

SÍNDROME X-FRÁGIL

El síndrome x-frágil es un trastorno genético hereditario ligado al cromosoma X que provoca discapacidad mental. Su prevalencia se calcula en un caso por cada 4.000 habitantes. Suele afectar más a los varones y se caracteriza por presentar retrasos en el lenguaje, hiperactividad, déficit de atención, retraso motriz y/o rasgos autistas, entre otras características. Físicamente suelen tener la cara alargada, orejas grandes y/o separadas. Suelen evitar la mirada y aletean las manos y/o se las muerden.

Los portadores del síndrome, padres y abuelos, pueden desarrollar en la tercera edad una enfermedad llamada Temblor-Ataxia que cursa con temblores en la extremidades superiores, pérdida de equilibrio y deterioro neurológico.

Como aspectos positivos de los afectados cabe destacar una gran capacidad de imitación, buena memoria visual y a largo plazo; y buen sentido del humor.

Los apoyos de atención temprana en los niños/as son muy importantes en el desarrollo de sus vidas.

El diagnóstico del síndrome se realiza mediante análisis genéticos con técnicas moleculares a partir de una muestra de sangre.

Actualmente no existe tratamiento para revertir los efectos del trastorno genético, pero las investigaciones en curso son muy esperanzadoras.

ASXFEX - Asociación Síndrome X-Frágil de Extremadura
Teléfonos: 927 230 848 / 924 241 545 / 661 241 500
Correo electrónico: asxfex@xfragil-extremadura.es
Página web: www.xfragil-extremadura.es

CARACTERÍSTICAS A TENER EN CUENTA EN LOS AFECTADOS

Retraso mental de leve a severo
Retraso motor
Antecedentes familiares de retraso mental
Hiperactividad
Atención dispersa
Autismo o rasgos autistas, pobre contacto visual
Timidez
Alegría y jovialidad ante estímulos positivos
Trastorno del lenguaje
Hipotonía
Aleteo de manos
Ansiedad social
Agobio por muchedumbre
Agobio por ruido
Morderse las manos
Obsesión
Inestabilidad emocional
Hipersensibilidad a estímulos, texturas, olores
Dificultad con los cambios
Estereotipias
Cara alargada
Orejas grandes
Paladar ojival
Mandíbula prominente
Epicantus
Estrabismo
Articulaciones y tejidos blandos hiperextensibles
Macrocefalia
Otitis de repetición
Pies planos
Abuelos con temblor-ataxia

Estas características no tienen porqué presentarse todas juntas y tienen distintos grados de afectación en cada individuo.