NATIONAL **FRAGILE X** FOUNDATION

SERIES DE INFORMACIÓN SOBRE EL X FRÁGIL: EL DÍA QUE RECIBE EL NUEVO DIAGNÓSTICO

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): 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 problemas pueden estar presentes en *portadores de premutación*, y esta es un área de estudio en curso para los investigadores.

Para muchas familias, cuando reciben un diagnóstico de SXF, FXPOI o FXTAS, esta es la primera vez que escuchan sobre el cromosoma X frágil. Es posible que usted no sepa qué preguntas hacer o que haya encontrado folletos sobre el X frágil lleno de términos que no entiende o que son inquietantes.

¿Qué hacer ahora?

Encuentre información

Comuníquese con la Fundación Nacional del Síndrome del Cromosoma X Frágil. ***https://fragilex.org/*** Tenemos una variedad de recursos para usted:

- X frágil 101 - ***https://fragilex.org/understanding-fragile-x/fragile-x-101/***
- Serie de información sobre el cromosoma X frágil - ***https://fragilex.org/understanding-fragile-x/info-series/***
- Clínica sobre el X frágil: ***https://fragilex.org/our-research/fragile-x-clinics/***
- Apoyo comunitario: ***https://fragilex.org/living-with-fragile-x/community-support/***

Hable con la familia

El diagnóstico de síndrome del cromosoma X frágil puede tener implicancias emocionales y genéticas para los miembros de la familia inmediata y extensa. Ya sea que esté compartiendo un nuevo diagnóstico de síndrome del cromosoma X frágil o informando a los miembros de su familia un resultado positivo en su prueba de portador del gen, la información que encuentre puede venir con una amplia gama de respuestas.

Las respuestas pueden variar de apoyo y comprensión a negación, incredulidad, vergüenza e incluso indiferencia; todas son comunes. Cada persona maneja esa información de manera diferente: no hay una manera correcta o incorrecta, pero algunos de estos sentimientos pueden tardar algún tiempo en resolverse.

A veces, cuando los miembros de la familia se enteran de que pueden ser portadores del síndrome del cromosoma X frágil, se sienten asustados o abrumados por la preocupación de tener un hijo con el cromosoma X frágil o se sienten angustiados por la posibilidad de haber transmitido el gen que causó que su hijo o nieto tuviera el síndrome del cromosoma X frágil. También es probable que se preocupen por la FXPOI o el FXTAS. Puede ser difícil informar a los familiares sobre su riesgo genético, pero sepa que no es su responsabilidad brindar asesoramiento genético o asegurarse de que los miembros de su familia se hagan la prueba.

Por otro lado, es posible que encuentre apoyo y compasión de todos los miembros de su familia, incluidos aquellos con quienes quizás no haya tenido tanta cercanía antes de este diagnóstico.

A veces, estos eventos pueden unir a las personas en su búsqueda de tratamiento, información y esperanza.

Es probable que haya muchas personas a quienes querrá contarles sobre el X frágil: su médico, sus amigos, los estudiantes de la escuela de su hijo, y querrá describirlo de una manera que todos puedan entender.

Cuando hable con amigos

Lo más probable es que estas conversaciones sean muy similares a las que usted tiene con su familia, solo que sin las emociones asociadas.

Cuando hable con doctores

No importa si es el médico de su hijo o el suyo, puede comenzar por preguntar cómo el SXF afecta a su hijo y luego dirigir al médico a nuestro sitio web para obtener más información. Dependiendo de los problemas actuales que enfrenta su hijo, tal vez quiera traer la información que tiene sobre el SXF y pasársela al médico.

Cuando hable con otros en la escuela

Si va a hablar frente a niños pequeños, sea breve y simple. Si no está seguro a qué nivel hablar, pregunte a uno de sus amigos o vecinos que tengan un niño en la clase. Si conoce a un niño típico de la edad de su hijo, pregúntele qué le gustaría saber sobre el SXF. Traiga el juguete favorito de su hijo para que los otros niños vean que su hijo está interesado en las mismas cosas que ellos.

Podría considerar enviar una carta a los padres de los niños en la clase de su hijo. No solo los educará, sino que también les puede dar ideas sobre cómo y de qué hablar con sus propios hijos. A medida que los niños crezcan, adapte su charla a aquello para lo que usted cree que los niños están preparados; obtendrá una buena idea de esto por las preguntas que hacen.

Cuando hable con extraños

Querrá mantener esto simple a menos que le hagan preguntas. Tenga presente que si no tiene ganas de hablar, puede darles algo por escrito. Hemos creado una tarjeta para repartir en esas situaciones. Es muy simple, del tamaño de una tarjeta de presentación, y los dirige a nuestro sitio web para obtener más información. También podría utilizar esta tarjeta en otras situaciones que hagan referencia al sitio web. *https://fragilex.org/get-involved/national-fragilex-awareness-month/*

Asesoramiento genético

Cuando los miembros de la familia no se comunican con otros parientes pueden surgir situaciones complejas. Los asesores genéticos pueden ayudarlo a identificar parientes en riesgo en su árbol genealógico y pueden trabajar con usted para desarrollar una estrategia para abordar el tema del diagnóstico o la prueba de portador.

Sus razones para decírselo a otros serán tan variadas como las situaciones en las que se encuentre:

- Quiere que sus amigos sean un apoyo.
- Quiere que su médico (otros profesionales) estén bien informados.
- Quiere que otros niños acepten a su hijo.
- Es posible que otras personas miren fijamente a su hijo.
- Tal vez solo quiera sensibilizar a las personas.

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**.