



**RED ANDALUZA DE TRABAJADORES
SOCIALES SOBRE ENFERMEDADES RARAS.**
ratser.andalucia@hotmail.com

FICHA-RESUMEN DE ENFERMEDAD RARA

SÍNDROME X FRÁGIL

DESCRIPCIÓN: Enfermedad genética debida a un defecto hereditario en el cromosoma X. Se presenta con mayor frecuencia y gravedad en los varones. La mutación del gen FMR1 que lo causa, provoca la imposibilidad de producir la proteína (FMRP) que normalmente fabrica. Hay personas que son portadoras pero que no tienen síntomas de la enfermedad. Los varones portadores transmiten la premutación a todas sus hijas, pero a ninguno de sus hijos. Las hijas de portadoras tienen un 50% de posibilidades de transmitir el síndrome a su descendencia. Esta enfermedad es la causa conocida más frecuente de retraso mental hereditario y la segunda cromosomopatía después del Síndrome de Down. Se calcula una prevalencia de un caso por cada 2.500 varones, y una mujer afectada cada 4000; la frecuencia de portadoras es una cada 238 y un portador varón por cada 1.000. No tiene tratamiento curativo, pero su abordaje requerirá de la intervención coordinada de diversos especialistas, con importancia del tratamiento psicológico y logopédico de apoyo. Se benefician de educación en integración en colegio ordinario con apoyo, para organizar la información y actuar sobre la misma de una forma efectiva. Son capaces de imitar, son prácticos a la hora de resolver un problema, tienen buen humor y afectividad, poseen buena memoria visual.

SÍNTOMAS: Cursa con retraso mental que suele ser leve o moderado con dificultades en el aprendizaje, falta de atención, hiperactividad, con ansiedad y en un 20% de los casos con comportamientos autistas. En ocasiones produce retraso psicomotor severo. Puede acompañarse de alteraciones orgánicas, cara alargada, orejas grandes y prominentes, pies planos, laxitud articular, órganos genitales muy grandes, estrabismo y afectación de la válvula mitral. El diagnóstico de confirmación concluyente es el análisis molecular genético de ADN en células sanguíneas. Existe otra técnica de laboratorio útil para el cribado inicial en varones con retraso mental de origen desconocido que consistiría en el estudio de la proteína en bulbo piloso.

ASOCIACIÓN DE AFECTADOS: Asociación para la integración de personas afectadas por X-frágil u otro TGD de Andalucía C) Alfonso Chaves, 10. 41950 Castilleja de la Cuesta. Sevilla. Telf. 658-947598 -655232273

e-mail: maruben@terra.es; maurora.tallon@juntadeandalucia.es

Cádiz: Carmen Corral Acosta. C/ José de Soto y Moliba. B1.8-1ªA 11408 Jerez de la Fra (Cádiz) 629546019

Granada: Antonio Zafra Mudarra. C/ Umbría Baja 19.18211 Cogollos Vega (Granada) 678.927869-956.130353

Jaén: Carmen Díaz Garrido. C/ San José 9 3ªB Iz. 237010. Bailén (Jaén) 953.675134-645.255139

Málaga: Arantxa Fdez Bonelo. Los Naranjos 16 Urb El Lagarejo, Mijas Costa (Málaga) 952.472495-658.949716

Sevilla: Antonio Gallardo Fdez. C/ Andrés Sánchez de Alba 15. 41749. El Cuervo (Sevilla) 669.472364

GRUPO ANDALUZ DE INVESTIGACIÓN DEL SÍNDROME X FRÁGIL:

Grupo INTRAM. PAI: CTS546. Laboratorio de investigación. Fundación IMABIS

Hospital Civil. Pab5-sot. 29009 Málaga. Telf: 951290346

E-mail: xfragilmalaga@fundacionimabis.org; yolanda.diego.exts@juntadeandalucia.es