les persones amb X Fràgil, sense medicar, són una bomba de rellotgeria. Això em fa arribar a la conclusió que la nostra genètica és una autèntica obra d'enginyeria en la qual, un petit canvi, pot comportar conseqüències severes per el nostre organisme.

El segon objectiu que em plantejava era el d'informar-me sobre com viu una persona amb X Fràgil, les seves característiques i quins tractaments, tan farmacològics com terapèutics poden utilitzar per millorar la seva qualitat de vida. Pel que fa a les característiques de les persones amb X Fràgil, he de dir que les fonts eren realistes, tot i que vull remarcar que expliquen el fenotip conductual dels afectats donant per suposat que estan medicats. Si no fos així, possiblement a l'apartat del fenotip conductual (3.4.2) hauria d'haver parlat de conductes molt més extremes i/o agressives. Això ens porta directament a la conclusió que és estrictament necessari un tractament farmacològic per la malaltia, sobretot si es vol tenir un accés a relacionar-se amb la societat, tan sigui fent teràpies com a nivell familiar.

El fet de visitar el Taller Baix Camp, m'ha permès veure que la teràpia ocupacional i l'estil de vida de les persones amb SXF van agafats de la mà. El fet de tenir un organigrama i uns horaris amb les activitats els fan estar ocupats i sentir-se part participa d'una societat que, a hores d'ara, encara no ha après a integrar i acceptar les persones amb una discapacitat. Em va cridar l'atenció que, els treballadors del Taller Baix Camp, utilitzessin el terme "feina de mentida" referint-se a la tasca dels pacients del seu Centre. Està clar que el seu objectiu no és ni molt menys tenir mà d'obra, encara que facin unes manualitats maquíssimes. El que es busca va molt més enllà: donar una oportunitat a aquelles persones a qui la societat ha tancat les portes.

Com a última observació m'agradaria tractar el desconeixement que té la societat cap a aquesta malaltia. A la introducció del treball em preguntava quina era la diferència entre la Síndrome de Down, coneguda per la majoria de la població, i la Síndrome X Fràgil, tan poc coneguda. Per què una és exponencialment més coneguda que l'altre? La resposta podria ser que la Síndrome de Down té més afectats o fins i tot que el fenotip físic que presenten les persones que pateixen la malaltia és molt característic. També podria tenir a veure amb la visualització que ha tingut la malaltia per part de les associacions que li donen suport. Cal dir que les persones amb Síndrome de Down poden tenir un bon desenvolupament en comparació a la magnitud de la mutació cromosòmica que pateixen. La Síndrome X Fràgil es resumeix només a un triplet de nucleòtids amb masses repeticions, però les conseqüències patològiques són iguals o pitjors que les del Síndrome de Down

El fet és que, deixant de banda comparacions, la Síndrome X Fràgil és una patologia poc coneguda en comparació al pes que té: només un 14% de les persones enquestades coneixen la malaltia. Aquest percentatge em fa pensar en la possible relació entre la desinformació envers la SXF i el fet que sigui la causa de retard mental principal lligada a l'herència genètica. Així com en la Síndrome de Down té un pronòstic prenatal, la Síndrome X Fràgil sovint no es detecta fins a la pubertat, quan el fenotip físic i conductual es fan més evidents. No hi ha cap tipus de prevenció mèdica a la malaltia.

En definitiva, fent aquest treball i compartint experiències amb persones amb la Síndrome X Fràgil, m'han agafat ganes de replantejar-me la pregunta: Entre les persones afectades i nosaltres, quina és la diferència?



## 6.1 Agraïments

M'agradaria agrair aquest treball, en primer lloc, al Jordi, la Margarita i el Pablo, per la seva impecable tasca amb les persones amb X Fràgil del Taller Baix Camp i la seva paciència i ajuda. Sense la seva vocació no seria possible que persones amb X Fràgil o altres deficiències intel·lectuals tiressin endavant la seva vida.

També vull agrair-lo a la Coia, per guiar-me a l'inici del projecte i fer-me despertar, ja a quart d'ESO, la curiositat per la genètica. I a la Victòria, pels consells i la crítica constructiva durant el procés, malgrat la possible acumulació de feina durant la part final de projecte.

Finalment dono les gràcies a la família: mare, pare i germans, pel suport i comprensió durant aquests dies de feina. A la Paula, la Gina i altres amics que m'han ajudat, i a l'Àfrica, per convertir-se en la dosis d'endorfines diària que necessitava.

I per suposat, a tots els protagonistes anònims d'aquest Treball, en especial menció al Pau i al Javi, que m'han demostrat que la paraula "discapacitat" és la que menys els hauria de definir.

## 7. GLOSSARI

**Aminoàcid:** Substància orgànica que té almenys un grup funcional carboxil i un grup funcional amina. Les proteïnes estan formades per una cadena d'aminoàcids.

**Antipsicòtics:** medicament psicodèpressor, el qual té efectes farmacològics en el sistema nerviós central i perifèric i és utilitzat clínicament en el tractament de les psicosis greus.

**Citogenèticament:** referent a l'estudi de l'estructura visual d'un cromosoma.

**Eucariotes:** Organisme cel·lular amb nucli diferenciat.

**Exó:** Cadascuna de les porcions dels gens dels organismes eucariotes que és transcrita i traduïda.

**Gàmeta:** Cèl·lula haploide que en la reproducció sexual es fusiona amb una altra i dóna lloc al zigot.

**Ginàndrics:** Caràcters propis de la part no homòloga del cromosoma X.

**Holàndrics:** Caràcters propis de la part no homòloga del cromosoma Y.

**Nucleòtid:** Compost orgànic format per una base nitrogenada, una ribosa (sucre) i un grup fosfat. Els àcids nucleics estan formats per una cadena de nucleòtids.

**Perfil cognitiu:** Espectre d'habilitats cognitives d'una persona, és a dir, capacitat de pensar, raonar i aprendre.

**Psicotròpica:** Que afecta el comportament del sistema nerviós, sobretot amb al·lucinacions, sensació de flotació, ebrietat, etc.

**Triplets codó:** Seqüència de tres nucleòtids en un àcid nucleic. Els triplets de l'ARNm reben el nom de codó.

**Triplets anticodó:** Seqüència de tres nucleòtids en un àcid nucleic. Els triplets de l'ARNt reben el nom de codó.

**Serotonina:** Amina amb activitat fortament vasodèpressora que es troba en el sèrum sanguini i en les plaquetes de la medul·la òssia dels mamífers.

## 8. BIBLIOGRAFIA I WEBGRAFIA

### LLIBRES:

- BIOLOGIA (Sèrie Observa), Batxillerat 2, Editorial Santillana.
- BIOLOGIA I GEOLOGIA, ESO 4t, Editorial Cruïlla

### ENLLAÇOS WEB:

- <http://www.xfragil.cat/>
- [https://ca.wikipedia.org/wiki/S%C3%ADndrome\\_X\\_fr%C3%A0gil](https://ca.wikipedia.org/wiki/S%C3%ADndrome_X_fr%C3%A0gil)
- <http://www.genagen.es/area-pacientes/informacion-genetica-y-enfermedades-hereditarias/enfermedades-geneticas-mas-frecuentes/sindrome-x-fragil/>
- <https://www.reproduccionasistida.org/sindrome-x-fragil/>
- <https://www1.nichd.nih.gov/espanol/salud/temas/fragilex/informacion/Pages/sintomas.aspx>
- <http://www.stanfordchildrens.org/es/topic/default?id=repeticiones-trinucleotidas-el-sndrome-x-fragil-90-P05262>
- <http://www.ivami.com/es/pruebas-geneticas-mutaciones-de-genes-humanos-enfermedades-neoplasias-y-farmacogenetica/1558-x-fragil-sindrome-del-gen-ifmr1>
- <https://es.slideshare.net/oribara/biologia-2n-batxillerat-u07-la-celula-el-nucli>
- <https://medlineplus.gov/spanish/fragilexsyndrome.html>
- <https://revistageneticamedica.com/2016/06/03/sindrome-x-fragil-caso-genetico/>
- <http://www.fundacioelna.org/v/sindrome-x-fragil>
- <http://www.biocorelabs.com/2016/06/19/genetica-del-autismo/>

## 9. ANNEXOS

### **ANNEX 1:** Descripció de les activitats d'Ocupació Terapèutica (OT).

---

#### **1) NOM DE L'ACTIVITAT:** ELABORACIÓ ESPELMES

**OBJECTIUS:** Treballar motricitat fina i potenciar la creativitat dels usuaris.

**LOCALITZACIÓ:** Secció espelmes / Secció pròpia del grup

**MATERIAL NECESSARI:** Parafina, metxa, decoració, paper cel-lofana, ràfia.

**DESCRIPCIÓ:** Es formarà una cadena productiva artesanal, on cada usuari tindrà la seva funció dintre de la tasca amb l'objectiu de ser capaços de fer tot el procés artesanal, des de la primera manipulació de la parafina verge fins a deixar el producte llest per la seva venda així com tenir cura de la maquinària i estris.

Tot i no ser una tasca purament productiva, s'intentarà tendir a una dinàmica el més professionalitzada possible, on la qualitat del producte final i la consecució dels objectius productius (comandes espelmes ) sigui un valor del treball diari.

Dintre de les tasques, s'inclouria manipulació del rentavaixelles i de les banyeres de parafina així com el seu manteniment total (buidatge, neteja i reomplerta, manipulació productes supervisat per educador ), acolorit i troquelació de les diferents peces de parafina, disseny i elaboració de tots els passos (preparar motllos, passar metxa, omplir peces, omplir parafina calenta, desmuntatge i preparació per la venda amb producte finalitzat, embolicat, etiquetatge i marcar preu.

Les espelmes que tinguin una major dificultat de manipulació seran manufacturades pels usuaris del SOI.

El pesatge de les espelmes i marcació dels preus final correrà a càrrec del SOI amb la supervisió dels educadors.

## **2) NOM DE L'ACTIVITAT: MANIPULATS**

**OBJECTIUS:** Assumir l'hàbit laboral i prendre a rotar en es diferents tasques.

**LOCALITZACIÓ:** Secció pròpia

**MATERIAL NECESSARI:** Plastidecor, brides, polseres

**DESCRIPCIÓ:** Tindríem l'ocupació terapèutica amb material industrial però sense intenció comercial, és a dir, el muntatge i desmuntatge de diferents manipulacions industrials, amb el material de llapis de colors (plastidecor en bosses), diferents brides de plàstic en diferents bosses, classificació de polseres, material de ferreteria (mascles, femelles, cargols) .

Dintre d'aquesta activitat també hi ha la dels productes que sí que es destinen al mercat. La manipulació pot ser final o parcial. Durant el desenvolupament de dita ocupació s'ha de garantir per un costat el 100 % de qualitat final del producte i/o manipulació i l'atenció general a l'usuari. El ritme de "producció" serà l'adequat a les seves capacitats.

Dintre d'aquest tipus de feines trobaríem l'empaquetatge d'estovalles de paper o manipulació de bolígrafs. Puntualment podem tenir altres manipulats. Aquestes feines són facilitades pels responsables del Centre Especial de Treball

---

## **3) NOM DE L'ACTIVITAT: ARTESANIA**

**OBJECTIUS:** Potenciar les habilitats motrius dels usuaris, ser creatius i aprendre a concentrar-se en una tasca concreta.

**LOCALITZACIÓ:** Secció pròpia

**MATERIAL NECESSARI:** L'específic per la realització

**DESCRIPCIÓ:** Realitzaran treballs d'artesanía tals com clauers, ambientadors, cistelles de corda, per tal de posar-los a la venda o per distribuir-los de manera interna.

Part dels que es produeix s'utilitza per incorporar als lots de nadal que es fan pels socis de l'entitat.

#### **4) NOM DE L'ACTIVITAT: NETEJA DE COTXES**

**OBJECTIUS:** Establir rutines de neteja i tenir cura dels vehicles no propis.

**LOCALITZACIÓ:** Moll de descàrrega/ contenidor

**MATERIAL NECESSARI:** Mànega, aspiradors, esponja, sabó, baietes, netejador d'interiors

**DESCRIPCIÓ:** L'activitat consisteix en netejar els vehicles dels treballadors que ho desitgin i també les furgonetes de l'associació.

Hauran de realitzar tot el procés de netejar el cotxe, des d'aspirar-lo, treure la pols i netejar-lo per fora en aigua i sabó i en acabar assecar-lo en baietes.

---

#### **5) NOM DE L'ACTIVITAT: MANTENIMENT**

**OBJECTIUS:** Potenciar el respecte per les instal·lacions i material, aprofitar recursos que tenim al nostre abast en desús i potenciar el reciclatge i la reutilització.

**LOCALITZACIÓ:** Depenent del que s'hagi d'arreglar o pròpia secció

**MATERIAL NECESSARI:** Eines específiques per poder arreglar i material específic per poder arreglar-ho

**DESCRIPCIÓ:** L'activitat consisteix en arreglar petits desperfectes que puguin haver en les instal·lacions, habilitar zones de treball, pintar mobles o parets que estiguin deteriorades per tal de tenir el taller acollidor.

També mitjançant el reciclat de palets, s'elaboren mobles, jardineres, tamborets...

---

#### **6) NOM DE L'ACTIVITAT: CARPETES**

**OBJECTIUS:** Potenciar la motricitat fina, estimular la concentració i adquirir responsabilitat en l'execució de les tasques.

**LOCALITZACIÓ:** Secció carpetes

**MATERIAL NECESSARI:** Cartró, tint, aigua, cubetes, plaques per realitzar les carpetes.

**DESCRIPCIÓ:** L'activitat consisteix en trossejar el cartró. Després es mescla en aigua i tint i es baten amb una batedora. La pasta que en resulta l'estendrem a la ret i quan s'hagi assecat es retalla i munta la carpeta.

La lamina que en resulta és pot fer servir per elaborar també altres accessoris tals com targetes o etiquetes.

---

## **7) NOM DE L'ACTIVITAT: PLANTER**

**OBJECTIUS:** Conèixer tot el procés de cultiu i treballar en equip

**LOCALITZACIÓ:** Zona hivernacle

**MATERIAL NECESSARI:** Planter, terra bona, mànega

**DESCRIPCIÓ:** L'activitat consisteix en plantar les llavors dels aliments que es vulguin cultivar i cuidar-les fins el moment que són vàlides per consumir.

---

## **8) NOM DE L'ACTIVITAT: SABÓ**

**OBJECTIUS:** Treballar motricitat fina i potenciar la creativitat dels usuaris

**LOCALITZACIÓ:** Pròpia secció

**MATERIAL NECESSARI:** Glicerina, colorants, motlles silicona, cel-lofana, microones, celo.

**DESCRIPCIÓ:** L'activitat consisteix en que els nois realitzin els sabons des del principi fins al final, coneixent tot el procés. En primer lloc han de fondre la glicerina, a continuació se li afegeix el colorant i es remena per aconseguir la textura adequada. Un cop realitzat, es fica la mescla en el motlle i s'espera a que es solidifiqui. Per tal de reciclar glicerina, també fan trossets de sabons que no quedin bé i els utilitzen com a base del sabó i queda amb trencadís.

Després es trau del motlle i s'embolica i marca per poder posar-lo a la venda.

### **9) NOM DE L'ACTIVITAT: JARDINERIA**

**OBJECTIUS:** Adquisició habilitats bàsiques de jardineria, millorar autoestima, treballar en equip.

**LOCALITZACIÓ:** Jardins Masia Roig

**MATERIAL NECESSARI:** Eines pròpies de jardiners, soba de feina i guants-

**DESCRIPCIÓ:** Construcció del jardí Sensorial

---

### **10) NOM DE L'ACTIVITAT: ELABORACIÓ PA**

**OBJECTIUS:** Treballar mesures higiene al manipular productes alimentaris, coneixement elaboració del pa.

**LOCALITZACIÓ:** Sala específica elaboració pa

**MATERIAL NECESSARI:** Forn, ingredients propis de l'elaboració, nevera

**DESCRIPCIÓ:** L'activitat consisteix en que els nois realitzin tota la elaboració del pa, del principi fins al final, coneixent tot el procés.

L'activitat es realitza en dues fases, primer s'amassa i es deixa fermentar. I després en una segona fase es fa la forma del panets i s'enforna.

Una vegada cuit, es deixa refradar i posteriorment es reparteix i en vèries bosses per a portar-lo a les llars de l'entitat.

---

### **11) NOM DE L'ACTIVITAT: ESTAMPACIÓ**

**OBJECTIUS:** Treballar motricitat fina, potenciar la creativitat dels usuaris

**LOCALITZACIÓ:** Pròpia secció

**MATERIAL NECESSARI:** Bosses, vanos, samarretes, pintures per roba, esponges, plantilles

**DESCRIPCIÓ:** L'activitat consisteix en que els nois realitzin l'estampació des del principi fins al final, coneixent tot el procés.



Els monitor prepararan les plantilles amb les formes corresponents per tal de que puguin fer l'estampació.

El monitor ha de potenciar al màxim l'autonomia de l'usuari durant l'activitat.

Es treballarà el recollir la sala després de l'activitat.

Part dels que es produeix s'utilitzen per incorporar als lots de nadal que es fan pels socis de l'entitat.

## **ANNEX 2:** Descripció activitats del Servei de Teràpia Ocupacional (STO).

---

### **1) NOM DE L'ACTIVITAT:** REBUDA

**OBJECTIUS:** Fomentar la relació entre usuaris, acollir de manera càlida i cordial als usuaris i interioritzar les tasques que es realitzaran durant el dia

**LOCALITZACIÓ:** Cadascú a la seva secció

**MATERIAL NECESSARI:** Cap

**DESCRIPCIÓ:** Conforme van arribant els usuaris, els anem acomodant a la seva secció d'una manera ordenada i agradable.

Els fem l'acollida preguntant-los-hi com estan, parlant del que farem durant el dia, d'aquesta manera els usuaris poden anticipar-se a les activitats i ser coneixedors del que faran en cada moment del dia.

És el moment en que es comprova si porten el material per realitzar l'activitat del dia (per exemple els dies de piscina que portin el banyador, gorro...)

## **2) NOM DE L'ACTIVITAT: ESMORZAR**

**OBJECTIUS:** Fomentar la relació entre usuaris, supervisar espais que s'utilitzin i màquines expendedores i intervenir en moments que hi hagi conflicte

**LOCALITZACIÓ:** Sala de descans, menjador i jardí exterior

**MATERIAL NECESSARI:** Cap

**DESCRIPCIÓ:** És el moment en que els usuaris mengen l'entrepà de casa. És un moment distès en el que s'ha de potenciar les relacions entre els usuaris:

---

## **3) NOM DE L'ACTIVITAT: RECOLLIR / NETEJAR**

**OBJECTIUS:** Tenir cura de la secció, promocionar les tasques domèstiques i treballar les actituds de rebuig vers la tasca

**LOCALITZACIÓ:** Cadascú la seva secció

**MATERIAL NECESSARI:** Escombres, baieta, draps, productes neteja

**DESCRIPCIÓ:** Hauran de recollir el material i tenir cura de la secció i que quedi neta i ordenada pel dia següent

---

## **4) NOM DE L'ACTIVITAT: PISCINA**

**OBJECTIUS:** Promocionar l'autonomia dels usuaris, potenciar la higiene personal, tant abans com després de fer ús de la piscina i realitzar exercici físic

**LOCALITZACIÓ:** Piscina Reus Esportiu i Piscina Riu Clar

**MATERIAL NECESSARI:** Cap

**DESCRIPCIÓ:** Es realitzarà suport als monitors de piscina especialitzats els qual dirigiran la sessió. Es portarà la dinàmica que el monitor de piscina cregui adequat pels nostres usuaris.

## **5) NOM DE L'ACTIVITAT: ESPORT**

**OBJECTIUS:** Promocionar la vida saludable i realitzar exercici físic

**LOCALITZACIÓ:** Zona esports interior o exterior o puntualment, instal·lacions Masia Roig.

**MATERIAL NECESSARI:** Pilota de bàsquet i pales i pilota tennis taula

**DESCRIPCIÓ:** Jugaran a bàsquet o tennis taula seguint les normes de l'esport.

---

## **6) NOM DE L'ACTIVITAT: ACTUALITAT**

**OBJECTIUS:** Estar informats de les coses que ens envolten, entendre i comprendre les notícies, saber raonar i crear criteris propis, mostrar interès el seu entorn.

**LOCALITZACIÓ:** Sala formació

**MATERIAL NECESSARI:** Diaris actuals, Internet

**DESCRIPCIÓ:** Mitjançant la lectura de les portades de varis diaris del dia (generals i d'esports) i la utilització de internet, per part dels usuaris, debatran amb la moderació de l'educador sobre aquelles notícies d'actualitat que els interessin. El monitor podrà donar explicació extra de la notícia per aclarir dubtes, encendre el debat i fer participar a tots els usuaris.

---

## **7) NOM DE L'ACTIVITAT: ACTIVITATS COGNITIVES**

**OBJECTIUS:** Mantenir el funcionament cognitiu mitjançant exercicis de memòria, atenció, llenguatge...

**LOCALITZACIÓ:** Sala polivalent

**MATERIAL NECESSARI:** Dossier d'exercicis de diferents nivells i jocs d'associació de conceptes (de parelles, quien es quien...)

**DESCRIPCIÓ:** Es realitzaran diferents exercicis per treballar la capacitat de memòria, associació, coordinació visual... per escrit de manera individual,

adaptats a les seves capacitats cognitives . Es disposarà del diferents fulls d'exercicis tipus sopa de lletres, resolució petits problemes escrits, marcar diferències, laberints , etc...

---

#### **8) NOM DE L'ACTIVITAT: TEATRE**

**OBJECTIUS:** Potenciar la desinhibició, saber parlar en públic i treballar la consciència del propi cos

**LOCALITZACIÓ:** Gimnàs

**MATERIAL NECESSARI:** Radio casset, perruques, roba, estris de figuració

**DESCRIPCIÓ:** De manera grupal es faran diferents exercicis d'expressió corporal i verbal en un ambient lúdic per tal d'anar desenvolupant petits jocs de rol, actuacions, coreografies.

Si escau, es poden fer representacions dirigides als companys i professionals aprofitant les celebracions del servei.

---

#### **9) NOM DE L'ACTIVITAT: JOCS DE TAULA**

**OBJECTIUS:** Estimular la percepció a través del joc i exercitar la memòria

**LOCALITZACIÓ:** Sala polivalent

**MATERIAL NECESSARI:** Puzzles, Parxís, Dames, Domino...

**DESCRIPCIÓ:** Durant l'activitat l'usuari anirà participant en els diferents jocs de taula que se li proposin. Podrà ser de manera individual, per parella o grupal.

---

#### **10) NOM DE L'ACTIVITAT: PETANCA / BITLLES**

**OBJECTIUS:** Fomentar la vida saludable i promocionar l'esport

**LOCALITZACIÓ:** Zona esport i instal·lacions Masia

**MATERIAL NECESSARI:** Joc de petanca i joc de bitlles

**DESCRIPCIÓ:** Durant l'activitat es promocionarà el moviment i l'actitud dinàmica mitjançant partides de petanca o bitlles catalanes, establint petites competicions amb l'objectiu de mantenir als usuaris motivats, participatius i realitzant l'activitat d'una manera grupal on tots puguin participar i tenir el seu protagonisme.

---

#### **11) NOM DE L'ACTIVITAT: TALLER DE CUINA**

**OBJECTIUS:** Treballar la higiene abans, durant i després de la realització del taller, saber llegir una recepta i seguir els passos, mantenir l'espai de treball net, fomentar el treball en equip i responsabilitzar-los d'una part de la recepta

**LOCALITZACIÓ:** Sala polivalent

**MATERIAL NECESSARI:** L'específic de la recepta a cuinar

La sala polivalent està dotada de tots els estris culinaris per realitzar el taller.

**DESCRIPCIÓ:** Amb la mínima intervenció del monitor, s'anirà guiant i supervisant l'elaboració del plat fins el final. Un cop realitzat el taller, es recollirà i es netejarà la sala i menjaran el que han cuinat.

---

#### **12) NOM DE L'ACTIVITAT: PSICOMOTRICITAT**

**OBJECTIUS:** Potenciar l'exercici físic, fomentar la vida saludable i mantenir-los actius en el transcurs de l'activitat

**LOCALITZACIÓ:** Gimnàs

**MATERIAL NECESSARI:** El concret de cada exercici (estarà disponible al gimnàs)

**DESCRIPCIÓ:** Es faran exercicis de escalfament- estirament dels diferents grups musculars així com exercicis de resistència, adaptats a les capacitats motrius i intel·lectuals dels usuaris.

També faran exercicis de coordinació, equilibri i habilitats motrius mitjançant diferents circuits i exercicis que s'aniran realitzant, pel quals passaran els usuaris de manera individual, amb el recolzament físic del monitor si cal.

**13) NOM DE L'ACTIVITAT: ESTÈTICA**

**OBJECTIUS:** Treballar la concepció del propi cos i cura de l'autoimatge

**LOCALITZACIÓ:** Sala 17

**MATERIAL NECESSARI:** Miralls, crema hidratant, pinta ungles, limes, pintes...

**DESCRIPCIÓ:** L'activitat consistirà en tenir cura d'un mateix i també de poder realitzar-ho per parelles, tant d'usuaris com de monitor- usuari.

---

**14) NOM DE L'ACTIVITAT: KARAOKE / ACTIVITATS MUSICALS**

**OBJECTIUS:** Estimular la creativitat, potenciar l'expressió verbal i corporal

**LOCALITZACIÓ:** Sala karaoke / Sala formació

**MATERIAL NECESSARI:** TV, aparell reproductor i CD de Karaoke de diferents estils.

**DESCRIPCIÓ:** De manera lúdica utilitzarem el karaoke per poder reproduir la cançó escollida amb el mateix to i ritme.

Es podrà cantar de manera individual, en parelles o grupal.

---

**15) NOM DE L'ACTIVITAT: JARDINERIA**

**OBJECTIUS:** Fomentar el respecte pels espais comuns, tenir cura del jardí i del seu manteniment

**LOCALITZACIÓ:** Jardí zona entrada

**MATERIAL NECESSARI:** Escombria, pala, bosses brossa, plantes, mànega/ regadora

**DESCRIPCIÓ:** L'activitat consisteix en regar la zona de jardí de l'entrada del centre ocupacional i el manteniment dels espais comuns exteriors.

## **16) NOM DE L'ACTIVITAT: INFORMÀTICA**

**OBJECTIUS:** Conèixer programari bàsic i internet, potenciar el saber esperar i ser pacient

**LOCALITZACIÓ:** Sala d'informàtica

**MATERIAL NECESSARI:** Ordinadors amb connexió a internet

**DESCRIPCIÓ:** L'activitat consisteix en buscar informació sobre temes que cridin l'atenció o s'hagi de treballar després, informació general i notícies.

Consulten també pàgines amb jocs educatius i interactius per poder desenvolupar destreses i se'ls deixa poder veure vídeos a través de youtube.

---

## **17) NOM DE L'ACTIVITAT: COMPRA**

**OBJECTIUS:** Fomentar l'autonomia dels usuaris i relacionar-se amb l'entorn.

**LOCALITZACIÓ:** Supermercat

**MATERIAL NECESSARI:** Furgoneta

**DESCRIPCIÓ:** L'activitat consistirà en desplaçar-se 7 usuaris acompanyats d'un o dos educadors (la resta d'usuaris del grup quedarà amb altre grup) amb la furgoneta del Centre, a un supermercat, o establiment comercial per tal de realitzar la compra preestablerta (material per la resta d'activitats, com poden ser taller de cuina, de manualitats, etc.) , convidant als usuaris que busquin i identifiquin els productes, que col·laborin en les tasques de portar cistella o carro, desar a la cinta per pagar, pagar, recollir ticket i canvi, transportar la compra en bosses fins al vehicle i una vegada al centre, descarregar-la i desarla al lloc adequat (nevera, rebost, magatzem, etc.) .

---

## **18) NOM DE L'ACTIVITAT: ACTIVITAT GOS**

**OBJECTIUS:** Responsabilitzar-los de la tasca de cuidar un gos i interactuar amb ell i els companys

**LOCALITZACIÓ:** Masia Roig i exteriors

**MATERIAL NECESSARI:** Aliment de gos, raspall, corretja

**DESCRIPCIÓ:** Mitjançant la cura (anar a buscar, donar beure/menjar, treure a passejar, recollir excrements, jugar a pilota, etc.) d'un gos, convidarem l'usuari a interactuar amb l'animal i amb el company. Durant la jornada els usuaris estaran en contacte amb l'animal i estarà amb ells durant la realització de les altres activitats no específiques

---

### **19) NOM DE L'ACTIVITAT: MANUALITATS**

**OBJECTIUS:** Potenciar la psicomotricitat fina i fomentar la creativitat

**LOCALITZACIÓ:** Pròpia secció

**MATERIAL NECESSARI:** L'específic per la manualitat

**DESCRIPCIÓ:** Mitjançant petites tècniques de pintura, retallar, estampació, punxons, costura, etc. es realitzarà diferents objectes que serviran per la pròpia decoració de les sales i espais del Servei o com a petita mostra per emportar a casa i ensenyar a la família.

---

### **20) NOM DE L'ACTIVITAT: CONEIXEMENT DE L'ENTORN / SORTIDA A CAMINAR**

**OBJECTIUS:** Promocionar la vida saludable i interaccionar amb l'entorn i la natura

**LOCALITZACIÓ:** Espai que vulguem conèixer

**MATERIAL NECESSARI:** Furgoneta

**DESCRIPCIÓ:** Es realitzaran sortides amb la furgoneta per diferents espais, parcs i pobles del voltant on es realitzaran excursions.



**21) NOM DE L'ACTIVITAT: MUSICOTERÀPIA**

**OBJECTIUS:** Es treballen objectius cognitius, psicomotrius, musicals, de moviment, expressió emocional i comunicatius.

**LOCALITZACIÓ:** Gimnàs de VC

**MATERIAL NECESSARI:** Diferents instruments i objectes

**DESCRIPCIÓ:** Es realitza una sessió setmanal d'una hora. L'activitat la dirigeix una musicoterapeuta externa. El monitor del grup dona suport en l'activitat.

**ANNEX 3:** Taula de puntuacions dels ítems del Test ABS-RC que es responen amb sí o no.

ÍTEM	DOMINI	PUNTUACIÓ SÍ	PUNTUACIÓ NO
4	1	0	1
6	1	1	0
7	1	1	0
9	1	0	1
11	1	0	1
12	1	0	1
13	1	1	0
17	1	1	0
19	1	1	0
20	1	1	0
22	1	1	0
23	1	1	0
28	2	1	0
29	2	1	0
30	2	1	0

32	3	1	0
33	3	1	0
36	3	1	0
38	4	0	1
39	4	0	1
40	4	1	0
45	4	0	1
46	4	1	0
48	5	1	0
49	5	1	0
51	6	1	0
55	6	1	0
57	7	1	0
58	7	1	0
60	8	0	1
62	8	0	1
66	9	1	0
68	10	1	0
69	10	1	0
72	10	0	1
73	10	0	1

**ANNEX 4:** Test ABS-RC aplicat al Subjecte A. (pàg. 60-66)

**ANNEX 5:** Test ABS-RC aplicat al Subjecte B. (pàg. 66-72)

**ANNEX 6:** Gràfica enquesta: Saps què és la Síndrome X Fràgil?

