

¡Infórmate!

[www.xfragil.cl](http://www.xfragil.cl)

correo: [contacto@xfragil.cl](mailto:contacto@xfragil.cl)

Síguenos en nuestras redes sociales:

 [facebook.com/xfragil](https://facebook.com/xfragil)

 [@xfragilchile](https://twitter.com/xfragilchile)

 [@xfragil\\_chile](https://www.instagram.com/xfragil_chile)

Teléfono +56 9 65990034

Centro de Diagnóstico, Tratamiento y Seguimiento

INTA, Universidad de Chile [www.inta.cl](http://www.inta.cl)

Teléfono 229781467 - 229781466



# Síndrome X Frágil



Nuestra misión es acoger y apoyar a las personas con SXF y sus familias, proporcionando herramientas que promuevan una vida más plena. Para eso desarrollamos proyectos de acompañamiento educativo, senderismo inclusivo y funciones distendidas culturales; además actividades tales como: encuentros de familias, educadores y profesionales de la salud; seminarios regionales; estimulación temprana para menores de 10 años; difusión y orientación a las personas diagnosticadas, además del apoyo en el financiamiento para el diagnóstico de familias vulnerables.



Informativo  
para padres,  
terapeutas  
y profesores












# El Síndrome X Frágil

El Síndrome X Frágil es la forma más común de discapacidad intelectual hereditaria. En la población general, uno de cada 4.000 varones y una de cada 8.000 mujeres lo presentan y se ha estimado que una de cada 250 mujeres es portadora sana de la mutación. Clínicamente fue descrito por primera vez en 1943 por J. P. Martin y J. Bell en pacientes que presentaban esta discapacidad en los rangos de leve a moderado, macroorquidismo y en el cariotipo, un sitio frágil en la región terminal del cromosoma X.






El amplio espectro de trastornos involucrados en el SXF, requiere que el programa de tratamiento considere un modelo de intervención integrado tanto a nivel individual como familiar, el objetivo del tratamiento especialmente en los niños y niñas con SXF, es estimular el desarrollo para lograr su máximo potencial, minimizando sus discapacidades y favoreciendo su inclusión.

Se recomienda que la intervención sea de inicio temprano, multidisciplinaria e intensiva como una manera de reducir los trastornos de conducta, mejorar las habilidades sociales y de aprendizaje, así como mejorar la plasticidad sináptica a nivel del sistema nervioso central. [Infórmate!](#)

Si bien la sintomatología es diversa en cada caso, existen ciertas características físicas, cognitivas y conductuales que pueden presentarse con mayor o menor frecuencia y las cuales deben dar la alerta para tener un buen diagnóstico:

-  Dificultad de aprendizaje
-  Dificultad de comunicación y retraso en el lenguaje
-  Comportamiento hiperactivo y falta de concentración (TDAH)
-  Impulsividad frente a determinados estímulos
-  Aleteo de brazos; morderse manos y ropa
-  Habla reiterativa
-  Rasgos autistas con dificultades en la relación social, timidez
-  Escaso contacto visual
-  En algunos casos se pueden presentar convulsiones y epilepsia

## Características físicas más frecuentes:

-  Cara alargada y asimétrica
-  Frente, orejas y mandíbula prominente
-  Testículos grandes
-  Dentición irregular
-  Estrabismo