

# SERIES DE INFORMACIÓN SOBRE EL X FRÁGIL: HERMANOS Y HERMANAS



## 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 y que puede provocar infertilidad y menopausia precoz en algunas mujeres *portadores de premutación*.
- Otros problemas pueden estar presentes en *portadores de premutación*, y esta es un área de estudio en curso para los investigadores.

## La relación entre hermanos

La relación entre hermanos puede ser una de las relaciones más cercanas y duraderas en la vida de una persona, lo que genera innumerables situaciones gratificantes, de apoyo y desarrollo personal. Sin embargo, las discapacidades del desarrollo en un niño pueden presentar desafíos únicos para los hermanos no afectados. Al igual que con otras discapacidades, los hermanos de niños con SXF pueden sentirse divididos entre dos mundos de sentimientos. Pueden sentir vergüenza, culpa, aislamiento, mayor responsabilidad y presión para tener éxito. Por otro lado, su experiencia también puede ayudarlos a desarrollar una madurez, perspicacia, tolerancia, orgullo y lealtad poco comunes. Incluso pueden sentirse atraídos por una vocación relacionada con discapacidades como resultado directo de la relación.

Creer con hermanos que parecen diferentes puede ser difícil. Explicar comportamientos inusuales a sus compañeros, como por qué un hermano de repente comienza a balbucear o agitar los brazos, no es fácil. También pueden surgir conflictos de equidad y por qué los padres toleran ciertos comportamientos en un hermano afectado, pero no en los demás.

Tener un hermano con SXF puede afectar casi todo lo que hace la familia. Los viajes y las salidas familiares pueden cancelarse debido al comportamiento de su hermano(a). Muchos hermanos no afectados crecen presenciando viajes a hospitales y clínicas y observando la frustración de sus padres mientras buscan respuestas al trastorno de su hermano. La consejería para hermanos no afectados por SXF puede ser tan importante como para aquellos que están afectados.

## Cambios en el desarrollo

Los estudios clínicos sugieren que los sentimientos de los hermanos siguen un patrón de desarrollo:

- De 1 a 5 años: Competencia por el tiempo de los padres, celos, imitación, comportamiento de búsqueda de atención.
- De 5 a 10 años: Resentimiento, amistad, cuidado, sensación de pérdida.
- De 10 a 15 años: Vergüenza, ira, excusas, tristeza y actitud defensiva.
- De 15 a 20 años: Cuidado, automotivación, opciones de vida afectadas por la relación, demostración de competencia.
- De 20 años y mayores: Desinterés, planificación patrimonial, obligaciones financieras, responsabilidad de mantener los lazos familiares.

## Factores en portadores de la premutación

Los portadores de la premutación son quizás los más afectados por su relación con los hermanos que tienen SXF. No solo deben enfrentar los desafíos que plantea la relación entre hermanos, sino que también enfrentan la posibilidad de que su hermano(a) simbolice su futuro como padre de un niño con SXF. Es posible que deban considerar sesiones de asesoramiento reproductivo con respecto a la transmisión de la mutación del gen X frágil.

## Hermanos sin SXF

Los hermanos no afectados por el SXF, y que no portan la mutación del gen, pueden experimentar una especie de “culpa del sobreviviente”. Tal vez se pregunten, “¿Por qué heredé un cromosoma X normal mientras que otros en mi familia no?” Es más probable que sientan la obligación de ayudar a cuidar a su hermano y la presión de tener éxito en su cometido. Otros se preocupan por la responsabilidad que pueden enfrentar cuando sus padres ya no puedan desempeñar el rol de cuidadores de su hermano.

## Hermanos de apoyo

Los grupos de pares suelen ser útiles para los hermanos de niños con SXF. Es una buena oportunidad para conocer a otras personas en situaciones similares y compartir sus experiencias en un entorno seguro. Consulte los recursos más abajo. Algunos hermanos pueden beneficiarse de una terapia regular con un profesional capacitado.

## Agresión

Aproximadamente un tercio de las personas con SXF muestran un comportamiento agresivo. Los hermanos a veces son el blanco de un niño afectado y pueden experimentar ira contra su hermano afectado. Si bien probablemente puedan entender o no la causa del comportamiento de su hermano, ellos mismos necesitan sentirse seguros. Esto puede ser difícil y confuso. Los padres pueden reconocer el potencial de las emociones conflictivas y ayudar a los hermanos a identificar y verbalizar sus sentimientos. Los hermanos necesitan saber que no es aceptable que su hermano afectado actúe agresivamente contra ellos.

## Ideas de empoderamiento

Para los padres

- Ofrezca a los hermanos formas de manejar el estrés que significa tener un hermano con SXF. Las posibilidades incluyen:
  - Un área privada en el hogar.
  - Audífonos para escuchar música para reducir el ruido ambiental.
  - Actividades regulares y planificadas que no están relacionadas con el SXF o su hermano, tales como deportes, baile o paseos a caballo. Incluso un viaje de un día solamente ustedes dos puede ser una forma de mantenerse conectado.

Para los hermanos:

- Considere actividades para educar a amigos y maestros en la escuela; p. ej., prepare una presentación sobre el SXF o sobre ciertas características de aquellos afectados por el trastorno.

### 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](mailto:treatment@fragilex.org) o llame al (800) 688-8765.

#### Recursos:

**Sophia James: La vida como hermano de alguien con síndrome del cromosoma X frágil**

<https://fragilex.org/international-fragile-x-conference/sophia-james-life-as-a-sibling-of-someone-with-fragile-x-syndrome/>

#### Red de hermanos y autodefensores

<https://fragilex.org/living-with-fragile-x/community-support/sibling-self-advocate-network/>

#### Conversación con sus hijos sobre el síndrome del cromosoma X frágil:

¿Cómo, cuándo y por qué?

<https://fragilex.org/fix/talking-with-your-children-about-fragile-x-why-how-and-when/>

