



Associació Catalana Síndrome X Fràgil

Tel. (+34) 93 217 09 39

e-mail: xfragil@teleline.es

www.xfragilcatalunya.org

¿QUÉ ES EL SÍNDROME X FRÁGIL?



Con la colaboración de:



Obra Social
Fundació "la Caixa"

Estimadas familias con el Síndrome X Frágil en España,

Les saludo desde el MIND Institut de la Universidad de California en Davis. El diagnóstico del Síndrome X Frágil abrirá nuevas posibilidades de tratamientos que serán de gran ayuda para vuestros hijos. El conocimiento es poderoso y es de gran importancia leer y adquirir conocimientos sobre el Síndrome. La Asociación Catalana del Síndrome X Frágil es una de las organizaciones con más peso en Europa y a través de ella podréis recibir ayuda y obtener la información necesaria para mejorar la calidad de vida de niños y adultos con el Síndrome X Frágil.

Espero, con ilusión, poder reencontrarnos de nuevo en futuras reuniones.

Afectuosamente,

Randi Hagerman MD

Endowed chair in Fragil X research
Medical director of the MIND Institut
UCDavis medical center

1. ¿QUÉ ES EL SÍNDROME CROMOSOMA X FRÁGIL?



2

2. ¿QUÉ FACTORES CAUSAN EL SÍNDROME X FRÁGIL?



3

3. PRINCIPALES CARACTERÍSTICAS DEL SXF



4

3.1. CAPACIDADES COGNITIVAS



5

3.2. RASGOS FÍSICOS



7

3.3. ASPECTOS SOCIALES Y DE CONDUCTA



8

3.4. ASPECTOS DEL HABLA Y DEL LENGUAJE



10

3.5. ASPECTOS SENSORIALES



11

4. ¿EXISTE ALGÚN TRATAMIENTO PARA EL SXF?



12

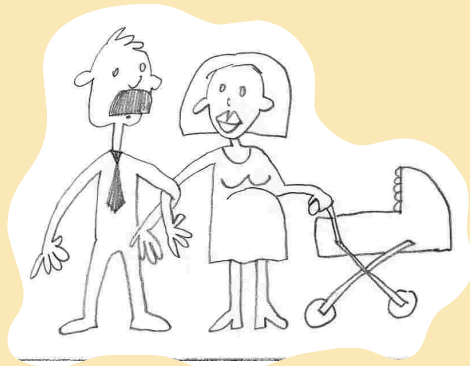
1. ¿QUÉ ES EL SÍNDROME CROMOSOMA X FRÁGIL?

El Síndrome del Cromosoma X Frágil (SXF) es la causa más frecuente de retraso mental hereditario.

Este síndrome se debe a la falta de una proteína, llamada FMRP (Fragile X Mental Retardation Protein), sintetizada por el gen FMR1 (Fragile X Mental Retardation 1) que es la responsable de los síntomas del Síndrome X Frágil.

El grado de afectación es variable. Puede oscilar de un retraso mental leve a un retraso grave asociado a autismo. Incluso es posible que, en ocasiones, solo se exprese como un trastorno del aprendizaje o problemas emocionales, en cuyo caso, se habla de síndrome X Frágil de funcionamiento elevado. Si bien el retraso mental es el síntoma más característico, las manifestaciones de este síndrome son complejas.

La sospecha clínica del SXF se basa en un fenotipo físico, cognitivo y conductual y el diagnóstico se confirma mediante el estudio genético molecular del gen FMR1 mediante biología molecular con una extracción de sangre.

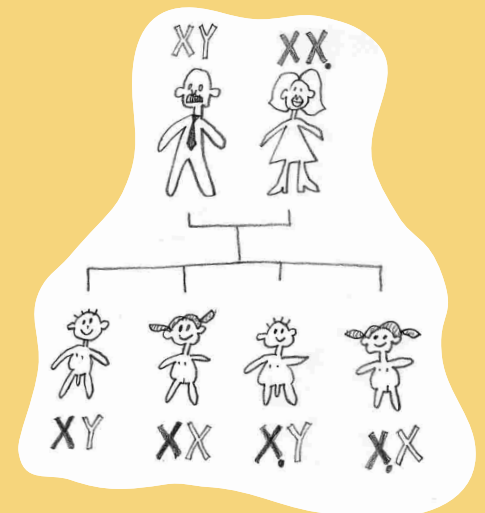


- En la población general, uno de cada 2500 hombres y una de cada 8000 mujeres tienen retraso mental debido al SXF.**
- Una de cada 400 mujeres de la población general es portadora sana y uno de cada 1200 hombres es portador sano.**
- Aproximadamente 1/3 de las portadoras de la mutación completa del gen X-frágil pueden padecer algún grado de déficit intelectual que puede ir de leve a grave.**
- El SXF es congénito y se manifiesta en la infancia sin importar la raza ni el nivel socio-económico.**

2. ¿QUÉ FACTORES CAUSAN EL SÍNDROME X FRÁGIL?

El SXF es el producto de una mutación en el gen situado en el cromosoma "X", es por lo tanto un síndrome ligado al sexo. El sexo femenino tiene dos cromosomas "X" y el masculino sólo uno y un cromosoma "Y". Es por este motivo que la afectación es diferente entre hombres y mujeres, ya que las mujeres pueden compensar el defecto causado en el cromosoma "X" mutado con el otro cromosoma "X". Esta compensación no puede darse en el hombre porque sólo posee uno. El gen FMR1 está formado por un número determinado de repeticiones del trinucleotido CGG (citosina-guanina-guanina). El promedio de repeticiones en la población general se sitúa entre 6 y 52 repeticiones. En el estado de premutación, situación en la que se encuentran los portadores, el número de CGG oscila entre 53 y 200 repeticiones. A partir de esta situación se puede pasar a la mutación completa que corresponde a los individuos con más de 200 repeticiones (CGG) que afecta tanto a los hombres como a las

mujeres, pero en las mujeres las manifestaciones suelen ser más leves. Los individuos premutados tienen una producción normal de FMRP y, por tanto, no presentan el cuadro típico del SXF. La expansión de más de 200 copias de CGG conlleva la no transcripción del gen y, consecuentemente, la ausencia de proteína FMRP que ocasiona la aparición del SXF. Toda madre de un niño afectado es obligatoriamente portadora del síndrome y, por tanto tiene un 50% de riesgo en cada embarazo de tener un hijo afectado, al igual que cualquier joven portadora.



Los portadores (hombres) no tienen riesgo de retraso mental en la primera generación, pero todas sus hijas serán portadoras. Actualmente existen diferentes opciones reproductivas como son la donación de óvulos, el diagnóstico

prenatal y en ocasiones, el diagnóstico preimplantacional. Una vez se ha hecho el diagnóstico del niño es aconsejable realizar un estudio familiar (madre, hermanos y familiares por parte materna) para poder dar el consejo genético.

3. PRINCIPALES CARACTERÍSTICAS DEL SXF

Aunque todas las personas afectadas comparten unas características similares, las manifestaciones pueden ser diferentes y son precisamente, en mayor o menor medida, estas diferencias las que a veces dificultan el proceso diagnóstico.

En general, las características clínicas del SXF pueden dividirse en 5 categorías:

3.1 Capacidades Cognitivas.

3.2 Rasgos Físicos.

3.3 Aspectos Sociales y de Conducta.

3.4 Aspectos del Habla y del Lenguaje.

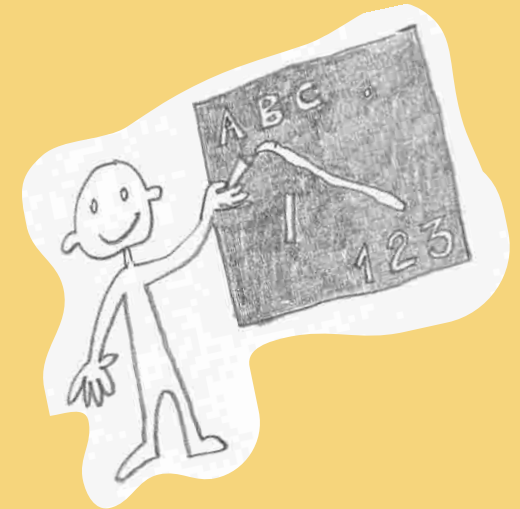
3.5 Aspectos Sensoriales.

3.1. CAPACIDADES COGNITIVAS

Es habitual que las personas con el SXF estén afectadas con algún grado de déficit cognitivo que altera su capacidad para pensar, razonar y aprender. El grado de afectación cognitiva depende directamente de las variaciones en la mutación FMR-1 y de la cantidad de proteína FMR producida. La mayoría de los hombres afectados por el SXF sufren algún grado de retraso mental que puede ir de leve a profundo, asociado con dificultades en el habla y el lenguaje. La mitad de las mujeres afectadas, aproximadamente, sufrirán algún grado de retraso mental; otras pueden tener un cociente de inteligencia normal pero presentar dificultades en los aprendizajes, especialmente en las matemáticas.

Aunque hay un retraso mental existe un perfil cognitivo caracterizado por unos puntos fuertes y débiles. Por ejemplo, la gran mayoría de individuos que sufren el SXF tienen una buena

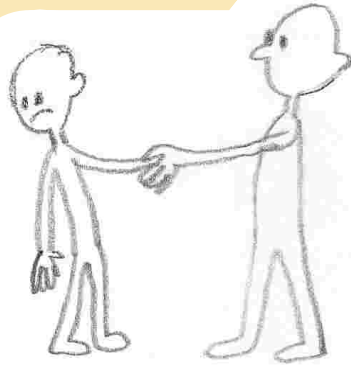
memoria visual (de imágenes y dibujos) que les ayuda a reconocer letras y palabras. Generalmente son capaces de seguir órdenes que se presenten de forma visual con dibujos. En contraposición, presentan dificultades en organizar la información, trabajar con ideas abstractas y resolver problemas.



Para poder progresar en los aprendizajes, las personas con el SXF necesitan más tiempo para aprender, utilizando métodos adaptados y entornos favorables.

ES MUY IMPORTANTE:

- ▶ Conocer el perfil o estilo de aprendizaje de cada individuo.
- ▶ Ofrecer una rutina y un calendario para organizarse.
- ▶ Usar pautas visuales y ejemplos concretos para presentar ideas o conceptos y seguir pasos graduales.
- ▶ Preparar a la persona para el cambio de una rutina, explicarle con tiempo (anticipar) y ofreciéndole una pauta visual.
- ▶ Ofrecer aprendizajes funcionales.
- ▶ Ofrecerle la oportunidad de moverse o salir de clase en determinados momentos del día.
- ▶ Utilizar el ordenador para trabajar.
- ▶ Ofrecerle un entorno con la máxima tranquilidad posible.



CARACTERÍSTICAS MÁS FRECUENTES

- ▶ Comportamiento hiperactivo en la infancia.
- ▶ Falta de concentración.
- ▶ Problemas de aprendizaje.
- ▶ Habla reiterativa característica.
- ▶ Rasgos autistas con dificultades en la relación social.
- ▶ Convulsiones y epilepsia.
- ▶ Agresividad.
- ▶ Contacto ocular pobre.
- ▶ Onicofagia precoz (morderse las uñas).
- ▶ Problemas auditivos derivados de las otitis.

3.2. RASGOS FÍSICOS

Aunque no son evidentes en todos los casos, los individuos con el SXF pueden presentar diversos rasgos físicos sutiles característicos. Los hombres adultos pueden presentar cara alargada, orejas grandes y/o prominentes, y testículos grandes.



Los hombres y las mujeres mas jóvenes, portadores del gen, también pueden mostrar algunas características. Frecuentemente existen anomalías en el tejido conectivo, incluyendo dedos con doble articulación, pies planos, y soplo cardíaco debido a una laxitud

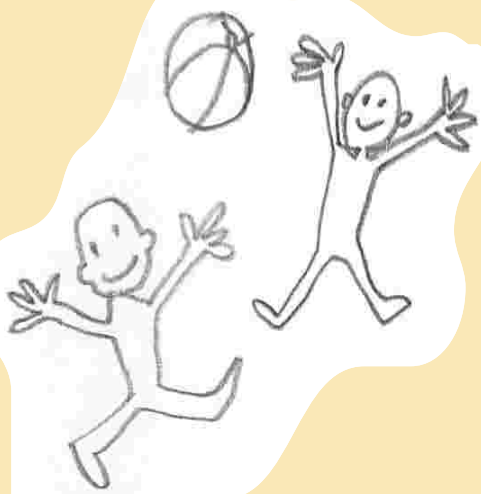
valvular (prolapso de la válvula mitral). Estos rasgos físicos pueden ser muy sutiles y precisamente éste es el motivo por el cual muchos niños y adultos con el SXF tienen un aspecto normal.

CARACTERÍSTICAS MÁS FRECUENTES

- ▶ Cara alargada y asimétrica
- ▶ Labios delgados
- ▶ Mandíbula prominente
- ▶ Macrocefalia
- ▶ Frente prominente
- ▶ Orejas grandes
- ▶ Estrabismo
- ▶ Dentición irregular

3.3. ASPECTOS SOCIALES Y DE CONDUCTA

Los niños con SXF presentan un fenotipo comportamental característico evidente ya en las primeras etapas del desarrollo. Son especialmente sensibles a los estímulos sensoriales, cosa que les provoca rabietas en determinadas situaciones. También se han asociado un gran número de rasgos al autismo, como escaso contacto ocular, defensa táctil o sensibilidad al tacto, estereotipias y perseveración o repetición, tanto en el lenguaje como en el comportamiento.



Este comportamiento varía, puede oscilar desde el socialmente correcto y amistoso hasta el de rasgos autistas presentando rabietas y agresiones. La mayoría de los niños con el SXF, sobretodo los niños, **presentan ansiedad social**; no les gusta conocer a gente nueva o hacer cosas que no estaban previstas en sus planes o rutina. El nivel de ansiedad puede ser muy elevado y por tanto, evitan las situaciones sociales. En la interacción con otras personas, estos niños generalmente se sienten incómodos y ansiosos, lo que provoca que su contacto ocular sea pobre y su lenguaje repetitivo. **Los cambios inesperados en su rutina les pueden desconcertar si no se les ha avisado previamente.** Algunos niños responden con tensión, otros ante esta situación pueden hacer una rabieta, otros lloran desconsoladamente o inician movimientos repetitivos. **Poder ofrecerles un entorno calmado y anticipar ciertas situaciones**



puede ayudar y favorecer el control de estos comportamientos. Las niñas tienden a ser más tímidas y padecen más ansiedad que los niños ante las situaciones sociales. En ocasiones, esta excesiva timidez y ansiedad pueden provocar mutismo selectivo, es decir, no hablar en determinadas situaciones sociales, sobretodo en el entorno escolar. Los individuos con SXF pueden presentar fácilmente ansiedad ante estímulos sensoriales. Por ejemplo, los provocados por las multitudes o sonidos irritantes, y estos, a veces, los hacen actuar de una

determinada forma. El contacto ocular representa para la mayoría un grado significativo de estimulación que les cuesta integrar. Por este motivo tienen tendencia a evitar el contacto ocular o tienen una mirada fugaz. También acostumbran a ser hipersensibles a los sonidos y al tacto así como a la textura de ciertos alimentos. **La hiperactividad y la impulsividad son dos características muy comunes en las personas con este síndrome.**

3.4. ASPECTOS DEL HABLA Y DEL LENGUAJE

Las dificultades pueden ir desde el tartamudeo hasta problemas más graves, con dificultad para pronunciar con claridad ciertas palabras dentro de una frase, utilizar de forma correcta la gramática y hacer un uso adecuado del lenguaje. Es habitual que los niños omitan sonidos en las palabras, repitan las mismas palabras constantemente, vuelvan a iniciar una frase que ya han empezado, o que hagan la misma pregunta una y otra vez. En algunas ocasiones hablan muy rápidamente o con un volumen de voz muy alto.

Algunas de estas dificultades pueden ser debidas a problemas sensoriales o de ansiedad más que a un problema en las áreas cerebrales responsables del lenguaje. Para algunos niños, las dificultades son más graves y no empiezan a decir las primeras palabras hasta los 4 años. A veces, no hablan hasta los 7 u 8 años. En casos extremos hay algunos niños que no alcanzan nunca a tener lenguaje. Para estos niños que no adquieren el lenguaje es importante trabajar y ofrecer alguna alternativa de comunicación con el objetivo de reducir



los trastornos de comportamiento debidos a la ausencia de lenguaje. **Las niñas con el síndrome, raramente tienen problemas graves de lenguaje,** cosa que facilita, posteriormente, el aprendizaje de la lectura y la escritura; pero la timidez y la ansiedad les va a dificultar la interacción y la comunicación no verbal con la otra persona, lo que hará que no respeten los turnos de palabra, que fallen cuando se les pregunta o que

se vayan cuando aún no ha finalizado la conversación, por la dificultad que tienen en saber qué es lo que deben hacer. **Todas estas dificultades no significan que no quieran comunicarse con los demás, sino que por el contrario, ellos quieren interactuar y son muy simpáticos pero a menudo no saben cómo hacerlo. Por este motivo es de vital importancia ayudarles en este aspecto.**

3.5. ASPECTOS SENSORIALES

La mayoría de niños y niñas con el SXF son sensibles a ciertas sensaciones. Pueden ponerse muy nerviosos ante cualquier ruido sea éste estridente o flojo. Les puede molestar terriblemente la textura de la ropa o la presión que ejerce una prenda sobre su cuerpo; pueden tener dificultades en beber directamente de una botella porque la textura les moleste. Algunos niños y niñas evitan ser tocados o abrazados. Aunque algunas de estas sensaciones les pueden



acompañar a lo largo de toda la vida, **estas dificultades se pueden reducir con la ayuda de una intervención adecuada.**

4. ¿EXISTE ALGÚN TRATAMIENTO PARA EL SXF ?



Aunque las investigaciones en este campo siguen creciendo, actualmente no existe un tratamiento curativo para este síndrome. Es importante evaluar las capacidades de aprendizaje, los problemas de conducta y las necesidades médicas de cada niño y niña para ofrecer tratamientos específicos. Cuanto antes se inicie la intervención más oportunidades de aprendizaje y de máximo rendimiento habrá, ya que, el cerebro aun está en proceso de formación y cambio. Por lo tanto, sea cual sea la edad en

que se ha realizado el diagnóstico, nunca es tarde para beneficiarse de los tratamientos. Muchas personas con SXF tienen problemas de procesamiento sensorial y perceptivo que distorsionan la manera de recibir la información y la capacidad de usarla en los aprendizajes, afectando al conocimiento de cómo comportarse adecuadamente. Por lo tanto, es importante usar técnicas de integración sensorial.

El tratamiento involucra a múltiples profesionales y mediante formas diferentes de terapia incluyendo la educación especial, terapia del lenguaje, pautas de conducta, tratamiento cognitivo, terapia ocupacional y terapias físicas. La intervención médica basada en el uso de estimulantes y antidepresivos acostumbra a ser útil para tratar la hiperactividad, la escasa capacidad de atención, la ansiedad y la conducta compulsiva y obsesiva de las personas con el síndrome.



Dirección:	Mercè Bellavista y Carles Fauró
Asesoramiento:	Dra. Montse Milà y Dr. Josep Artigas
Contenido:	Katy Garcia y Eugenia Rigau
Dibujos:	Marc Isamat
Diseño:	Vargas · comunicació
Coordinación:	Caf Gestió: Laura Berga y Mercedes Aldecoa
Impresión:	Òpal Gràfic

© Associació Catalana Síndrome X Fràgil, 2006
Plaza del Norte,14 (Colegio La Salle Gràcia)
08024 Barcelona
Depósito Legal: B-3420-2006

Con la colaboración de:

