

SERIES DE INFORMACIÓN SOBRE EL X FRÁGIL: LAS MUJERES Y EL CROMOSOMA X FRÁGIL

Visión general

El cromosoma X frágil es un grupo de trastornos asociados con cambios en el gen X frágil – llamado FMR1 y situado en el cromosoma X. El gen FMR1 puede sufrir cambios, cuando se hereda, lo que afecta un patrón del ADN llamado repeticiones de CGG. Típicamente, el gen FMR1 tiene hasta 54 repeticiones de CGG, aunque el intervalo entre 45-54 repeticiones se denomina zona intermedia o gris. Un portador de premutación tiene de 55 a 200 repeticiones de CGG y alguien con una mutación completa tiene más de 200 repeticiones de CGG.

Cuando se presenta una premutación o una mutación completa, puede resultar en un Trastorno asociado con el cromosoma X frágil (Fragile X-associated Disorder, FXD). Los trastornos incluyen:

- Síndrome del cromosoma X frágil (SXF): Un trastorno que afecta el desarrollo intelectual, conductual y social. Ocurre tanto en hombres como en mujeres que tienen una *mutación completa* del gen FMR1.
- Síndrome de temblor/ataxia asociado al cromosoma X frágil (FXTAS): Una afección neurológica de inicio en la edad adulta (mayores de 50 años), que se observa en hombres y mujeres, pero que es más común y más grave en algunos hombres *portadores de premutación*. Puede causar temblores, problemas de memoria y de equilibrio.
- Insuficiencia ovárica primaria asociada al cromosoma X frágil (FXPOI): Una afección que afecta la función ovárica que puede provocar infertilidad y menopausia precoz en algunas mujeres *portadoras de premutación*.
- Otros problemas pueden estar presentes en *portadores de premutación*, y esta es un área de estudio en curso para los investigadores.

Mujeres con una mutación completa

Las mujeres con una mutación completa exhiben una amplia gama de características, aunque por lo general tienen síntomas más leves que los hombres con una mutación completa. Esto se debe a que las mujeres tienen dos cromosomas X (los hombres solo tienen uno), y el cromosoma X no afectado a menudo puede compensar en diversos grados al que tiene la mutación del gen X frágil.

Características físicas

Las niñas son mucho menos propensas que los niños a exhibir características físicas del síndrome del cromosoma X frágil. Muchas no tienen diferencias físicas notables. De aquellas que las tienen, las características más comunes son:

- Orejas levemente prominentes
- Articulaciones de dedos, muñecas o codos altamente flexibles
- Pies planos

Características cognitivas

Las mujeres con una mutación completa presentan dificultades de aprendizaje que varían de muy leves a moderadas. Los desafíos más comunes se presentan en:

- Habilidades visoespaciales como leer mapas y gráficos.
- Funcionamiento ejecutivo (la capacidad de formular, procesar y llevar a cabo un plan)
- Matemáticas

Características conductuales

Las mujeres con una mutación completa pueden exhibir desafíos sociales o conductuales que incluyen:

- Dificultades de atención/concentración (o TDAH)
- Timidez o ansiedad social
- Dificultad para captar “señales sociales”

Problemas emocionales

Las mujeres con una mutación completa tienen un mayor riesgo de experimentar ansiedad. Pueden presentarse cambios de humor y depresión, a menudo de forma más aguda durante la adolescencia. Los medicamentos, el asesoramiento y otras intervenciones pueden ayudar a abordar estos problemas. Las consultas con médicos de familia y expertos con experiencia en FXD pueden ser importantes para obtener la asistencia que necesita una persona.

Un pequeño porcentaje de mujeres que tienen la mutación completa no tendrán signos aparentes del trastorno, físicos, cognitivos, conductuales o emocionales. Estas mujeres a menudo son identificadas solo después de que otro miembro de la familia ha sido diagnosticado.

Para obtener más información:

Singularidad de las mujeres con SXF

<https://fragilex.org/fxs/uniqueness-females-fragile-x-syndrome/>

Mujeres con la premutación

Las mujeres con una premutación corren el riesgo de tener un hijo, hombre o mujer, con síndrome del cromosoma X frágil. La magnitud de este riesgo está relacionada con el número de repeticiones de CGG identificadas en su gen FMR1. Cuanto mayor sea el número, mayor será el riesgo de expansión de una premutación a una mutación completa si se transmitiera.

Aproximadamente el 20-25% de las mujeres con la premutación experimentan FXPOI, que se caracteriza por infertilidad, disminución de la función ovárica, menopausia temprana o ciclos irregulares.

El FXTAS es otra consecuencia médica de la premutación. Es más común en los hombres portadores, pero se ha informado en alrededor del 5 al 8% de mujeres portadoras mayores de 50 años.

Algunas mujeres con una premutación informaron un aumento general de la ansiedad, la timidez y la ansiedad social. Además, existe evidencia de que las mujeres con la premutación tienen un mayor riesgo de depresión.

Para obtener más información:

Lo que define a una portadora

<https://fragilex.org/genetics/what-defines-a-carrier/>

Otras consideraciones

Las mujeres con una mutación completa no tienen riesgo de FXPOI y no presentan infertilidad asociada.

- Se recomienda asesoramiento genético para cualquier mujer con una premutación o una mutación completa del gen X frágil. Esto puede permitir el análisis de asuntos de embarazo, opciones reproductivas que incluyen pruebas prenatales, uso de donante de óvulos o fertilización in vitro (FIV) y otras opciones.
- Algunas mujeres con una mutación completa solo tienen efectos leves o ninguno y es posible que ni siquiera conozcan su estado. En el caso de cualquier mujer adulta que pueda estar en riesgo de ser portadora de una premutación se recomiendan pruebas para determinar si existe una mutación completa o una premutación. Esto incluye mujeres con antecedentes personales o familiares de discapacidad intelectual, SXF, FXTAS o infertilidad.

Acerca de la NFXF

La Fundación Nacional de Síndrome del Cromosoma X Frágil (NFXF) se fundó en 1984 para apoyar a las personas con el síndrome del cromosoma X frágil (SXF), sus familias y los profesionales que trabajan con ellos. Hoy en día, es un recurso integral no solo para el SXF, sino también para las afecciones del síndrome de temblor/ataxia asociado al cromosoma X frágil (FXTAS), insuficiencia ovárica primaria asociada al cromosoma X frágil (FXPOI) y otras afecciones y trastornos portadores de premutación. La NFXF se dedica a servir a toda la comunidad de X Frágil para que vivan sus mejores vidas al proporcionar el conocimiento, los recursos y las herramientas, hasta e incluso después de que se logren tratamientos más efectivos y una cura. Más información en <https://fragilex.org/welcome>.

Si tiene preguntas, comuníquese con nosotros al correo treatment@fragilex.org o llame al (800) 688-8765.

