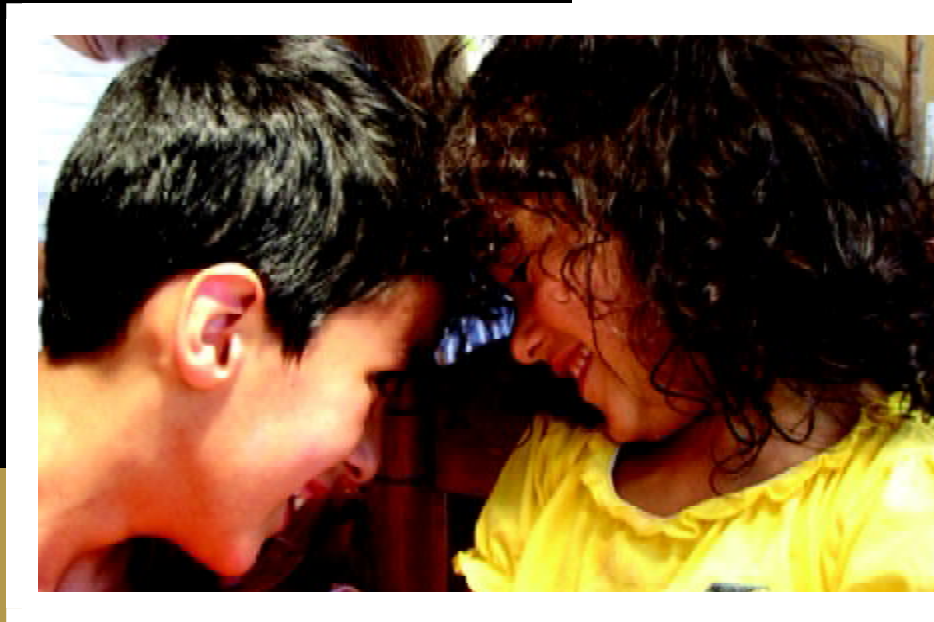


Trastornos
Asociados al



X Frágil
(SXF)

Un manual para
familias,
profesionales
de la salud
y educadores

INTRODUCCION

Los trastornos asociados al X Frágil son un conjunto de patologías genéticas relacionadas que pueden afectar de diferente forma a los miembros de una misma familia.

Uno de los trastornos, el Síndrome X Frágil, es el más frecuente y mejor conocido; éste puede afectar a ambos sexos, aunque es más habitual y tiende a ser más grave en el varón. Es la causa más común de discapacidad intelectual heredada (retraso mental). Puede causar una amplia gama de dificultades del aprendizaje, así como dificultades de lenguaje, atención, problemas emocionales y del comportamiento.

Los otros trastornos asociados al X Frágil son: la Insuficiencia Ovárica Primaria, que afecta sólo a mujeres y el Síndrome de Temblor/Ataxia, una patología neurológica del adulto que afecta más a varones que a mujeres. Los cambios en el gen del X Frágil que causan estos trastornos pueden ser transmitidos en una familia a través de personas sin ninguna manifestación clínica evidente. En algunas familias pueden estar afectados varios miembros en diferentes generaciones, mientras que en otras hay solamente un miembro afectado con un solo trastorno. Los aspectos genéticos y emocionales que implica un diagnóstico de Síndrome X Frágil son normalmente muy amplios y pueden afectar la vida de muchos miembros de la familia.

¿Por qué se llama "X Frágil"?

El origen del Síndrome X Frágil se encuentra en el extremo del cromosoma X y se ve como un sitio "frágil" en el cromosoma. Se define como "frágil" porque parece como una ruptura del mismo. Este sitio "frágil" en el cromosoma X es el que le da nombre al síndrome. Las mujeres tienen 2 cromosomas X, mientras que los varones tienen un cromosoma X y un cromosoma Y. Las flechas en la imagen apuntan al "sitio frágil" en el cromosoma X.

El aspecto "frágil" es en realidad causado por una gran expansión de una parte del gen que impide un plegado normal de la hebra de ADN en el cromosoma. Si esta expansión es muy grande, interfiere con la producción de la proteína X frágil, la que es importante para el desarrollo normal del cerebro.

Cromosoma X frágil
al microscopio electrónico



Mujeres
XX

Varones
XY



¿Qué causa el X Frágil?

En Mayo de 1991, los investigadores identificaron el gen que causa el X frágil. Este gen, localizado en el cromosoma X, se llama FMR1, que significa "Retraso Mental X Frágil 1". (Recuerde que la mayoría de las personas que trabajan con personas discapacitadas no utilizan el término "retraso mental", sustituyéndolo por el término "discapacidad intelectual"), pero así es como originalmente se llamó al gen en la literatura científica. Este gen, está presente en todos nosotros y debe funcionar correctamente para un desarrollo intelectual normal. Por lo general la causa de la discapacidad intelectual es desconocida. En las personas afectadas por el Síndrome X Frágil la causa de la discapacidad intelectual está relacionada con una gran expansión en una parte del gen FMR1, lo que le impide funcionar correctamente. Esta expansión o cambio en el gen se llama mutación. Los hombres y las mujeres afectadas por el Síndrome X Frágil tienen una gran expansión o amplificación (mutación completa) en el gen FMR1. Algunas personas tienen una pequeña expansión en su gen FMR1. Este pequeño cambio, llamado premutación, por lo general no impide que el gen funcione, pero lo hace de manera "inestable". Esto significa que la amplificación probablemente aumentará de tamaño cuando pase de una generación a otra, sin embargo esto sucede sólo cuando pasa de una mujer a sus hijos. Los hombres y las mujeres con una premutación en el gen FMR1, generalmente no presentan discapacidad intelectual. El término "portador" o "portadora" se utiliza para describir a las personas con una premutación en el gen. A veces también se utiliza para describir a las mujeres con mutaciones completas, aunque en este caso algunas de ellas pueden ser clínicamente afectadas.

Trastornos asociados al X Frágil

A continuación vamos a ver cuáles son los diferentes trastornos asociados al X Frágil.

- **Síndrome X Frágil (SXF):** Es la causa hereditaria más frecuente de discapacidad intelectual y afecta a ambos sexos. En general, las mujeres tienen síntomas más leves. Puede causar retraso del desarrollo y del lenguaje, dificultades de aprendizaje, y problemas de comportamiento y salud mental. Los individuos con SXF tienen una alteración en el gen X Frágil llamada mutación completa.
- **Insuficiencia ovárica primaria asociada al X Frágil (POI):** Es causa de infertilidad, menopausia prematura y otros problemas ováricos de mujeres en edad reproductiva que son portadoras del X Frágil. Las portadoras tienen una alteración en el gen X Frágil llamada "premutación".
- **Síndrome de temblor/ataxia asociado al X Frágil (FXTAS):** Una enfermedad neurológica que aparece en la edad adulta (a partir de los 50 años) que puede causar problemas de equilibrio y de memoria, temblores y otros síntomas neurológicos y psiquiátricos en portadores del X Frágil. Es más frecuente en hombre que en mujeres. EL FXTAS también es causado por una premutación en el gen X Frágil. En algunas familias sólo aparece uno de estos trastornos, mientras que en otras se pueden ver los tres trastornos en distintos miembros de la familia.

¿Cómo se transmite el X Frágil?

Cada uno de nosotros hereda 46 cromosomas de nuestros padres, y esto decide muchas cosas sobre qué tipo de personas somos. Los

cromosomas están hechos de ADN que se organiza en patrones o códigos, llamados genes. Los genes determinan si seremos bajos o altos, qué color de cabello tendremos y muchos otros aspectos de nosotros mismos, como lo es también nuestra inteligencia, temperamento y comportamiento.

Los 46 cromosomas se dividen en 23 pares. Uno de cada par proviene de la madre y otro del padre. Los pares de cromosomas son todos similares, excepto por los cromosomas que se llaman cromosomas sexuales. Ellos deciden si una persona es hombre o mujer. La mujer tiene dos cromosomas X (XX) y el hombre tiene un cromosoma X y un cromosoma Y.

Una mujer que es portadora de una premutación tiene un cromosoma "X frágil" y un cromosoma X normal. Uno de estos cromosomas X se pasara a sus hijos y es igualmente probable que pase el cromosoma "X frágil" o el X normal; el padre (XY) de esos hijos pasará el cromosoma X o el cromosoma Y, de manera tal que las niñas (XX) recibirán el cromosoma X del padre y los niños (XY) recibirán el cromosoma Y del padre Como la madre (XX) siempre pasa un cromosoma X, es el padre el que define el sexo del niño.

Cuando el cromosoma X Frágil se transmite desde una mujer portadora de una premutación a sus hijos, el cambio en el gen FMR1 puede seguir siendo una premutación o puede llegar a una mutación completa. Esto significa que existe una posibilidad de que sus hijos sean afectados por el X Frágil. Por lo tanto, cuando la mujer tiene una premutación en cada embarazo podría tener:

Trastornos Asociados al X Frágil

- un hijo varón o una hija mujer sin X Frágil
- un hijo varón o una hija mujer que tiene la premutación y es portador o portadora del X Frágil
- un hijo varón que tiene la mutación completa y que se ve afectado por el X frágil



- Una hija mujer que tiene la mutación completa y es posiblemente afectada por el Síndrome X Frágil

La probabilidad de que cada una de estas situaciones se produzcan depende del azar y del tamaño exacto de la premutación en el gen que lleva la mujer.

Cuando el X Frágil se transmite desde una mujer portadora de una mutación completa, es más probable que sus hijos hereden la mutación completa. Hay una pequeña posibilidad de que la mutación pueda disminuir de tamaño.

Por lo tanto, cuando la mujer tiene la mutación completa en su cromosoma X Frágil, en cada embarazo podría tener:

- Un niño o una niña sin el X Frágil
- Un niño que tiene la mutación completa y es afectado por Síndrome X Frágil
- Una niña que tiene la mutación completa y es posiblemente afectada por el Síndrome X Frágil
- Un niño o niña que tiene la premutación y es un portador de X Frágil

Un hombre que es portador de una premutación tiene un cromosoma "X Frágil" y un cromosoma Y. Él pasará su "X Frágil" a todas sus hijas mujeres y su cromosoma Y a todos sus hijos varones. Su esposa pasará uno de sus dos cromosomas X. Cuando el gen X Frágil se transmite de un hombre que tiene una premutación (pequeña amplificación), su gen FMR1 no aumentará de tamaño. Esto significa que todas las hijas mujeres heredarán la premutación de su padre, serán portadoras de una premutación y tienen la posibilidad de que sus hijos sean afectados. Los hijos varones que recibirán el cromosoma Y de su padre, no tendrán el X Frágil.

Por lo tanto, cuando el padre tiene la premutación en su gen X Frágil, en cada embarazo de su pareja podría tener:

- Una hija mujer que tiene la premutación y es una portadora del X Frágil
- Un hijo varón sin X frágil

En la actualidad hay poca información acerca de los riesgos que tienen para su descendencia, los hombres afectados por el Síndrome X Frágil y que tienen una mutación completa

¿Por qué las niñas son menos afectadas por el X Frágil que los niños?

En general, pero no siempre, las niñas son menos afectadas por el X Frágil que los niños. Esto se debe a que una niña tiene dos cromosomas X (uno de la madre y uno del padre), mientras que un niño sólo tiene uno (de su madre).

Una niña que tiene una mutación completa, tiene un "X frágil" pero

también tiene un "X bueno" y su "X bueno" puede compensar en mayor o menor grado los efectos de su "X frágil". Un niño hombre no tiene un "X bueno" para ayudar a su "X frágil" porque el otro cromosoma sexual es un cromosoma Y.

Diagnóstico del X Frágil

El descubrimiento del gen FMR1 en el cromosoma X ha llevado al desarrollo de exámenes moleculares (del ADN) confiables. Estos exámenes se realizan generalmente a partir de una muestra de sangre; permiten el diagnóstico preciso de las personas cuyas discapacidades intelectuales y/o problemas emocionales y de comportamiento son causados por X Frágil, así como permiten identificar a los portadores y portadoras del Síndrome.



Antes de la década de 1990, los exámenes que se usaron para el diagnóstico del X Frágil no siempre eran precisos y confiables. Muchos portadores no fueron identificados; algunas niñas no fueron diagnosticadas con X Frágil y algunos niños que no tenían el X Frágil se les dio un diagnóstico errado

Las familias que fueron diagnosticadas antes de 1990 y que no están seguras de los exámenes que se les realizaron, deben contactarse con su médico genetista, quien podrá informarles si algún miembro de la familia necesita un nuevo examen.

Categorías del gen FMR1 que se pueden diagnosticar por el estudio molecular

Hay cuatro categorías generales según el número de repeticiones CGG del FMR1:

Normal, Intermedio, Premutación y Mutación Completa.

1. Normal, este alelo tiene de 5 a 45 repeticiones CGG
2. Intermedio o "Zona Gris", de 45 a 54 repeticiones CGG. Este alelo es común en la población general (aproximadamente 1 de cada 50 individuos). Este alelo no está asociado con ningún problema médico conocido, y los individuos en este rango no tienen riesgo de tener hijos con Síndrome X Frágil. En algunas familias estos alelos intermedios cambian ligeramente en la siguiente generación y pueden dar lugar a Premutaciones en futuras generaciones.
3. Premutación.
 - 55 a 200 repeticiones CGG
 - Aproximadamente 1 de cada 200 mujeres y 1 de cada 800 hombres son portadores de la premutación FMR1.
 - Individuos con una premutación FMR1 son a menudo considerados portadores.
 - Una premutación es potencialmente inestable y puede convertirse en mutación completa cuando se transmite de madre a hijo, dando lugar al Síndrome X Frágil.
 - Muchos individuos con premutación no tienen síntomas ni historial familiar de X Frágil.
 - Las mujeres con premutación tienen riesgo de infertilidad/menopausia

prematura y otros trastornos ováricos (POIXF).

- Los varones (y en menor grado, las mujeres) con premutación tienen riesgo de el trastorno neurológico de inicio en la edad adulta FXTAS.

4. Mutación completa

- Más de 200 repeticiones CGG

- 1 de cada 4.000 individuos tiene una Mutación completa.

- Produce síndrome X Frágil en varones y mujeres.

- Una mutación completa puede causar que el gen FMR1 se "inactive" y no funcione correctamente. Esto es debido a un proceso llamado metilación, que es como un interruptor de luz que "apaga" el gen. (Normalmente el gen está "no metilado" o encendido). Esto significa que el gen produce poca o ninguna proteína FMRP, la cual sería necesaria para un desarrollo cerebral normal. Las investigaciones actuales están concentrándose en esta proteína y su función

Consejo genético para las familias con X Frágil

Generalmente los padres portadores de X Frágil no tienen conocimiento previo de la enfermedad, dicen "No saber nada" o "saber muy poco". Entonces cuando se les dice que su hijo o hija tiene el síndrome, puede ser una experiencia aterradora y solitaria.

Una vez que el diagnóstico se realiza dentro de una familia, los padres deben acudir a un médico genetista, quien les explicará la naturaleza genética del síndrome y discutirá con ellos las consecuencias del X Frágil para su familia.

Comprender y reconocer las preocupaciones de las familias diagnosticadas es muy importante, como lo es el apoyo constante y

la atención que las familias deben recibir de su asesor genético.

Informar a los familiares que una condición heredada ha sido encontrada en su familia, puede ser una experiencia muy difícil y dolorosa para ellos. Los familiares a los que se les ha dicho que pueden ser portadores pueden reaccionar de inmediato oponiéndose a que se les informe. Esto a menudo es seguido por sentimientos de culpa y enojo. Aquí el asesor en genética



o médico genetista puede desempeñar un papel muy importante al mirar y analizar el árbol genealógico de la familia para identificar a otros miembros que están en riesgo de ser portadores de X Frágil; así como discutir con ellos la mejor manera de informarles.

Los familiares nunca se contactarán sin el permiso de la familia y la confidencialidad siempre deberá ser respetada.

Si después del diagnóstico usted tiene alguna duda o preguntas acerca de la enfermedad, usted debe consultar con su médico tratante o ver a un consejero genético o a un médico genetista.

Usted también puede obtener información y asesoramiento genético gratuito en el "Centro de Diagnóstico, Tratamiento y Seguimiento de pacientes X Frágil y sus familias" que funciona en INTA, Universidad

Trastornos Asociados al X Frágil

de Chile y está ubicado en Av El Líbano 5524, Macul, Santiago.

Fonos: 9781466 - 9781467. La coordinadora clínica de este centro es M.Sc. M.

Angélica Alliende y su e-mail es malliend@inta.uchile.cl



Consejo genético a los portadores de X Frágil

El asesoramiento genético es importante para los hombres y mujeres portadores y portadoras del X Frágil. Idealmente, esto debe ser tratado antes del embarazo para que puedan ser informados sobre sus posibilidades de transmitir el gen X Frágil y tener tiempo suficiente de considerar las diferentes opciones reproductivas. Un médico genetista puede dar información sobre las opciones existentes, la disponibilidad los beneficios y las limitaciones.

Un centro de X Frágil debe contar con una información detallada acerca de la enfermedad, disponer de acceso constante de consulta para las personas diagnosticadas. Una vez recibido el diagnóstico, comienzan una

serie de cuestionamientos complejos para los portadores; estos pueden ser ayudados a resolver tanto por las agrupaciones de padres como por profesionales de los Centros especializados.

¿Qué significa exactamente X Frágil?

Nota: Aunque se describe en este folleto una amplia gama de problemas que pueden estar asociados con el X Frágil, cada persona puede experimentar sólo algunos de estos:

El X Frágil a menudo causa dificultades en el aprendizaje y problemas de discapacidad intelectual, que pueden ir desde leve a severos. Dentro de esta gama muchos niños afectados necesitarán algún tipo de educación especial. Esto puede conseguirse dentro de una escuela normal con integración o en una escuela para niños que tienen necesidades educativas especiales. La discapacidad intelectual se produce en casi todos los niños y en menor medida, en las niñas. El desarrollo intelectual se ve más afectado en los niños varones debido a que el otro cromosoma X de una niña a menudo protege de algunos de los efectos de su "X frágil". Sin embargo, la gama completa de discapacidad intelectual se puede encontrar tanto en las niñas como en los niños afectados con el Síndrome X Frágil

¿Qué tipo de dificultades de aprendizaje son más comunes en las personas con X Frágil?

Para muchos niños, las etapas tempranas de desarrollo, por ejemplo sentarse, gatear y caminar, pueden ser muy normales. Sin embargo,

pueden mostrar las dificultades en etapas más tardías del desarrollo, por ejemplo en el desarrollo social y del lenguaje; así como la sonrisa y el desarrollo de amistades. También, puede haber problemas en la alimentación del niño pequeño y para dormir.

El retraso en el lenguaje y el habla es casi universal y generalmente proporciona el primer indicio para el diagnóstico. La edad en que los niños con Síndrome X Frágil empiezan a hablar y la velocidad en que el habla y el lenguaje se desarrollan, varían considerablemente pero casi siempre se retrasan. Las personas con el síndrome repiten palabras o frases con rapidez y hacen cambios de tono hacia arriba y abajo (fraseología como letanía). Es frecuente que ellos repitan muchas veces la última palabra o frase que uno ha hablado con ellos (ecolalia) o que repitan el final de las frases que ellos mismos han hablado una y otra vez (palilalia). Hay una tendencia a saltar rápidamente y con frecuencia de un tema a otro mientras hablan. El término "amontonado" se utiliza a menudo para describir su manera de hablar. Se trata de los efectos combinados de una manera de hablar demasiado rápida, con un mal control del ritmo (arritmias). Las palabras tienden a caer unas sobre otras, con pausas a menudo en los lugares equivocados, lo que hace un lenguaje difícil de entender. Asimismo, las personas tienden a volver y volver a un mismo tema de conversación (perseverancia).

Sin embargo, una de las cosas más insólitas acerca de las personas con Síndrome X Frágil es que su comprensión del discurso es a menudo mayor de lo que cabría esperar dadas sus dificultades para hablar y ser entendido. Habilidades del lenguaje, como la comprensión, son generalmente mejores que las habilidades de expresión - a menos que existan dificultades que caen dentro de lo que se conoce como el espectro autista, como se explica en la página 24

Los individuos X Frágil pueden presentar problemas al trabajar con números y con la aritmética. También pueden tener dificultades con las tareas que implican pensar en 3 dimensiones (3D) tales como entender un mapa o resolver un rompecabeza, así como ubicarse y seguir o dar instrucciones. Además, pueden presentar dificultades al desarrollar tareas en las que la información está dada secuencialmente (procesamiento de la información secuencial). Esta dificultad con el procesamiento de la información secuencial, explica la tendencia de las personas con X Frágil para, aparentemente, demorar más o estar más atrasados que sus compañeros cuando se acercan a la adolescencia. Al respecto es importante también la dificultad que presentan para entender conceptos abstractos.

Muchas personas con X Frágil tienen dificultad para concentrarse en lo que están haciendo. Se sugiere que esto puede ser debido a que no pueden "excluir" otras cosas que están sucediendo alrededor de ellos. La mayoría de las veces nosotros inconscientemente decidimos no prestar atención a la mayoría de las cosas que podemos oír, como el ruido del tráfico en la calle, o el tic-tac del reloj, podemos decidir no ser distraídos por el aspecto o el olor de alguien que está en la habitación. Esto puede ser especialmente difícil para algunas personas con X Frágil, si hay demasiadas cosas en el entorno puede ser confuso para ellos y provocarles ansiedad.

También pueden presentar problemas de torpeza, con la coordinación ojo / mano y con la escritura.

Hay que destacar que muchas personas con problemas de aprendizaje tienen estas dificultades, sin embargo tener estas dificultades no significa que esas personas tienen el X Frágil, así como no tenerlas tampoco implica que no tiene el síndrome.



Por otro lado, los estudios clínicos han demostrado que las personas con X Frágil tienen fortalezas particulares. Ellos pueden tener una excelente memoria sobre todo para las cosas que han visto como caras y lugares, o en caso de encontrar en una estantería el DVD con el tema particular que les interesa.

¿Cómo pueden mejorarse las dificultades de aprendizaje?

La educación es el pilar fundamental tanto para niños como para adultos con X Frágil. La evaluación y aporte de la terapia del habla y del lenguaje (Fonoaudiología), es muy valiosa para las personas con X Frágil de todas las edades, como también lo es la Terapia Ocupacional. Para aquellos cuya discapacidad de aprendizaje es moderada, severa o profunda, los métodos como "Portage" (un enfoque para niños en edad preescolar en que los padres y maestros colaboran estrechamente) y otros métodos probados de educación especial son muy importantes. Muchos individuos con X Frágil incorporan mejor lo que ven que lo que escuchan y tienen problemas en secuenciar la información. Por lo tanto, aprender a leer puede ser más fácil si se les ayuda a reconocer palabras completas, en lugar de esperar que construyan las palabras a partir de los distintos sonidos que representan las letras (fonética).

En otras áreas del aprendizaje son más útiles las demostraciones que las instrucciones habladas. La experiencia dice que los métodos de enseñanza concretas, que hacen hincapié en una visión global de la tarea como juegos simples y grabaciones de vídeo pueden ser herramientas muy útiles como método de enseñanza.

Son muy beneficiosas las estrategias de enseñanza que tienen como objetivo el fortalecimiento de la capacidad de concentrarse en la tarea propuesta y evitar las distracciones. También son beneficiosas las estrategias que impliquen evitar el contacto visual directo ya que la mayoría de las personas con X Frágil lo encuentran desagradable, así como otras estrategias dirigidas a reducir la ansiedad.

La utilización de computadores es también útil, en parte porque lo que se enseña se puede ver, y en parte porque evita la interacción con el profesor, ya que algunos alumnos con X Frágil tienen dificultades para enfrentarse. Además, la persona puede determinar la velocidad a la que se procesa la información, y los resultados de sus acciones son inmediatos.

Es útil proporcionar un ambiente tranquilo, estructurado y enfocado al aprendizaje, sin demasiadas cosas que lo o la distraigan de la tarea en cuestión. También es útil tener una rutina estructurada, consistente y predecible en el que las sorpresas y los cambios se reducen al mínimo.



La enseñanza de las personas con X Frágil, después de los 16 años debe centrarse en el fomento y el desarrollo de sus fortalezas en lugar de concentrarse en las debilidades específicas. Las personas con X Frágil, como todos nosotros, siguen aprendiendo después de abandonar la escuela. Es muy importante que sigan teniendo educación; ésta educación debe tener un carácter más práctico y vocacional (lo que más le guste), de manera que sea de mayor utilidad para la vida adulta.

¿Qué dificultades de comportamiento son las más comunes en las personas con X Frágil?

Las personas con dificultad de aprendizaje son más propensas que otros a tener dificultades emocionales y de comportamiento. Mientras mayor es la dificultad de aprendizaje, mayores y más graves son los problemas de comportamiento de la persona. Sin embargo, el comportamiento de las personas está muy influenciado por la forma en que son criados, las experiencias que han tenido, cómo ven comportarse a los demás, las consecuencias y el resultado de sus propias acciones y si han sido testigos de las acciones de otras personas. Por lo tanto, el comportamiento de los individuos está determinado no sólo por el tipo de personas que son, sino también por lo que les sucede en la vida. A pesar de esto, algunos



individuos parecen ser particularmente propensos a desarrollar trastornos de la conducta que se deben a razones genéticas.

Las personas con X Frágil son más proclives a desarrollar los siguientes trastornos:

Hiperactividad – Están siempre corriendo de un lado a otro, nunca pueden quedarse quietos.

- Impulsividad - No pueden esperar, tienen que ver las cosas de inmediato, tienden a hacer las cosas primero y pensar después.
- Falta de atención – Existen problemas importantes de concentración, incapacidad para permanecer concentrado en un partido o un problema por un período de tiempo.
- Inquietud – están siempre de arriba hacia abajo, fuera de su propio sitio
- Distracción - incapacidad para mantener la concentración.
- Agitación



Todo lo anterior puede mejorar en la medida que los niños crecen y las personas maduran. Cuando estas tendencias son extremas y tienen lugar simultáneamente en una variedad de entornos y con diferentes personas, se les conoce como "hiperactividad", "trastorno hiperquinético", o "trastorno por déficit de atención con hiperactividad" (TDAH).

Algunas personas con X Frágil, cuando se sienten frustrados, ansiosos o excitados, se muerden las manos por lo general en la base del pulgar o el dedo índice. La ansiedad y la frustración son importantes causales de comportamiento "desafiante" en personas que tienen X Frágil. Así, con el fin de tratar el comportamiento desafiante, se deben abordar las preocupaciones subyacentes, sus frustraciones y sus causas.

¿Cómo se puede ayudar a manejar estos problemas del comportamiento?

Hay varias maneras para ayudar a aminorar estos problemas. Un enfoque frecuente es la "modificación de conducta" (o "terapia de conducta"). Esto consiste en hacer sistemáticamente un reforzamiento individual, es decir recompensar los comportamientos adecuados, mientras se trata de ignorar los comportamientos no deseados. Algunas personas se benefician de una dieta especial, favoreciendo los alimentos sanos, evitando ciertos productos alimenticios como aditivos como los colorantes y preservantes que aumentan el atractivo y la vida útil de los alimentos procesados. Algunos medicamentos pueden ser de ayuda.

El asesoramiento de un profesional especializado es esencial si usted

está pensando en probar alguna de estas técnicas. También es importante trabajar en conjunto con los profesores de la escuela y con cualquier otro individuo que sea parte de su entorno, tales como parientes, cuidadores, líderes juveniles y personal de apoyo. Hay una necesidad de entender los comportamientos comúnmente asociados con X Frágil. Cualquier cambio en el comportamiento puede ser la manera propia que una persona X Frágil utiliza para comunicar sus temores o preocupaciones; especialmente si tiene limitada su capacidad para comunicarse mediante el lenguaje. Además, a las personas con X Frágil a menudo les resulta difícil de entender y reaccionar adecuadamente a la información que llega a ellos a través de sus sentidos. Los entornos llenos de gente, en particular los lugares ruidosos, pueden ser abrumadores para las persona X Frágil por la estimulación excesiva. Esto puede causar rabietas, discurso repetitivo, conductas repetitivas o utiliza una respuesta con palabras que suenan similar pero que tienen significados muy distintos. Esta sobrecarga sensorial puede ser ayudada por una terapia de integración sensorial, que utiliza técnicas de relajación aplicadas sistemáticamente, siempre por terapeutas ocupacionales con formación especializada.

¿Tienen problemas para relacionarse con los demás las personas con X Frágil?

Muchas personas con X Frágil se relacionan bien con otros, pero una minoría significativa tiene problemas para llevarse bien con otras personas.

¿Cómo se manifiestan estas las dificultades?

- Las personas afectadas de esta manera pueden tener dificultad para transmitir a otros lo que quieren o cómo se sienten. Es probable que también tengan dificultades para comprender lo que otras personas tratan de hablar con ellos, si se utilizan palabras, gestos u otros medios de comunicación. Además, pueden ser reacios a mirar a la gente a los ojos, tienden a apartar la mirada si se los mira.
- Socialmente, las personas con estos problemas tienden a ser solitarios. Para ellos es difícil estar con otras personas, prefieren estar solos o son extremadamente tímidos (as) o ansiosos (as) cuando están en compañía de otras personas. Por el contrario pueden estar dispuestos a mezclarse con los demás, sin percatarse de las normas de participación social, al encontrarse en actividades con extraños.
- Pueden ser obsesivos en su comportamiento e insisten en aferrarse a sus propias rutinas y hábitos. Para ellos es difícil afrontar los cambios, prefieren seguir siempre con sus mismos hábitos. Pueden morder la solapa o morderse las manos, en particular en respuesta a la ansiedad o la excitación. Además se pueden mostrar fijaciones inusuales o intolerancias a determinados lugares, sonidos, sabores, olores o texturas.

Cuando estas características son graves y tienen lugar simultáneamente, la condición es a veces descrita como "autismo" o "trastorno del espectro autista", y puede estar asociada con algún grado de inteligencia. Una minoría de las personas con X Frágil tienen autismo,

muchos más tienen algunas de las características mencionadas.

Es particularmente común en el X Frágil (y mucho menos frecuente en otras condiciones) la combinación de una personalidad simpática, alegre, amistoso con un número limitado de características autistas como aletear con las manos. Así como que la búsqueda de contacto visual directo le sea desagradable y le provoquen ansiedad, con algunos problemas del habla y lenguaje, incluyendo el habla repetitiva.

Para las personas con X Frágil, no hacer contacto con los ojos no es un signo de indiferencia social. Ellos se sienten incómodos al hacer contacto con los ojos en situaciones sociales tales como conocer gente nueva, o cuando sienten que son el centro de atención. Por lo tanto se debe tener cuidado de no forzar el contacto con los ojos sobre ellos, ya que esto sólo exacerbará su ansiedad, con mayor riesgo de rabietas, agresividad, conducta desafiante u otros. Para evitar tales problemas se sugiere colocarse de pie o sentado al lado o detrás de la persona.

¿Cómo se pueden sobrellevar las dificultades del X Frágil lo mejor posible?

Las principales formas de sobrellevar las dificultades del Síndrome X Frágil, implican usar enfoques de enseñanza especial en la escuela, poniendo énfasis en las habilidades sociales y aprender a llevarse bien con otros. Técnicas psicológicas, en particular, la modificación de conducta, también son útiles.

Si su hijo o hija tiene problemas para hacer frente a los cambios, puede ser útil que Ud. le ayude a entender los cambios que vendrán, debe hacerlo de una manera directa y no con demasiada anticipación. La terapia del habla y del lenguaje es muy importante en este aspecto.



Ante una situación nueva y estresante, es importante preparar al niño, explicándole con anticipación lo que sucederá.

¿Las personas con X Frágil son más desinhibidos sexualmente?

No. Ellos pueden necesitar ayuda para entender y expresar sus sentimientos sexuales normales, pero no hay nada que sugiera que su impulso sexual es diferente, más alto o más bajo que otras personas.

¿Las personas con X Frágil sufren de enfermedades mentales?

No hay evidencia para sugerir que los individuos con el Síndrome X Frágil sean más propensos a las enfermedades mentales, que otras personas que tienen una discapacidad intelectual similar. Es importante recordar que la gran mayoría de las personas con X Frágil no tienen enfermedades psiquiátricas y que la gran mayoría de las personas con enfermedades psiquiátricas no tienen el síndrome X Frágil.

¿Las niñas y mujeres con X Frágil tienen problemas diferentes?

En general, los problemas experimentados por niñas y mujeres con X frágil son similares a las de niños y hombres adultos. Las niñas y mujeres con mejor funcionamiento intelectual pueden incluso tener grandes diferencias entre las capacidades de unas y otras; también pueden mostrar similares problemas de concentración, con impulsividad, distracción y dificultad para concentrarse en las tareas encomendadas, incluso si no son hiperactivas. También pueden tener dificultades para organizar los pensamientos, planificar con anticipación, cambiando rápidamente de un tema a otro. La timidez y el comportamiento cargado de ansiedad social también son frecuentes.

En las niñas se deben abordar con urgencia las grandes dificultades que presentan con la aritmética, especialmente porque muchas niñas asistirán a las escuelas normales donde los profesores pueden no conocer que las escasas habilidades matemáticas son una característica

del síndrome y que no es un problema de falta de voluntad a esforzarse más, como podría interpretarse. Muchas niñas con X Frágil presentan falta de coordinación y problemas de memoria a corto plazo aunque su capacidad intelectual general puede estar dentro del rango normal. Esto es algo que también se puede mejorar en la escuela. Además las niñas X Frágil son más propensas a presentar dificultades en lo social y en lo emocional. Pueden presentar rasgos tales como:

- Timidez extrema y ansiedad en situaciones sociales.
- Hipersensibilidad al rechazo percibido o la crítica.
- Dificultades para captar las señales sociales - verbal o de otra manera - cuando se trata de "participar en". Por esto es difícil para ellas hacer amigos, a pesar del deseo de hacerlo.

Los profesores deben conocer las dificultades de aprendizaje, de comunicación, sociales y emocionales que presentan las niñas con X Frágil, a fin de que se les pueda ofrecer las estrategias adecuadas. De lo contrario se puede perpetuar y aumentar su ansiedad social y baja autoestima al presentar incumplimientos reiterados de logros.

Será de gran beneficio para las mujeres jóvenes con X Frágil que los servicios médicos, neurológicos o psiquiátricos las puedan ayudar a aliviar los problemas emocionales y que la aplicación de programas específicos de formación les permita reforzar sus fortalezas, permitiendo aumentar la confianza y la autoestima

Al proporcionar el asesoramiento genético a mujeres jóvenes con X Frágil, es importante tener en cuenta sus problemas de memoria a corto plazo y de comunicación, ya que sus dificultades en estas áreas afectarán la comprensión de la información que se les entregó.

Algunas mujeres portadoras de X Frágil (aquellas con una premutación) pueden tener menopausia precoz, incluso algunas mujeres pueden entrar en la menopausia a los veinte o treinta años. Esto podría tener consecuencias para las mujeres portadoras que no piensan formar una familia hasta que sean mayores. Las mujeres que experimentan síntomas de la menopausia o que podrían estar entrando en la menopausia a una edad temprana deben buscar consejo médico.

¿Qué diferencias físicas existen en las personas con X Frágil?

Las personas con X frágil pueden tener la cabeza ligeramente más grande que el promedio de la población, la cara alargada, el mentón prominente, orejas grandes y protuberantes, paladar alto y arqueado y hacinamiento dental. Sin embargo, estas diferencias rara vez se presentan de forma tan intensa como para dar una apariencia inusual, incluso podrían no estar presentes.

Hay evidencias que sugieren que puede haber un problema general con el tejido conectivo en las personas con X frágil. Esto puede explicar las características faciales, el pie plano, hipotonía (débil tono muscular), especialmente en los bebés y niños más pequeños. Esta puede estar asociada con problemas de succión en la infancia, la piel aterciopelada, e incluso de vez en cuando se pueden producir problemas en las válvulas del corazón.

Los problemas de coordinación pueden ser mejorados por fisioterapia y terapia ocupacional. Las dificultades de procesamiento sensorial pueden ser ayudadas por la terapia de integración sensorial

proporcionada por terapeutas con formación especializada.

Para las pocas personas con X Frágil que presenten problemas en las válvulas del corazón o dentales, existen procedimientos quirúrgicos así como tratamientos con antibióticos para evitar riesgos de infección.

Además pueden haber distintas tendencias en un tratamiento a corto o largo plazo para las infecciones recurrentes del oído (otitis media infecciosa). A veces la tardanza de aprendizaje, que es parte del síndrome de X Frágil, se diagnostica erróneamente como causada por la pérdida temporal de la audición debido a la otitis media; sin duda es importante que cualquier problema auditivo o de la vista se trate tan eficazmente y tan pronto como sea posible para evitar que el no oír o ver bien compliquen aún más las dificultades de aprendizaje de un niño.

Algunas personas con X Frágil tienen epilepsia, que generalmente se puede controlar bien con medicamentos.

En los niños hombres después de la pubertad y en algunos antes de la pubertad se pueden presentar testículos más grandes de lo habitual.

¿Las personas con X Frágil son especialmente propensas a enfermarse?

Aparte de la otitis media infecciosa en algunos niños, mencionado anteriormente, las personas X Frágil, suelen gozar de buena salud general y pueden esperar vivir tanto como cualquier otra persona.

Este material ha sido preparado por el Centro de Diagnóstico, Tratamiento y Seguimiento de los pacientes con Síndrome X Frágil y sus familias del INTA de la Universidad de Chile.

Av El Líbano 5524, Macul, Santiago – Chile.

http://www.inta.cl/cedinta/c_clinico_x.php

BIBLIOGRAFIA

A partir de textos originales proporcionados por:

- National Fragile X Foundation (NFXF) USA, Fundación Americana del X Frágil de USA

<http://www.nxf.org/html/home.shtml>

- The Fragile X Society, UK , Asociación de X Frágil de Inglaterra
info@fragilex.org.uk www.fragilex.org.uk

Agradecemos a las familias que proporcionaron las fotos que aparecen en este folleto y a la agrupación de padres por su aporte en la realización de este material.



Corporación X Frágil-Chile
www.xfragil.cl
contacto@xfragil.cl