

SÍNDROME DEL CROMOSOMA X FRÁGIL (SXF)

Una descripción general para familias y proveedores



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 los trastornos del síndrome de temblor/ataxia asociados con el cromosoma X frágil (FXTAS), la insuficiencia ovárica primaria asociada con el cromosoma X frágil (FXPOI) y otros problemas de los portadores de la premutación. La organización ofrece ayuda para hoy y esperanza para mañana con apoyo personalizado, comunidad, educación, conciencia, defensa e investigación. Obtenga gratis el libro electrónico Fragile X 101, el paquete de bienvenida, conéctese con la organización local, infórmese sobre la próxima conferencia y más en fragilex.org/welcome.

Si tiene preguntas específicas sobre lo que debería esperar, los tratamientos, las clínicas, bueno, sobre cualquier otra cosa, envíe un correo electrónico a treatment@fragilex.org o llame al (800) 688-8765.

SÍNDROME DEL CROMOSOMA X FRÁGIL: UNA DESCRIPCIÓN GENERAL PARA FAMILIAS Y PROVEEDORES

DESCRIPCIÓN GENERAL

El cromosoma X frágil es un grupo de trastornos asociados con cambios en el gen X frágil. El gen (también conocido por su nombre científico de “FMR1”) puede ser normal, o puede exhibir una “premutación” o una “mutación completa”. Cuando se presenta una premutación o una mutación completa, puede resultar en un trastorno asociado con el cromosoma X frágil. Los trastornos incluyen:

Síndrome del cromosoma X frágil (SXF)

Un trastorno hereditario 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 con el cromosoma X frágil (Fragile X-associated tremor/ataxia syndrome, FXTAS)

Un trastorno neurológico de inicio en la adultez (sobre los 50 años de edad), más común y más grave en los hombres. Provoca temblores, problemas de memoria y equilibrio en personas con una premutación del gen FMR1. (Tanto los hombres como las mujeres que tienen una premutación también se conocen como “portadores”).

Insuficiencia ovárica primaria asociada con el cromosoma X frágil (Fragile X-associated primary ovarian insufficiency, FXPOI)

Un trastorno que afecta la función ovárica que puede conducir a la infertilidad y la menopausia temprana en algunas mujeres portadoras de la premutación.

Otros trastornos de los portadores de la premutación

Actualmente se están realizando investigaciones que analizan varios problemas que se pueden observar en las personas con la premutación.

EL GEN FMR1

El gen FMR1 puede sufrir cambios que causan trastornos asociados con el cromosoma X frágil. Estos cambios afectan un patrón de ADN llamado repeticiones de CGG. Típicamente, el gen FMR1 tiene hasta 54 repeticiones de CGG. Una premutación en el gen FMR1 resulta en 55–200 repeticiones de CGG, y una mutación completa en más de 200 repeticiones de CGG.



CARACTERÍSTICAS DEL SÍNDROME DEL CROMOSOMA X FRÁGIL

Las siguientes características del síndrome del cromosoma X frágil suelen ser más evidentes en los hombres, pero las mujeres también pueden mostrar una variedad de características. Ningún individuo tendrá todas las características que se mencionan a continuación.

Las características físicas pueden incluir:

- Orejas grandes
- Cara alargada
- Piel suave
- Articulaciones flexibles, particularmente los dedos, muñecas, codos
- Tono muscular bajo
- Pies planos
- Paladar arqueado
- Testículos grandes (llamado “macroorquidismo”) en hombres postpuberales

Algunas de las características se deben a tejido conectivo deficiente, como por ejemplo, articulaciones flexibles, pies planos y paladar arqueado.

Las características conductuales pueden incluir:

- Dificultades de procesamiento sensorial (tela/ropa sensible, ruidos fuertes, multitudes, texturas de alimentos, etc.)
- Aleteo de manos, mordedura de manos
- Falta de contacto visual
- TDAH (déficit de atención/trastorno hiperactivo)
- Ansiedad
- Trastornos del espectro autista
- Mayor riesgo de agresión
- Trastornos del sueño

Las habilidades cognitivas pueden incluir:

- Las habilidades cognitivas en el SXF incluyen una gama que va desde discapacidades de aprendizaje leves hasta discapacidades intelectuales más graves. La mayoría de los hombres con el síndrome del cromosoma X frágil demuestran una discapacidad intelectual moderada.
- Retraso en el habla y el lenguaje
- Retraso en el desarrollo motor (se tarda en gatear, caminar, aprender a usar el baño)

Los problemas médicos pueden incluir:

- Infecciones de oído
- Estrabismo (ojos bizcos)
- Convulsiones

Las características de disposición con frecuencia incluyen:

- Muy sociable y amigable
- Excelentes habilidades de imitación
- Buena memoria visual/memoria a largo plazo
- Especialmente amable, le gusta ayudar a los demás
- Excelente sentido del humor



INTERVENCIONES Y TRATAMIENTOS

La investigación y la experiencia clínica han demostrado que los niños con SXF pueden beneficiarse de los siguientes tratamientos e intervenciones:

- Intervención temprana, como por ejemplo, terapia de desarrollo infantil y educación preescolar que incorpore las necesidades especiales
- Terapia del habla y ocupacional, particularmente la integración sensorial
- Terapias conductuales
- Educación especial (aunque muchos niños con SXF pueden ser “incluidos totalmente” en un salón de clases apropiado para su edad)
- Medicamentos para problemas que presentan síntomas, como ansiedad, TDAH, convulsiones, etc.
- Referencia clínica como paciente con cromosoma X frágil para consulta sobre estrategias educativas y terapéuticas
- Para ver los últimos estudios y ensayos, visite MyFXResearch.org

Los adolescentes y adultos con SXF también se benefician de las oportunidades educativas que les ayudan a adquirir habilidades adecuadas para la vida. Estos programas pueden comenzar en la escuela secundaria y extenderse hasta la edad adulta, y deben incluir educación y orientación en materia de empleo, actividad social, recreación, vida independiente y sexualidad.

Las características conductuales pueden incluir:

- Dificultades de procesamiento sensorial (tela/ropa sensible, ruidos fuertes, multitudes, texturas de alimentos, etc.)
- Aleteo de manos, mordedura de manos
- Falta de contacto visual
- TDAH (déficit de atención/trastorno hiperactivo)
- Ansiedad
- Trastornos del espectro autista
- Mayor riesgo de agresión
- Trastornos del sueño

Las habilidades cognitivas pueden incluir:

- Las habilidades cognitivas en el SXF incluyen una gama que va desde discapacidades de aprendizaje leves hasta discapacidades intelectuales más graves. La mayoría de los hombres con el síndrome del cromosoma X frágil demuestran una discapacidad intelectual moderada.
- Retraso en el habla y el lenguaje
- Retraso en el desarrollo motor (se tarda en gatear, caminar, aprender a usar el baño)

INTERVENCIONES Y TRATAMIENTOS

La investigación y la experiencia clínica han demostrado que los niños con SXF pueden beneficiarse de los siguientes tratamientos e intervenciones:

- Intervención temprana, como por ejemplo, terapia de desarrollo infantil y educación preescolar que incorpore las necesidades especiales
- Terapia del habla y ocupacional, particularmente la integración sensorial
- Terapias conductuales
- Educación especial (aunque muchos niños con SXF pueden ser “incluidos totalmente” en un salón de clases apropiado para su edad)
- Medicamentos para problemas que presentan síntomas, como ansiedad, TDAH, convulsiones, etc.
- Referencia clínica como paciente con cromosoma X frágil para consulta sobre estrategias educativas y terapéuticas
- Para ver los últimos estudios y ensayos, visite MyFXResearch.org

Los problemas médicos pueden incluir:

Infecciones de oído, estrabismo (ojos bizcos) y convulsiones.

Las características de disposición con frecuencia incluyen:

- Muy sociable y amigable
- Excelentes habilidades de imitación
- Buena memoria visual/memoria a largo plazo
- Especialmente amable, le gusta ayudar a los demás
- Excelente sentido del humor



Los adolescentes y adultos con SXF también se benefician de las oportunidades educativas que les ayudan a adquirir habilidades adecuadas para la vida. Estos programas pueden comenzar en la escuela secundaria y extenderse hasta la edad adulta, y deben incluir educación y orientación en materia de empleo, actividad social, recreación, vida independiente y sexualidad.



HERENCIA GÉNÉTICA DEL SXF

El gen FMR1 está en el cromosoma X. Los hombres tienen un cromosoma X y uno Y; las mujeres tienen dos cromosomas X. En las mujeres con una mutación completa, su otro cromosoma X normal, a menudo compensa la mutación del gen FMR1. Eso frecuentemente resulta en síntomas más leves de SXF. En los hombres, el cromosoma Y no puede compensar los efectos de la mutación del cromosoma X frágil.

- Tanto hombres como mujeres pueden ser portadores del gen FMR1 y pueden transmitir la premutación a sus hijos.
- Los hombres portadores de la premutación transmitirán la premutación a todas sus hijas y a ninguno de sus hijos.
- Las mujeres portadoras de la premutación tienen un 50 % de posibilidades en cada embarazo de transmitir la premutación a sus hijos de cualquier sexo. El riesgo de que una premutación se expanda a una mutación completa depende de su número de repeticiones CGG.
- Solo las premutaciones portadas por mujeres se expanden a la mutación completa que causa el síndrome del cromosoma X frágil.

PRUEBA DE DETECCIÓN DEL SÍNDROME DEL CROMOSOMA X FRÁGIL

- Cualquier persona que tenga discapacidades del desarrollo inexplicables, retraso en el habla, TDAH, autismo o discapacidades de aprendizaje debe hacerse la prueba de detección del síndrome del cromosoma X frágil.
- La prueba de detección del síndrome del cromosoma X frágil, también llamada prueba de ADN FMR1, no es lo mismo que un análisis cromosómico o una micromatriz cromosómica, que examina los 46 cromosomas. Sin embargo, un proveedor puede ordenar una serie de pruebas en un niño que presenta retrasos inexplicables en el desarrollo. La prueba puede ser ordenada por cualquier proveedor de atención médica, incluidos los asesores genéticos o los médicos.
- Se recomienda asesoramiento genético para cualquier individuo o pariente de alguien que tenga un resultado positivo en la prueba, o un pariente diagnosticado con cualquiera de los trastornos asociados con el síndrome del cromosoma X frágil. Un médico puede remitirlo a un asesor genético local o puede encontrar uno en www.nsgc.org. Además, el especialista en genética de la Fundación Nacional de Síndrome del Cromosoma X Frágil puede ayudarlo, llame al (800) 688-8765.
- Para obtener más información sobre las pruebas, visite fragilex.org/testing.