

TRATAMIENTO



En general las características clínicas del SXF son variables de un paciente a otro, se presenta con déficits cognitivos de leve a moderado, en algunos casos con trastornos del espectro autista y en la mayoría de los casos con problemas socio-emocionales de distinta severidad. Esta variabilidad caso a caso se puede deber entre otras causas a distintas presentaciones de la mutación, al silenciamiento parcial o total del gen FMR1, a diferencias en los niveles de metilación del locus y a la expresión variable de la proteína FMRP.

Así el amplio espectro de trastornos involucrados en el SXF, requiere que el programa de tratamiento considere un modelo de intervención integrado (biopsicosocial), tanto a nivel individual como familiar.

A nivel individual la intervención debe contemplar el fortalecimiento de cada una de las áreas del desarrollo psicoafectivo, de manera de potenciar sus capacidades cognitivas y de aprendizaje, promover procesos de regulación emocional y conductual así como favorecer la integración social y escolar. También es muy importante establecer el uso de fármacos de manera adecuada y específico para las necesidades del paciente.

A nivel familiar es necesario realizar acciones de acogida y acompañamiento, de manera de promover alternativas de organización funcional que se mantengan en el tiempo.

Según las indicaciones de la NFXF (national fragile X foundation) de los Estados Unidos, 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.

Actualmente la Universidad de Chile cuenta con un centro multidisciplinario de atención de pacientes y familias con Síndrome X Frágil (CDTSXF) que funciona desde el año 2011 en la sede del INTA en Santiago. Ver más información en el sitio web del INTA.