



¿QUÉ ES EL X FRÁGIL?

El síndrome del cromosoma X frágil es un grupo de trastornos que pueden afectar a las personas de una generación a otra.

EL SÍNDROME DEL CROMOSOMA X FRÁGIL INCLUYE:



Síndrome del cromosoma X frágil (SXF)

Un trastorno genético que causa discapacidad intelectual, problemas de comportamiento y aprendizaje, y diversas características físicas. Aunque el SXF ocurre en ambos sexos, los hombres se ven afectados con mayor frecuencia que las mujeres y, en general, con mayor gravedad. También es la causa de gen único más común conocida del trastorno del espectro autista.



Síndrome de temblor/ataxia asociado con el cromosoma X frágil (Fragile X-associated tremor/ataxia syndrome, FXTAS)

Un trastorno neurológico que causa temblores y cambios en el equilibrio, la memoria, el estado de ánimo y el intelecto en algunos adultos mayores de 50 años.



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

Trastorno que provoca ciclos menstruales irregulares, infertilidad y menopausia prematura en algunas mujeres en edad reproductiva.



Datos sobre el síndrome del cromosoma X frágil

- El gen responsable del síndrome del cromosoma X frágil se llama FMR1, que se encuentra en el cromosoma X. Los cambios en el gen FMR1 son los que llevan al síndrome del cromosoma X frágil.
- El síndrome del cromosoma X frágil se puede diagnosticar con precisión con un simple análisis de sangre llamado prueba de ADN FMR1.
- La prueba debe ser ordenada por un asesor genético o un médico.
- Se estima que 1,5 millones de estadounidenses son portadores de una mutación del gen en el cromosoma X frágil.
- Aproximadamente 100.000 personas en los EE. UU. tienen SXF, muchas de ellas sin diagnosticar.
- Ambos sexos pueden tener SXF. Las mujeres con SXF a menudo tienen síntomas más leves que los hombres.
- Las personas con SXF pueden tener ansiedad, problemas de comportamiento y retrasos en el lenguaje que se manifiestan en la primera infancia.
- Otras características del SXF pueden incluir contacto visual deficiente, aleteo de manos, articulaciones flexibles, cara alargada y orejas prominentes.
- Las portadoras de la premutación del gen en el cromosoma X frágil tienen lo que se denomina una premutación del gen FMR1; no tienen el síndrome de X frágil.
- Algunas, no todas, las portadoras de premutación desarrollarán FXTAS o FXPOI.
- El FXTAS ocurre más comúnmente en hombres que son portadores de premutación, aunque algunas mujeres también desarrollan algunas características del FXTAS.
- Otros problemas que a veces se observan en los portadores de premutación incluyen presión arterial alta, migrañas, depresión, ansiedad, hipotiroidismo, fibromialgia y apnea del sueño.



¿CÓMO SE HEREDA EL SÍNDROME DEL CROMOSOMA X FRÁGIL?

- Tanto hombres como mujeres pueden ser portadores de la premutación del gen en el cromosoma X frágil.
- Los hombres portadores de la premutación transmiten su gen en el cromosoma X frágil a todas sus hijas, que serán portadoras de la premutación, pero a ninguno de sus hijos.
- En cada embarazo, las mujeres portadoras de la premutación tienen un 50 por ciento de posibilidades de transmitir la mutación del gen en el cromosoma X frágil a un hijo o una hija, y algunos de ellos tendrán SXF.



¿CUÁLES SON LOS TRATAMIENTOS PARA EL SÍNDROME DEL CROMOSOMA X FRÁGIL?

El tratamiento del SXF consiste principalmente en educación especial, terapia del habla y del lenguaje, terapia ocupacional y terapia física. Los medicamentos también ayudan.

Muchas actividades terapéuticas y medicamentos también pueden ayudar a las personas con FXTAS y FXPOI. Actualmente, no existe una cura para el SXF, el FXTAS o la FXPOI, aunque se pueden reducir muchos de los síntomas.



¿QUÉ ES LA FUNDACIÓN NACIONAL DEL SÍNDROME DEL CROMOSOMA X FRÁGIL?

La Fundación Nacional del Síndrome del Cromosoma X Frágil (NFXF) es una organización benéfica sin fines de lucro 501 (c)(3) dedicada a servir a toda la comunidad X Frágil para que vivan sus vidas de la mejor manera posible; para ello entrega conocimiento, herramientas y recursos hasta que, e incluso después, se logren tratamientos más efectivos y una cura definitiva.

La NFXF provee:

- Asistencia telefónica gratuita y por correo electrónico.
- Referencias al grupo más cercano de la Red de Apoyo Comunitario, que suele ser un grupo dirigido por padres que brindan apoyo a las familias y cuidadores.
- Referencias a una red de clínicas de tratamiento del síndrome del cromosoma X frágil reconocidas a nivel nacional.
- Defensa legislativa y apoyo financiero para la investigación, incluida la conversión de la ciencia en tratamientos nuevos y mejorados.

Si usted o alguien que conoce vive con el síndrome del cromosoma X frágil, comuníquese con la NFXF. ¡Podemos ayudar!



NATIONAL FRAGILE X
FOUNDATION

1012 14th Street NW, Suite 500
Washington, DC 20005
Teléfono: 800-688-8765

Correo electrónico: contact@fragilex.org
Sitio web: fragilex.org

Denos un Me gusta en Facebook: Fundación Nacional del Síndrome del Cromosoma X Frágil

Síguenos en Twitter @NFXFoundation

N.º de Identificación Tributaria 84-0960471

Para las donaciones a United Way, escriba

“National Fragile X Foundation” como su elección designada.

Información en español también disponible.